

## Transcription Episode 1

00:02

Bienvenue dans la saison 2 de Nos Voies Singulières, le podcast qui donne la parole aux personnes atteintes d'une maladie rare ou porteuses d'un handicap rare. Découvrez leurs histoires, leurs défis quotidiens et les engagements qu'elles prennent, pour essayer chaque jour de permettre à leurs pairs de vivre un peu mieux leur maladie et leur handicap.

00:22

Nos Voies Singulières, un podcast de PRIOR.

00:28

Voix off : Dans cette saison 2 de Nos Voies Singulières, vous entendrez la voix d'Angélique.

Angélique : Je m'appelle Angélique Mornet, j'ai 44 ans, je suis atteinte du syndrome de Usher, c'est-à-dire que je suis malentendante et malvoyante.

Voix off : Il y aura aussi la voix de Sandrine, qui est atteinte de neurofibromatose.

Sandrine : Je m'appelle Sandrine Sicard, j'ai eu le diagnostic pour moi-même de neurofibromatose de type 1 quand notre plus jeune fille a été diagnostiquée.

Voix off : Enfin, il y aura Gwendoline, dont la mucoviscidose a été diagnostiquée à ses 18 mois.

00:56

Gwendoline : Moi c'est Gwendoline, j'ai 31 ans et j'habite Angers dans le Maine-et-Loire.

Voix off : Dans ce premier épisode, elles nous parlent de leur parcours, de l'annonce et de la pose du diagnostic, et de ce que cela a entraîné. Pour mieux les connaître et les comprendre, je leur ai demandé de me parler de leur maladie.

Angélique : Donc il faut déjà savoir qu'il y a trois types de syndrome de Usher. Il y a le 1, le 2 et le 3. Moi je suis atteinte du 2, c'est-à-dire que je suis malentendante depuis la naissance. C'est une surdit  bilat rale moyenne. Je suis appareill e depuis l' ge de mes trois ans.

01:25

Mes parents ont remarqu  un petit retard de langage. Et donc, de fil en aiguille, des tests auditifs ont r v l   a. Et du coup, apr s, en 2012, j'ai commenc    avoir des probl mes dans ma vision, avec une t che dans ma vue, qui  tait indolore, mais qui me g nait beaucoup. Et donc, du coup, de fil en aiguille,  a s' st d pist  par une r tine pigmentaire. Et la r tine pigmentaire, c'est en fait le champ de vision qui se r duit au fur et   mesure.

01:55

Et donc la combinaison entre la surdité et la malvoyance, c'est le syndrome de Usher, dans mon cas, qui a été prouvé génétiquement.

Sandrine : Alors déjà en fait il existe plusieurs formes de neurofibromatose. C'est l'une des forces de l'association en fait, c'est de se battre contre toutes les neurofibromatoses. Donc les neurofibromatoses ont comme point commun une origine neurologique. Ce sont des maladies génétiques qui se caractérisent par l'apparition de tumeurs le long des gaines nerveuses, donc des tumeurs qui peuvent apparaître sur la peau ou toucher les organes internes.

02:25

La neurofibromatose de type 1 se caractérise vraiment par l'apparition de tumeurs sur la peau, le long des gaines nerveuses, toujours. Il y a aussi la neurofibromatose de type 2, qui se caractérise plus par des tumeurs au niveau des nerfs acoustiques. Il existe aussi la schwannomatose, qui se caractérise par des douleurs également. Il existe d'autres formes de neurofibromatose, mais moins répandues.

02:47

Voix off : Donc ça veut dire que quand on est atteint de neurofibromatose, on peut ne pas forcément déclarer tout de suite de symptômes ?

Sandrine : Non, les symptômes des fois sont très légers et peuvent ne pas être repérés en fait.

03:03

Voix off : À vos 18 mois, les médecins vous ont diagnostiqué la mucoviscidose. Est-ce que vous pouvez expliquer rapidement ce que c'est que cette maladie ?

Gwendoline : C'est une maladie génétique qui touche les voies respiratoires et le système digestif et qui obstrue, on va dire, les branches et à grandir en fonction de l'état de départ. Elle peut mener à des complications et donc à une greffe.

Voix off : Quelle est la réaction de vos parents à ce moment-là ?

