

## FRANCE – Etienne

Je me permets donc de résumer les points importants de la vie d'Etienne. Il est né le 30 mai 1994. Un problème de strabisme est apparu vers 22 mois, ce qui nous a amenés à consulter à l'hôpital Trousseau. Un tableau très sombre a été dressé : amblyopie, nerfs optiques très altérés. L'hôpital nous a conseillé de faire entrer Etienne dans un Institut de non ou malvoyants. Mon mari a visité cet institut qui accueillait des enfants non-voyants, ce qui nous a semblé excessif pour un petit enfant de 2 ans à peine. Une rééducation à la maison a été mise en place avec séances d'orthoptie et de psychomotricité, sans aucun résultat. Notre médecin traitant nous a conseillé de prendre rendezvous avec une ophtalmo, qu'elle connaissait bien, et qui montrait une grande patience avec les enfants. Celle-ci nous a envoyés consulter l'orthoptiste avec laquelle elle travaillait. Cette dernière a tenté de "forcer" l'œil droit (1/20) à travailler en occultant l'œil gauche (4/10), mais il n'y a eu aucun résultat.

A l'âge de 3 ans, Etienne est entré à l'école maternelle, à Lagny sur Marne. C'était une vraie souffrance pour lui. Le médecin scolaire a demandé un accompagnement par l'équipe du SAAAIS de Chelles ; la directrice venait une fois par semaine pour s'occuper d'Etienne, sans amélioration. En juin 1998, j'ai vendu ma pharmacie pour m'occuper d'Etienne et de maman que nous avons prise chez nous, à la suite d'un AVC. Lorsqu'il a été question de quitter la maternelle, le médecin scolaire a préconisé une entrée dans une CLIS pour malvoyants, à Chelles avec toujours cet accompagnement du SAAAIS avec psychologue, orthoptiste, psychomotricienne. La 1ère année s'est "relativement" bien passée. L'instituteur était motivé et Etienne allait en CP ordinaire pour les mathématiques et la géographie. Ensuite, l'instituteur a eu des problèmes de santé, une institutrice non spécialisée l'a remplacé. Quand ce monsieur a repris, il était totalement démotivé et donnait le matin, aux enfants, un texte avec des questions. Ce texte et ces questions étaient les mêmes pour tous les enfants quel que soit leur niveau. Le SAAAIS trouvait qu'Etienne s'isolait de plus en plus et la directrice m'a fait comprendre que le problème venait de moi. J'ai consulté une neuropsychologue à Paris qui a pris Etienne en charge. Cette personne, très connue dans le milieu avait de très bonnes méthodes mais était beaucoup trop exigeante, estimant qu'Etienne pouvait faire des exercices en très petits caractères. Elle nous a envoyés chez un ophtalmologiste qui travaillait dans la même équipe qu'elle et qui était spécialisé dans les maladies rares de l'œil. Il a diagnostiqué une maladie de Leber. Maladie qui a été infirmée par la suite par l'hôpital Necker. Pendant toutes ces années, Etienne a fait de nombreuses rééducations: Neuropsychologie, orthoptie, kinésithérapie, kinésiologie, psychomotricité, graphologie, orthophonie

