

Éric est né 12 jours après terme par césarienne après un déclenchement qui lui a provoqué des arrêts cardiaques. Déjà en hypotonie sévère, son larynx trop mou l'empêchait de s'alimenter. À ce moment là, mon cœur de maman savait déjà qu'il y avait un problème. Or, malgré plusieurs consultations chez le pédiatre et aux urgences nous n'avons pas été pris au sérieux. Éric ne dormait pas, ne mangeait pas, hurlait constamment mais personne ne nous écoutait. Pour les médecins je n'étais qu'une jeune maman stressée, en plein baby blues, tout était de ma faute... Ça a été la période la plus traumatisante de ma vie ! Un médecin urgentiste de Mulhouse nous a dirigés vers le Pôle Mère-Enfant de Colmar où Éric a été pris en charge par un pédiatre pneumologue qui lui a sauvé la vie grâce à un traitement adapté. Il nous a dirigé vers différents spécialistes et un kinésithérapeute. 300 séances de kinésithérapie en 2 ans ont été nécessaires pour aider Éric dans son développement moteur : il apprend à tenir sa tête vers 6 mois, à se retourner à 12, se tenir assis sans appui à 18, marcher à la main dans la foulée et même s'il ne marchera seul qu'à 2 ans 1/2, il développe une véritable passion pour la marche. Aujourd'hui il marche sans pause durant 2 h sans effort et d'un bon pas, mais essentiellement à la main car il trébuche et tombe souvent (ses dents en ont malheureusement subi les conséquences). Il n'est jamais passé par la phase de la marche à 4 pattes, mais arrivait à se déplacer sur le dos, en roulant, ou sur les fesses. À 1 an Éric était déjà sur liste d'attente du Camsp. C'est à ce moment-là que nous avons été dirigés vers une généticienne, il nous faudra attendre 1 an avant de la rencontrer. Nous pensions encore que les problèmes de notre fils résultaient d'un manque d'oxygénation à la naissance. Entre temps, différents examens sont pratiqués : IRM cérébrale, tests auditifs, échographie cardiaque... Mis à part le besoin évident de lunettes les résultats étaient bons. Sans attendre qu'une place se libère au Camsp, nous avons démarré les séances d'orthophonie, psychomotricité et orthoptie auprès d'auxiliaires médicaux libéraux afin de ne pas perdre de temps. À 2 ans et 4 mois le verdict tombe, la CGH a mis en évidence une délétion de grande taille sur le chromosome 5 qui emporte plusieurs gènes dont le gène principal est N2RF1. Pour certains parents ce serait la fin du monde, or nous, si nous pleurons, c'est de soulagement ! Non nous n'étions pas fous, non nous n'étions pas de mauvais parents, nous avons enfin la reconnaissance médicale nécessaire pour avancer! Éric se fera opérer dans la même période des végétations et des amygdales car il faisait d'importantes apnées du sommeil. Sachant que notre fils ne pourrait être scolarisé normalement à la rentrée 2019, j'ai dû mettre fin à mon activité professionnelle. Dans l'attente d'une place en IMPJe, Éric va à l'école 6 h par semaine (2 h trois jours par semaine) avec une AESH, mais elle est tellement absente qu'Éric ne va à l'école que 22 jours cette année-là. Puis le Covid s'est installé dans nos vies en même temps qu'un petit frère. Deux chocs émotionnels importants pour Éric qui ne comprenait pas pourquoi il faut à présent partager papa et maman (malgré des mois de préparation) et pourquoi il ne peut plus sortir ni voir la famille qu'il aime tant 💖 Après presque 2 ans d'attente, Éric rentre enfin en IMPJe, dans un premier temps uniquement les matins car il se fatigue très vite. Enfin il est à sa place, avec des copains qui l'acceptent comme il est, avec un rythme et des activités adaptés, des éducateurs performants et à l'écoute. Éric est aussi suivi au CARGO de Strasbourg où il a subi un examen des PEV. Les résultats sont anormalement normaux, personne ne l'explique car Éric souffre bien d'hypoplasie et d'atrophies des nerfs optiques. Une opération pour corriger son strabisme a été réalisée au mois de janvier cette année. Elle a amélioré sa vision périphérique de 20%, baissant la correction de ses lunettes alors que ce n'était pas le but recherché. C'est une vraie réussite! Éric s'est toujours bien remis de ses opérations ou de ses chutes car il a une très haute tolérance à la douleur. S'il pleure c'est qu'il a très mal. Éric est un grand passionné de lecture depuis tout petit : alors qu'il ne tenait pas encore sa tête, il tournait déjà les pages fines des livres. Il a commencé à parler à l'automne dernier (vers ses 5 ans), même si nous devons parfois nous concentrer pour le comprendre. Nous avons pu nous rendre compte à quel point il est cultivé (nous en avons déjà un aperçu avant grâce au pointage) : il sait compter jusqu'à 100, jusqu'à 10 en anglais, connaît des centaines d'animaux, toutes les pièces principales des voitures (encore une passion), les planètes, l'alphabet, il sait lire des mots simples et faire des petits calculs (+1 et +2), connaît chaque partie du

corps, mais n'arrive jamais à nous dire où il a mal, ce qui est très embêtant quand il est malade ou quand il tombe. Éric a une mémoire phénoménale, il se rappelle d'endroits ou de personnes qu'il n'a vus qu'une fois alors qu'il n'avait pas 2 ans, sans parler de son sens de l'orientation ! Enfin, sa dernière grande passion, qui apparemment touche tous nos héros, c'est la musique, aussi bien pour la jouer que pour l'écouter. Des comptines à la musique classique, il ne pourrait plus rester une journée sans sa radio Hörbert. Il s'endort avec et depuis peu se lève même la nuit pour la rallumer (nous la lui enlevons lorsqu'il s'est endormi), la reprend dans son lit et se rendort. Ses nuits se passent de mieux en mieux, les réveils à 5 heures du matin se font plus rares ... Aujourd'hui Éric est un garçon plein de vie, heureux et très curieux, il veut toujours apprendre et découvrir plus. Il ne manque jamais une occasion pour rigoler, est très câlin et fait des efforts envers son petit frère. Chaque nouvelle étape acquise est une véritable victoire ! La prochaine, la propreté...?