Gwendoline : Je vais dire l'expression, un peu une claque dans la figure, parce qu'en plus mes parents étaient très jeunes à ce moment-là.

03:33

Mon papa est parti quand j'avais 3 ans. Donc il n'a pas vécu, on va dire que ma maman a plus ou moins fait toute seule. Sachant que j'ai une première sœur avec un an de d'écart. Elle a toujours su faire toute seule et ma maman, elle avait déjà un caractère assez combatif. Donc de toute manière,

elle s'est beaucoup rapprochée du médecin traitant que j'avais, qui a d'ailleurs découvert que j'avais la mucoviscidose et de l'hôpital aussi. Elle était très accompagnée de ce côté-là.

04:05

Voix off : Comment on grandit avec cette maladie ?

Gwendoline : On grandit tout simplement. En fait, je me rends compte surtout aujourd'hui, à l'âge que j'ai, que ça a été, puisque je pense que... même quand on est au collège ou même en tout petit à l'école, on s'en rend pas forcément compte. Surtout qu'on fait pas... On n'est pas autonome, donc on fait pas encore soi-même. C'est beaucoup... pour le coup, ma maman qui faisait. Après, j'ai commencé à m'en apercevoir quand je commençais vraiment à louper les cours.

04:35

Le plus dur, c'est vraiment de passer de la pédiatrie à l'adulte en fait. C'est pas du tout le même suivi. Ça, psychologiquement, ça a été très dur. Je suis passée chez les adultes, j'avais 19 ans. C'est pas du tout le même soutien, la même aide, le même contact. C'est vrai que moi, je sais que quand je faisais des cures répétées en pédiatrie, c'était un peu ma deuxième maison.

05:12

Voix off : Au moment où on vous annonce que vous êtes atteinte du syndrome de Usher, quelle est votre réaction ?

Angélique : Alors ça peut paraître un petit peu bizarre, mais un grand soulagement. Ça a duré qu'un quart d'heure, mais un grand soulagement dans le sens où j'avais une étiquette de savoir. Dans ma famille, personne n'était malentendant, donc après j'ai suivi une scolarité normale, mais c'est vrai de ne pas savoir quelle était l'origine de cette surdité. Et du coup, j'ai trouvé ça bien d'avoir cette réponse.

05:39

Et après, le choc, une façon de dire de dire, qu'est-ce que je fais avec ça ?

Voix off : Un peu tout qui s'écroule peut être autour ?

Angélique : S'écrouler ? Non. Ça peut paraître hyper étrange, mais non. Pas s'écrouler, mais vraiment me demander... Je crois que je n'ai pas eu le temps de m'écrouler. C'est vraiment me demander, mais qu'est-ce que je vais faire de ma vie ? Ma vie est mariée, un métier, comment je peux me projeter ?

06:06

Sandrine : La situation est un peu particulière, puisque je n'avais pas été diagnostiquée. J'ai eu le diagnostic pour moi-même quand notre plus jeune fille a été diagnostiquée. Tout bébé, à l'âge de 3 mois, elle a été diagnostiquée. Et là, il y a eu un petit peu de recherche au niveau familial. Et on a compris que notre benjamine était également atteinte. Elle était âgée de 3 ans à l'époque, elle était également atteinte de neurofibromatose de type 1. Et c'était moi qui leur avais transmis.

06:31

Voix off : Au moment où le corps médical vous l'annonce, quelle est votre réaction ? Alors vous en plus, c'est un peu particulier, parce qu'on vous annonce aussi que votre fille est atteinte de cette maladie-là, mais comment ça se passe ?

Sandrine : Alors nous, c'était un peu le choc, puisqu'en fait on est passés de « tout le monde va bien » à finalement « trois personnes atteintes d'une maladie rare » en quelques mois. Ça a été un petit peu... on a eu un peu l'impression d'être aspirée sans comprendre par quoi, par qui... Un peu perdue en fait, pendant quelques mois.

06:58

On a eu la chance de découvrir l'association, par hasard, une affiche dans une pharmacie. Et là, on s'est dit, mais finalement, on n'est pas tout seul. On se sentait vraiment seul et pas comprendre qu'est-ce qu'on doit faire, quel va être l'avenir de nos enfants. On nous avait dit maladie évolutive, mais évolutive comment ? Le corps médical n'arrivait pas forcément à répondre à nos questions. Et quand on a découvert l'association, on les a contactés assez rapidement.

