

## 1. Une lecture rapide avant de commencer...

### BIENVENUE EN HOLLANDE Par Emily Perl Kingsley

On me demande souvent de décrire l'expérience d'élever un enfant handicapé - pour essayer d'aider les personnes qui n'ont pas vécu cette expérience unique à la comprendre, à imaginer comment elle se déroule.

D'aider les personnes qui n'ont pas vécu cette expérience unique à la comprendre, à imaginer ce qu'elles peuvent ce qu'ils ressentent. C'est comme ça : .....

Lorsque vous allez avoir un bébé, c'est comme si vous prépariez un fabuleux voyage de vacances - en Italie. Vous achetez un tas de guides et vous faites de merveilleux projets. Le Colisée. Le David de Michel-Ange. Les gondoles de Venise. Vous apprendrez peut-être quelques phrases pratiques en italien. Tout cela est très excitant.

Après des mois d'attente impatiente, le jour arrive enfin. Vous faites vos valises et vous partez. Plusieurs heures plus tard, l'avion atterrit. L'hôtesse entre et vous dit : "Bienvenue en Hollande".

"La Hollande ? !?", vous dites. "Comment ça, la Hollande ?? J'ai signé pour l'Italie ! Je suis censé être en Italie. Toute ma vie, j'ai rêvé d'aller en Italie." Mais il y a eu un changement dans le plan de vol. Ils ont atterri en Hollande et tu dois y rester. L'important, c'est qu'ils ne t'aient pas emmené dans un endroit horrible, dégoûtant, sale, plein de...de peste, de famine et de maladie. C'est juste un endroit différent.

Vous devez donc sortir et acheter de nouveaux guides touristiques. Et vous devez apprendre une toute nouvelle langue. Et vous rencontrerez un tout nouveau groupe de personnes que vous n'auriez jamais rencontrées. C'est juste un endroit différent. C'est plus lent que l'Italie, moins flashy que l'Italie.

Mais après y avoir passé un certain temps et avoir repris votre souffle, vous regardez autour de vous.... et vous commencez à remarquer que la Hollande a des moulins à vent.... et la Hollande a des tulipes. La Hollande a même des Rembrandt. Mais toutes les personnes que vous connaissez sont occupées à aller et venir d'Italie... et elles se vantent toutes du bon temps qu'ils ont passé là-bas. Et pour le reste de votre vie, vous direz "Oui, c'est là où j'étais censé aller. C'est ce que j'avais prévu."

Et la douleur de ça ne partira jamais, jamais, jamais, jamais... parce que la perte de ce rêve est une une perte très très importante.

Mais... si vous passez votre vie à pleurer le fait de ne pas être allé en Italie, vous ne serez peut-être jamais libre d'apprécier les choses très spéciales, très belles... de la Hollande.

©1987 par Emily Perl Kingsley. Tous droits réservés

## **2. Ma Pompe Voyage**

Présenté par : Jennie Giusto

pompestrong@gmail.com

Groupe Facebook : Pompe Strong

## **3. Un peu sur moi...**

J'enseigne à la maternelle

depuis 15 ans. Je suis mariée et j'ai deux

enfants, Sophia et Angelina. Sophia

a cinq ans et Angelina a 15 mois.

mois. Nous vivons à Long Island, NY.

## **4. Sophia, notre guerrière de la Pompe**

Sophia est née en 2015 et a été

diagnostiquée avec la maladie de Pompe, forme

tardive lors du dépistage néonatal de NY.

La maladie de Pompe n'avait été ajoutée à ce

ce dépistage un an avant sa naissance. De plus, à cette époque, la maladie de Pompe seulement trouvée sur les panels de dépistage de deux états de dépistage de deux états : NY et Missouri.

## **5. L'appel...**

- Results from the newborn screening came back positive for Pompe Disease.
- Could be a false positive, don't panic.
- See a geneticist for a more definitive answer.
- Pediatrician was unsure what Pompe Disease was; couldn't give many answers.

## **6. Le contre-coup : les étapes des émotions**

1. "Cela ne peut pas

arriver."

Choc et déni. Ce

est un état d'incrédulité

et de sentiments engourdis

2. "Pourquoi moi ?"

Colère et

ressentiment.

3. "C'est notre faute."

Beaucoup de douleur et

de culpabilité.

4. "Comment puis-je réparer ça ?"

Impuissant et

sans espoir.

L'incertitude des

médecins ;

des questions sans réponse sur

questions sans réponse.

5. "Je suis perdue"

Dépressif et

pleurant tout le temps.

Difficulté à apprécier

être une mère.

Je ne sais pas quoi faire

suivant.

6. "Je peux le faire !"

Accepter le

diagnostic et

aller de l'avant.

Trouver l'espoir et le

bonheur dans les

petites choses.

### **7. N'oubliez jamais,**

Vous êtes plus courageux que vous ne le croyez

Plus fort que vous ne le semblez.

plus intelligent que vous ne le pensez

Et AIMÉ plus que vous ne le soupçonnez.

Auteur inconnu

### **8. Facebook Groupes**

Le saviez-vous ?

- Pompe Strong
- Pompe Alliance
- Les mamans des enfants de Pompe
- Hope Travels - sensibilisation à la maladie de Pompe.
- Forum des soignants de la maladie de Pompe
- Cure Pompe Disease
- Pompe Friends

### **9. Notre "ange" de la Pompe**

#### **Dr Kishnani**

Chef du service de génétique médicale à l'Université Duke

Durham, Caroline du Nord

#### **Novembre 2015**

J'ai rencontré le Dr. Kishnani quelques mois après

avoir été diagnostiqué pour obtenir

des conseils définitifs sur la façon comment procéder.

## **Août 2016**

Nous avons décidé de procéder

avec un port en raison de Sophia étant 9 mois à l'époque

## **Septembre 2016**

ERT (traitement par remplacement d'enzymes) Commence

Une décision très difficile à prendre mais nous ne la regrettons pas.

Sophia reçoit des perfusions toutes les deux semaines.

## **Actuellement**

Infusions à domicile

Après avoir été suivi de près à l'hôpital

l'hôpital pendant presque un an, nous

avons pu faire la transition vers des perfusions à domicile.

## **10. Collecte de fonds et sensibilisation**

L'équipe Pompe Strong a récolté plus de 41 000 \$ pour la recherche du Dr.Kishnani !

#representrare

#pompestrong

## **11. Juste un enfant typique**

### **12. Les choses que j'ai apprises...**

- Prenez une journée à la fois ! Si vous perdez du temps à vous inquiéter de ce qui va venir, vous risquez de passer à côté de ce qui est important maintenant.
- Appréciez les petites choses ! Les petits sourires, les câlins et les bisous...
- Vous êtes le plus grand défenseur de votre enfant ! Personne ne se souciera autant de votre enfant que vous.
- N'acceptez pas le non comme une réponse ! Écoutez votre instinct, suivez votre cœur et... faites ce qui est bon pour vous et votre famille. Quelle que soit la décision que vous prenez est la bonne décision.
- Vous êtes plus fort que vous ne le pensez ! Vous pouvez le faire, et si vous n'y arrivez pas

maintenant, vous le ferez avec le temps. Vous aurez de bons et de mauvais jours, mais c'est ok ! Vous avez tout ce qu'il faut !

### **13. Bienvenue en Hollande**

**Il n'y a pas d'endroit comme chez soi...**

MERCI !