

Ce qui va arriver

En participant à la rencontre annuelle destinée aux familles de la BDFa en novembre 2016, les différentes présentations et rencontres informelles ont amené différentes idées, que nous avons regroupées dans différents documents.

Le présent document présente une série d'idées non exhaustives des **symptômes qui toucheront dans un futur plus ou moins proche** un jeune atteint de CLN3 pour qui la cécité est quasiment complète, et qui commence à voir apparaître des troubles de l'élocution, ainsi que de la mémoire. Certaines des idées présentées ici sont déjà connues de parents qui auraient commencé à accompagner un enfant porteur de CLN3, mais il est tout de même important de les rappeler.

Introduction

De ce que qui a été dit, il semble que la plupart des éléments listés ci-dessous arriveront, mais sans savoir quand, dans quel ordre. Pour chaque jeune atteint de CLN3, les choses sont variables. Ce qui est sûr, c'est que la pratique d'activités régulières aide à repousser l'arrivée de ces problèmes. Faire travailler les muscles qui seront mis en difficulté est une étape essentielle. Ces activités pratiques ne permettent pas de retrouver des fonctionnalités perdues, mais plutôt de maintenir les choses encore maîtrisées.

Les intervenants de la rencontre faisaient le parallèle entre la progression de cette maladie et ce qui arrive chez une personne âgée. Petit à petit, on perd des possibilités. Il faut penser aussi que les enfants et adolescents ont encore la jeunesse qui leur permet une certaine résilience. À l'inverse, l'adulte, avec l'avancée de la maladie, n'aura plus la possibilité de faire face aussi facilement.

Perte de motricité

La capacité à se maintenir debout est un des aspects qui arrive tôt ou tard. Le fauteuil roulant devient une étape indispensable, parfois plus de confort que d'obligation. Plus tard, la tenue droite sur un siège (et le fauteuil) pose aussi problème. Tous les muscles de la stature doivent être sollicités régulièrement...

Perte de la parole

La capacité à former les mots que l'esprit veut émettre est aussi quelque chose qui disparaît. Il devient alors très frustrant pour les jeunes de s'exprimer. Plusieurs histoires racontées ont permis de comprendre ces aspects. Par exemple, l'enfant veut continuer une activité arrêtée la matin (la fabrication d'une coupe du monde dorée), mais n'est capable de dire que "Cold" (froid). Il voulait dire "Gold" (pour or). Le rôle des adultes soignants (ou des parents) est alors de lui poser des questions simples (c'est-à-dire à réponse directe: "oui", "non"), comme par exemple: "on est en train de déjeuner, tu veux parler de quelque chose à table ?", pour que le jeune puisse répondre oui ou non, et orienter son interlocuteur vers ce qu'il a voulu dire.

Perte de la déglutition

La perte de la déglutition, et plus globalement de la capacité à s'alimenter naturellement, est quelque chose qui semble arriver à des moments très variés suivant les patients (13 ou 14 ans pour certains, 25 ans pour d'autres).

Maladies pulmonaires

On a peu parlé pendant ce week-end des détails de cet aspect de la maladie, mais ça semble quelque chose de très présent...

Crises d'épilepsie

L'action de CLN3 sur le cerveau est importante, car elle modifie la structure même des connexions, entraînant de nombreuses conséquences, dont l'épilepsie.

Les crises d'épilepsie peuvent être de deux types: partielles, ou tonico-cloniques. Pendant la discussion avec les familles autour de la CLN3, différents médicaments ont été évoqués, chaque famille témoignant. Il a été dit que l'épilepsie est sujet tellement vaste que l'on pourrait y passer une pleine journée. Il semble que l'on traite l'épilepsie pour les patients atteints de CLN3 avec les mêmes techniques que pour les autres épileptiques. Pendant l'une des réunions avec les familles, on a pu voir une grande variété dans les symptômes (une personne a indiqué ne pas avoir vu de symptômes épileptiques entre 14 et 20 ans).

Perte de la mémoire

La mémoire de courte durée est atteinte de façon plus directe que la mémoire de long terme. La conseillère d'éducation proposait de favoriser les activités simples, avec beaucoup de répétitions, pour aider l'enfant à maintenir la mémoire à courte durée.

Comportement

Parmi les comportements typiques de l'évolution de la maladie, on peut citer: l'anxiété, les hallucinations, l'insomnie, la dépression et variations d'humeur, ou encore les attaques de panique.

Anxiété

L'anxiété est un phénomène chronique chez les patients atteints de CLN3. En plus d'être inconfortable, elle amplifie l'un des phénomènes identifiés par les équipes médicales et scientifiques: le comportement non cohérent de certaines cellules du cerveau, qui ne feront pas leur travail, ce qui entraînera un effet boule de neige (anxiété décuplée, etc.). Les équipes médicales invitent à trouver des solutions alternatives (distraire le jeune avec une activité qu'ils aiment, afin de diminuer le stress et laisser le métabolisme reprendre son fonctionnement normal).

Toutes les situations anxiogènes sont donc à éviter. Quelques pistes ont été évoquées dans le document *des idées pour maintenant*.

Hallucinations

Pendant les discussions, plusieurs témoignages ont été rapportés autour d'hallucinations. Ces hallucinations ne sont pas que visuelles, et elles sont souvent liées aux variations d'humeur: si la personne est dans un moment heureux, les hallucinations sont heureuses. Si elle est en période de forte anxiété, voire d'attaque de panique, la situation devient incontrôlable, car les hallucinations deviennent extrêmement effrayantes.

Ces hallucinations, couplées à une mauvaise mémoire à court terme, peuvent entraîner des situations complexes (une enfant de 9 ans était persuadée que son père était à côté d'elle dans sa chambre, alors qu'il était en train de faire la vaisselle).

Plus tard, elles commencent à empiéter sur la "vie normale" tellement elles sont présentes. Exemple de quelqu'un qui est le roi d'Ecosse quand tout va bien, et le diable quand tout va mal. Dans le premier cas, tout le monde doit lui faire la révérence, dans l'autre cas, il utilise une voix horrible, et peut avoir des gestes d'automutilation qui nécessitent une intervention de l'équipe médicale.

Attaques de panique

Les attaques de panique sont parfois liées aux hallucinations, souvent réhaussées par celles-ci (comme souligné dans le paragraphe lié aux hallucinations). Les situations de stress peuvent entraîner ces moments complexes, mais également des souvenirs de la mémoire à long terme. Pour les personnes non touchées par une CLN, un événement anodin (comme une lumière éteinte par mégarde dans les toilettes par quelqu'un d'autre) pourra devenir un élément important dans la mémoire d'un jeune atteint de CLN3, ce qui entraînera des situations de panique incontrôlables (dans le cas de la lumière, toute invitation ultérieure à retourner dans ces toilettes ravivera ce souvenir de stress, qui sera décuplé, entraînant chez le jeune une panique incontrôlable).

Symptômes connexes

Il semble que les jeunes adultes atteints de CLN3 développent des boutons d'acnée avec une intensité bien supérieure à celles des autres enfants. La puberté est aussi souvent plus précoce que la moyenne.

Il semble que quelques les jeunes atteints de CLN3 soient aussi atteints d'autisme, mais c'est plutôt l'exception.