07:26

Et c'est vraiment auprès de l'association qu'on a eu du réconfort et des réponses à nos questions.

Angélique : Alors dans ma situation, ça s'est très mal fait. Donc j'étais dans un hôpital, c'était sur Nantes. Le professeur m'a dit « On a tous vos résultats, vous avez le syndrome de Usher ». Alors ne connaissant pas ce que c'était, j'ai demandé « Est-ce que vous pouvez m'expliquer un petit peu plus ? » Elle m'a dit « Dans 10 ans, vous serez aveugle ». Le diagnostic a été comme ça, mot pour mot.

07:56

Sachant que c'est un hôpital universitaire, donc il y avait des internes qui rentraient et qui sortaient pendant l'annonce du diagnostic, donc je n'ai pas trouvé ça très fair play. Mais bon, après c'est un hôpital universitaire. Mais bon, les internes n'étaient pas là pour entendre la conversation, mais plus demander des renseignements pour autre chose. Et du coup, j'étais accompagnée de mon papa parce que mon mari travaillait, il n'a pas pu prendre sa journée. Mon papa s'était écroulé et moi j'étais plus à ...

08:26

me sentir seule, en fait. Parce que j'ai dit, qu'est-ce que je faire de ma vie ? Et elle m'a dit, c'est pas... moi, je peux pas vous dire la suite, c'est à vous de trouver. Donc, je ne me suis pas sentie accompagnée. Au niveau de mes parents, ça a été plus difficile parce qu'il y a de la culpabilité. Et ils ont beaucoup de mal à accepter de me voir comme ça.

Voix off : Il y a de la culpabilité parce que c'est une maladie génétique ?

Angélique : C'est une maladie génétique et ça veut dire que mes parents sont porteurs sains, tous les deux. Donc, en fait...

08:53

c'est la loterie, la génétique, donc j'avais une chance sur... Je peux pas vous dire le chiffre, mais voilà. Donc, j'ai beau leur dire que c'est comme ça, que je leur en veux absolument pas, mais dès qu'on parle du sujet, mes parents se mettent à pleurer tout de suite, quoi. Ils arrivent toujours pas à avancer, quoi, en fait. Mais ils me soutiennent. Mon père vient me voir tous les matins, enfin, voilà.

Voix off : Et qu'est-ce que ça a changé pour vous dans votre vie ?

Angélique : Beaucoup de choses, beaucoup de choses. Déjà, quand je suis rentrée, j'ai demandé au niveau personnel... Donc, l'annonce a été au mois de juillet.

09:22

On se mariait au mois de septembre, en plein préparatif de mariage et tout ça. Donc la première chose que je fais, c'est demander à mon mari s'il voulait se séparer, enfin d'annuler le mariage et de séparer, parce qu'étant du milieu médical avant, puisque j'étais infirmière, j'ai vu beaucoup de séparations dans les couples suite à une maladie. Donc j'ai préféré anticiper. Mon mari m'a hurlé dessus gentiment en me disant je t'aime, et je ferai tout ce que tu voudras, et il n'y a aucune raison. On sait ce que tu as, on va anticiper. Donc non, non, on fait le mariage et on...

09:52

On verra. Et après au niveau professionnel, comme j'étais infirmière libérale, j'allais plus pouvoir faire la conduite, donc du coup il fallait une reconversion. Et c'est là que j'ai commencé à chercher par moi-même ce que je pouvais faire. Et ça a été très long parce que vous ne rentrez jamais dans les cases, soit vous êtes trop jeune, trop vieille, trop diplômé.

Sandrine : On ne pourrait pas dire qu'il y a vraiment eu de suivi du corps médical, au départ en tout cas. On nous a vraiment annoncé un neurofibromatose de type 1.

10:18

sans vraiment nous dire ce qu'il en était. On nous a juste dit qu'il va falloir un suivi médical, sans trop détailler. Donc non, au début on ne savait pas trop. On ne savait pas du tout ce qui nous attendait. Après, il ne faut pas faire l'erreur que beaucoup de familles font, c'est chercher sur internet. Parce

que là on découvre le pire. On a vraiment l'impression de tomber dans un gouffre et de se dire mais qu'est-ce qu'il va nous arriver ? Est-ce que c'est vraiment ça l'avenir de nos enfants ?