Au CM1, Etienne est revenu de l'école en me disant : " si cela continue, je vais me jeter par la fenêtre". IL n'avait jamais exprimé sa souffrance. C'est alors qu'il s'est confié. Les enfants, à l'école, se moquaient de son petit défaut de prononciation. Le garçon de sa classe, avec lequel il partageait le taxi, le tyrannisait. Il lui tapait sur la tête avec des livres, disait des gros mots en prétendant que c'était Etienne qui parlait mal. Ce qui a déclenché toute cette méchanceté chez ce garçon, c'est la jalousie. Etienne s'était lié d'amitié avec un jeune non voyant qui avait intégré cette école des Tournelles 2 ans après Etienne. J'ai alerté l'école. Personne n'avait remarqué la souffrance d'Etienne. Ce garçon qui le harcelait, que j'accueillais aux vacances à la maison, exerçait ses méfaits également en cour de récréation, qui était mal surveillée. Il prétendait que si Etienne continuait à fréquenter cet ami, il le tuerait. Nous avons pris la décision de retirer Etienne de l'école. Nous avons cependant accepté, sur conseil du directeur, de mettre Etienne 2 demi-journées à l'école, pour le sport et la géographie. L'inspecteur de l'éducation nationale nous a convoqués à l'école devant un "tribunal" représentant l'instituteur, le directeur, la directrice du SAAAIS. Il a été très désagréable en nous demandant de choisir de retirer Etienne totalement de l'école ou de le remettre à l'école. Personne n'a bronché, le directeur ne s'est pas exprimé pour dire que c'était lui qui nous avait fortement conseillé de laisser Etienne à l'école 2 demi-journées. Bien dégoûtés par ces personnes qui manquaient de franchise, nous avons décidé de retirer totalement Etienne de l'école et je lui ai

fait ,dès lors , l'école à la maison avec les cours du CNED. Etienne avait accusé un retard important à l'école et il s'est mis à bien progresser. Cependant, on nous imposait la visite, une fois par semaine de l'orthoptiste et de la psychomotricienne du SAAAIS. Cette dernière n'acceptait pas que je participe aux séances. J'ai commencé à me poser des questions. Jusqu'au jour où la directrice a déclaré que j'étais " sous influence" de la neuropsychologue de Paris (sous entendu c'était un gourou) et que je faisais travailler beaucoup trop Etienne. Elle a fait un signalement à la DDASS. Une assistante sociale est venue à la maison pour nous entendre, ainsi qu'Etienne. Elle n'a rien trouvé à redire et l'affaire s'est arrêtée là. Je me suis déplacée quelques temps après pour dire à la directrice ce que je pensais de son attitude et qu'elle ferait mieux de s'occuper des enfants en souffrance ou maltraités. J'ai appris quelques temps après que cette femme avait été remplacée par un directeur.

J'ai accompagné Etienne jusqu'à l'âge de 19 ans avec les cours du CNED. Il a fait la 1ère en 2 ans et n'a fait que la moitié de la terminale. Il était très fatigable. Donc il n'était pas question de passer le BAC. J'ai entendu parler du diplôme d'accès aux études universitaires. Je l'ai inscrit à l'université de Marne La Vallée où il a fait une année d'étude avec des professeurs très bienveillants. A la fin de l'année scolaire il a passé le DAEU et a été reçu avec des bonnes notes.

En 2014, le Pr Kaplan de l'hôpital Necker nous avertissait qu'aucune mutation pathogène n'avait été retrouvée dans l'analyse génétique entreprise à Angers. En 2021 une mutation convaincante était mise en évidence dans un nouveau gène non encore rattaché à une neuropathie optique. Le 16 janvier 2025, nous sommes convoqués au centre Imagine de l'hôpital Necker où une collaboratrice du Pr Lyonnet nous apprend qu'une mutation sur le gène NR2F1 venait d'être découverte chez Etienne. Mon mari et moi-même avons été prélevés ; ces prélèvements ont été envoyés à Angers. La mutation sur le gène NR2F1 n'a été retrouvée ni chez mon mari, ni sur moi-même. Le Pr Lyonnet nous a donc fait part de ses conclusions au cours d'une visio- consultation le 26 avril. J'ai fait quelques recherches sur Internet qui m'ont permis de me mettre en relation avec Mme Michèle Studer qui effectue des recherches sur NR2F1. Je lui ai envoyé le dossier médical d'Etienne et c'est elle qui m'a donné vos coordonnées ainsi que le lien pour que nous puissions nous inscrire à la journée du 5 décembre. Je trouve formidable que votre association existe, car nous nous sommes trouvés très isolés pendant toutes ces années. Si je peux venir en aide à des familles qui ont un enfant atteint de cette pathologie, je le ferai bien volontiers.