Éric was born 12 days past his due date by caesarean section following induction, which caused him to suffer cardiac arrests. Already suffering from severe hypotonia, his larynx was too weak, preventing him from feeding. Even then, my mother's instinct told me that something was wrong. However, despite several visits to the paediatrician and the A&E department, we weren't taken seriously. Éric wasn't sleeping, wasn't eating, was screaming constantly, but nobody listened to us. To the doctors, I was just a stressed-out new mum, suffering from the baby blues; it was all my fault... It was the most traumatic period of my life!

An A&E doctor in Mulhouse referred us to the Mother and Child Centre in Colmar, where Éric was taken in charge by a paediatric pulmonologist who saved his life thanks to appropriate treatment. He

referred us to various specialists and a physiotherapist. It took 300 physiotherapy sessions over 2 years were needed to help Éric with his motor development: he learned to hold his head up at around 6 months, to roll over at 12, to sit unaided at 18, to walk holding on to something, and even though he wouldn't walk unaided until he was two and a half, he developed a real passion for walking. Today he walks for two hours at a time without stopping, effortlessly and with a good stride, but

mainly holding on to someone's hand as he often stumbles and falls (his teeth have unfortunately suffered as a result). He never went through the crawling stage, but was able to move around on his back

By the age of one, Éric was already on the CAMSP waiting list. It was at that point that we were referred to a geneticist, but we had to wait a year before we could see her. We still thought that our son's problems were due to a lack of oxygen at birth.

In the meantime, various tests were carried out: brain MRI, hearing tests, cardiac ultrasound... Apart from the obvious need for glasses, the results were good. Without waiting for a place to become available at CAMSP, we started sessions in speech therapy, psychomotor therapy and

orthoptics with private healthcare practitioners so as not to waste any time. At 2 years and 4 months, the

verdict came in: the CGH revealed a large deletion on chromosome 5, which affects several genes, the main one being N2RF1. For some parents, this would be the end of the world, but for us, if we cry, it is out of relief! No, we weren't mad; no, we weren't bad parents; we finally had the medical confirmation we needed to move forward! Around the same time, Éric will have surgery to remove his adenoids and tonsils as he was suffering from severe sleep apnoea.

Knowing that our son wouldn't be able to attend school as normal at the start of the 2019 school year, I had to give up

my job. Whilst waiting for a place at an IMPJe, Éric goes to school for 6 hours a week (2 hours on three days a week) with an AESH, but she is so often absent that Éric only goes to school

for 22 days that year. Then Covid entered our lives at the same time as a little brother. Two major emotional shocks for Éric, who couldn't understand why he now had to share Mum and Dad (despite months of preparation) and why he could no longer go out or see the family he loves so much 💖

After almost two years of waiting, Éric finally started at the IMPJe, initially only in the mornings as he gets tired very quickly. At last he is where he belongs, with friends who accept him just as he

is, with a suitable routine and activities, and effective, attentive teachers.

Éric is also being monitored at the CARGO in Strasbourg, where he underwent an OPNI scan. The results are

abnormally normal; no one can explain this, as Éric does indeed suffer from hypoplasia and atrophy of the

optic nerves. An operation to correct his strabismus was carried out in January this year. It improved his peripheral vision by 20%, reducing the prescription of his glasses even though that wasn't the intended aim. It's a real success! Éric has always recovered well from his operations or falls because he has a very high pain tolerance. If he cries, it's because he's in a lot of pain.

Éric has been a keen reader since he was a toddler: even before he could hold his head up, he was already turning the thin pages of books. He started speaking last autumn (around the age of 5

), although we sometimes have to concentrate to understand him. We've realised just how well-educated he is (we'd already had a glimpse of this thanks to his counting skills): he can

count to 100, up to 10 in English, knows hundreds of animals, all the main parts of cars (another passion), the planets, the alphabet, he can read simple words and do basic sums (+1 and +2), knows every part of the body, but can never tell us where it hurts, which is very frustrating when he's ill or when he falls over.

Éric has a phenomenal memory; he remembers places and people he only saw once when he was not yet two years old, not to mention his sense of direction!

Finally, his latest great passion—which seems to be shared by all our heroes—is music, both playing it and listening to it. From nursery rhymes to classical music, he couldn't go a single day without his Hörbert radio. He falls asleep to it and, recently, has even been getting up in the night to

turn it back on (we take it away from him once he's fallen asleep), takes it back to bed with him and goes back to sleep. His nights

are getting better and better; waking up at 5 o'clock in the morning is becoming less common...

Today, Éric is a lively, happy and very curious little boy; he's always keen to learn and discover more. He never misses an opportunity to have a laugh, is very affectionate and makes an effort with

his little brother.

Every new milestone reached is a real victory! The next one, potty training...?