10:50

Gwendoline : Au bout d'un moment, les médecins envisagent une greffe des poumons.

Voix off : Qu'est-ce qui se passe à ce moment-là ?

Gwendoline : La première réaction, déjà, c'est que je ne voulais pas. Parce qu'on sait que, qui veut dire greffe, veut un peu dire la fin de la vie. Que c'est assez urgent, que c'est assez grave. Là, on prend vraiment conscience. Mais on est tellement dans une phase... Je ne saurais même pas comment dire. En fait, je ne me rendais pas compte réellement à quel point j'étais mal. C'est encore une fois aujourd'hui où je me rends compte réellement de ce que c'est.

11:21

C'est tout un suivi psychologiquement après pour pouvoir accepter la greffe. Et puis en fait, tout se fait, c'est fluide après.

Voix off : Et vous avez quel âge au moment où on envisage la greffe ?

Gwendoline : 21 ans.

Voix off : Pourquoi on vous propose cette greffe-là ?

Voix off : On propose la greffe, alors moi, dans mon cas, j'ai eu une enfance assez facile. J'ai commencé à être hospitalisée quand j'étais au collège.

11:47

C'était assez répétitif, donc c'est pour ça que je dis que je me n'en apercevais même pas. C'était comme une habitude, c'était ancré dans ma vie en fait. Donc c'était tous les trois mois. Et en fait, dans la mucoviscidose, à partir du moment où on attrape un certain virus, donc le staphylocoque, une fois qu'il est là, même par cure d'antibiotique, on ne peut pas l'irradier, il ne disparaît pas, on va dire qu'on l'endort. Et donc le rythme après, ça c'est à chacun. Moi, je sais que tous les trois mois, il se réveillait.

12:17

Et donc il crée forcément beaucoup de fatigue, il crée les bronches très très prises, ce qui fait que ça diminue beaucoup la capacité respiratoire. Et donc à ce moment-là, on savait très bien que la cure allait approcher. Et en fait, forcément, on devient également habitué au traitement et donc le corps s'habitue aussi, donc qui veut dire que le corps réagit moins aux antibiotiques, sachant qu'il n'y a pas non plus 36 000 traitements efficace pour ce virus-là.

12:47

Et en fait, c'est ce qui fait que, petit à petit, plus on grandit, plus il s'installe, et moins les médicaments font de l'effet. Et c'est ce qui mène finalement à la fin, à la greffe, en fait. Une fois qu'il est là, c'est difficile, on va dire. Aujourd'hui, il y a de nouveaux traitements, donc c'est super. Mais moi, à l'époque où j'ai été greffée, c'était difficile de le tenir dans le temps.

Voix off : Qu'est-ce que vous gardez de cette période-là ?

Gwendoline : Je garde que finalement, je suis quelqu'un de très forte pour l'avoir fait.

13:16

Parce que j'ai été très longtemps considérée comme le petit bébé, comme toujours faire attention à tout. Et du coup, on va dire que dans l'évolution d'après, ça rabaisse pas mal. En attendant la greffe, j'ai été dans des centres spécialisés, j'étais pas chez moi. Et c'est pareil, il se crée quand même une autre famille. On est très coucounés, très aidés, on n'est plus autonome, donc on nous aide à tout.

13:44

Et le retour à la maison, il est difficile. Donc aujourd'hui, j'ai vraiment appris sur le fait que je me dis, que je l'ai fait en fait.

13:56

Voix off : Ce qui ressort des parcours d'Angélique, Sandrine et Gwendoline, c'est que d'un jour à l'autre, la vie peut basculer. Et lorsqu'elle bascule, la peur d'être seule se fait de plus en plus présente. Il devient alors indispensable de bien s'entourer.

Merci à Sandrine, Gwendoline et Angélique pour leur témoignage et leur voie singulière. Ce podcast vous est proposé par PRIOR Pays de la Loire, la plateforme régionale d'information et d'orientation des maladies rares. Pour plus d'informations,

14:23

Rendez-vous sur [www.prior-maladiesrares.fr](http://www.prior-maladiesrares.fr) À très vite pour un nouvel épisode.