

## BELGIUM – Gabriel

(Belgique) Bonjour à tous.

Gabriel aura 3 ans en décembre 2023, à l'âge de 4 mois et demi il a été diagnostiqué Syndrome de West. Il a directement bien répondu au traitement instauré, le Sabril, un anti épileptique. Toutes la panoplie d'examens à été faite durant cette longue hospitalisation afin de tenter d'identifier la cause (IRM cérébrale, échographies du corps entier, ponction lombaire ( 😞 horrible de voir mon tout petit de 4 mois subir cela) , ne trouvant pas de cause expliquant le west, il a été décidé de faire des analyses génétiques ( dont l'attente a été , vous le savez tous, très longue) et ce jeudi 12/10/23 nous avons eu les résultats auprès de la généticienne et donc avons appris le diagnostic de syndrome de Bosch Boonstra Schaaf chez Gabriel.

En plus d'une mutation du gène N2FR1 il revient sur Gabriel présente également une mutation du NSD1 ( gène qui pourrait être responsable du syndrome de Sotos) mais afin de savoir s'il est prédisposé ou non des analyses génétiques plus poussées dans un laboratoire à Amsterdam vont devoir être faites.

Gabriel a beaucoup évolué positivement depuis sa prise en charge lors de la découverte du syndrome de West, il a été directement bien suivi par sa neuropédiatre par des EEG etc et pris en charge dans un centre pluridisciplinaire où il a logopédie, ergothérapie, kiné, psychomotricité relationnelle. Il était très hypotonique au début, ne savait plus tenir sa tête etc, ensuite chaque étape était du baume au cœur pour nous, et maintenant cela fait 7 mois que Gabriel marche et continue à évoluer.

Il dit de plus en plus de mots, les associe, sait se faire comprendre.

Il va commencer l'école après les congés d'automne, dans l'enseignement ordinaire .

J'avoue être contente de savoir que cette association existe car cela est encore une nouvelle à encaisser lorsqu'on l'apprend et de ce fait on se sent moins seul, soutenu.

Dorothée (Belgique)

(Belgium) Hello everyone.

Gabriel will be 3 years old in December 2023; at 4½ months old, he was diagnosed with West syndrome. He responded well straight away to the treatment prescribed, Sabril, an anti-epileptic drug. A whole range of tests were carried out during this long hospital stay in an attempt to identify the cause (brain MRI, full-body ultrasounds, lumbar puncture (😞 it was awful to see my tiny 4-month-old go through that)), but as no cause for West syndrome was found, it was decided to carry out genetic testing (the wait for which, as you all know, was very long) and on Thursday 12 October 2023 we received the results from the geneticist and thus learned that Gabriel has Bosch Boonstra Schaaf syndrome.

In addition to a mutation in the N2FR1 gene, it turns out that Gabriel also has a mutation in the NSD1 gene (a gene that could be responsible for Sotos syndrome), but to determine whether or not he is predisposed, further genetic tests will need to be carried out at a laboratory in Amsterdam.

Gabriel has made significant progress since he was first diagnosed with West syndrome; he was immediately placed under the care of his paediatric neurologist, who monitored him closely through EEGs and other tests, and was referred to a multidisciplinary centre where he receives speech therapy, occupational therapy, physiotherapy and relational psychomotor therapy. He was very hypotonic at first, couldn't hold his head up, etc., but then every milestone was a real comfort to us, and now Gabriel has been walking for seven months and continues to make progress.

He's saying more and more words, putting them together, and knows how to make himself understood.

He'll be starting school after the autumn holidays, in mainstream education.

I must admit I'm glad to know this association exists, as it's yet another piece of news to take in when you first hear it, and so you feel less alone and more supported.

Dorothee (Belgium)