J'ai oublié une étape, après l'école à la maison. Etienne est entré au GRETA de Meaux afin de faire un atelier projet professionnel. Cela lui a permis de faire la connaissance de jeunes autistes qui l'ont très bien accueilli et dont il s'est fait des amis. Ces amis lui ont présenté d'autres amis et c'est ainsi qu'Etienne est invité régulièrement et peut mener une vie sociale bien agréable.

Titulaire du DAEU, Etienne a intégré l'université de Marne La Vallée à Champs sur Marne en SHS (sciences humaines et sociales) dans le but de faire une licence d'histoire ou de géographie. Ce sont 2 matières qui le passionnent et dans lesquelles il a beaucoup de connaissances. Il a validé sa première année. Pour cela nous avons beaucoup travaillé tous les deux et Etienne a été aidé par une jeune fille qui l'accompagnait en voiture, le dirigeait dans l'université et lui servait de scribe, puisqu'elle était dans la même année que lui. Etienne avait des difficultés pour lire les cartes de géographie et il a décidé de continuer en histoire. Cette année-là a été épuisante, avec beaucoup de devoirs à rendre : dissertations, commentaires et analyses de texte, questions problématisées... Quelques professeurs se sont montrés très désagréables, cependant d'autres ont fait le maximum pour lui venir en aide. Etienne n'a pas validé son année.

Etienne a la chance de faire partie du club d'aviron de Lagny sur Marne , depuis 2010. Il fait même du bénévolat depuis 2015. Etienne a trouvé une "2ème famille" dans laquelle les adhérents et les encadrants, très bienveillants, l'entourent avec beaucoup de gentillesse. Il a fait son service civique

dans le club, en 2016. Depuis, Etienne a cherché à passer le BAFA, il a validé la théorie mais les 3 stages ne lui ont pas permis d'obtenir ce brevet. De novembre 2024 à août 2025, le Président du club d'aviron a embauché Etienne en contrat PEC, afin de le salarier pour 20 heures par semaine. Un nouveau contrat va prendre effet pour 1 an à partir du 1er décembre 2025. En parallèle , il devrait entrer en hôpital de jour, tous les matins , à l'hôpital Sainte Marie, à Paris, afin de gagner en autonomie.

D'autre part, pendant 6 ans, nous nous sommes battus pour que la MDPH redonne à Etienne des droits à l'AAH qu'elle lui avait supprimés. Nous avons été obligés de confier le dossier à une avocate qui a demandé qu'un expert soit nommé. Celui-ci a bien argumenté en expliquant le degré de handicap d'Etienne , mais le jugement a été rendu en faveur de la MDPH. C'est à ce moment, que la mairie de Lagny sur Marne a annoncé à Etienne qu'il serait porteur de la flamme olympique. Il a été reçu avec les autres porteurs de la flamme à la mairie de Meaux. Le président du département était convié à l'événement et je me suis permis de lui expliquer brièvement nos démêlées avec la MDPH. IL a appelé une de ses collaboratrices qui m' adonné son adresse mail pour que je puisse lui expliquer nos problèmes. Au mois d'août 2024, nous avons reçu un courrier de la MDPH qui redonnait à Etienne des droits à l'AAH, pour 2 ans. Non seulement, la vie d'une personne en situation de handicap est un vrai "parcours du combattant" mais il serait souhaitable que l'on ne nous complique pas, sans cesse, la vie.

Etienne a passé un audiogramme lundi et l'ORL lui a découvert une perte auditive assez importante sur les 2 oreilles. Je viens de lire que cela pouvait faire partie des symptômes du syndrome de BBSOAS.

Je m'aperçois que je devais vous résumer la vie d'Etienne, mais j'ai été un peu longue. Ne découragez pas les familles et n'hésitez pas à couper ce qui ne vous convient pas. A très bientôt.

Bien cordialement.

Brigitte, maman d'Etienne