

FRANCE – Jibril

Bonjour, tout d'abord merci pour l'intégration à ce groupe . 😊

Jibril a été diagnostiqué épileptique (syndrome de West) à ses 5 mois. Actuellement stabilisé avec des traitements et un régime cétogène. La cause de son épilepsie a été recherchée. L'IRM démontre une malformation cérébrale . 🧠 Les tests génétiques nous annoncent un gène mis en cause : NR2F1 apportant le syndrome 🧬 BBSOAS. Jibril a une hypotonie axiale (il ne tient toujours pas sa tête à 13 mois) et a un très gros retard de développement moteur, il est suivi dans un CAMSP il fait de la psychomotricité (1x/semaine) et de la kiné (2x/semaine) Niveau langage il ne prononce encore aucun mot. L'alimentation à la cuillère a été très compliquée dans ces débuts, une amélioration depuis Août . 😊 Il a des petits temps d'éveil, dû à ses forts traitements anti-épileptiques qui l'épuisent et donc ne favorisent pas son développement mais un jour à la fois je reste confiante chacune de ses 😊 petites évolutions est pour nous une grande victoire 🤍

TIFFANY

Hello, first of all, thank you for adding me to this group. 😊

Jibril was diagnosed with epilepsy (West syndrome) at 5 months old.

He is currently stable thanks to medication and a ketogenic diet.

The cause of his epilepsy has been investigated.

The MRI scan shows a brain malformation. 🧠

Genetic testing has identified the gene responsible: NR2F1, which causes 🧬

BBSOAS.

Jibril has axial hypotonia (he still cannot hold his head up at 13 months) and has a significant delay in

motor development; he is being monitored at a CAMSP and attends psychomotor therapy (once a week) and

physiotherapy (twice a week).

In terms of language, he is not yet saying any words.

Feeding him with a spoon was very difficult at first, but there has been an improvement since August. 😊

He has short periods of alertness, which I suppose is due to his strong anti-epileptic medication, which exhausts him and therefore

doesn't help his development, but I'm taking it one day at a time and remain confident that each of his 😊

small steps forward is a huge victory for us 🤍

TIFFANY