

## FRANCE - Jules

Après un travail long de 48h, c'est avec un immense bonheur que Jules nous a rejoint en juillet 2020, en pleine période Covid. Maman avait passé une grossesse zen avec le ralentissement imposé par les différents confinements durant quasi toute sa grossesse. Jules est un bébé cool, qui fait ses nuits vers 3 mois, est toujours de bonne humeur, mange bien et ne pleure quasiment jamais. Je l'appelle notre « bébé bonheur » tellement nous le trouvons facile. Papa et la pédiatre remarquent que bébé a un petit quelque chose à l'œil, un nystagmus, mais après une visite de contrôle à l'hôpital avec un neuropédiatre on nous dit que tout va bien. Malgré tout, on remarque qu'il nous regarde peu et semble toujours un peu ailleurs. On fait donc contrôler sa vue dès qu'on en a la possibilité, à plusieurs reprises et rien d'anormal n'est détecté là non plus. Il va chez une assistante maternelle et c'est une Psychomotricienne présente au RAM qui nous alerte vraiment la 1ere fois sur son développement. Pour elle, des difficultés de communication et des maladresses et chutes. Jules marche pourtant à 18 mois, donc toujours dans les temps. On l'avait emmené plusieurs fois chez une ostéopathe en amont pour l'aider dans son apprentissage de la marche. En parallèle, on avait quand même remarqué sa 1ere année un port de tête peu tonique mais comme c'est notre 1er enfant, on est pas vraiment inquiet. De plus cela ne l'empêche pas de grimper partout avant même de savoir marcher! Maman tombe enceinte de bébé 2 en décembre 2021 et surprise: il y a aussi un bébé 3! Après une grossesse sous haute surveillance, les petites sœurs jumelles de Jules, Victoire et Léane arriveront fin août 2022, juste après un déménagement pour la famille. Un peu avant l'arrivée de ses sœurs Jules commence à développer beaucoup d'agitation et ne tient pas en place. Il semble insensible à l'autorité, au « non » et très peu à la douleur. Jules fait sa 1ere rentrée en crèche à 2 ans. A peine plus d'1 mois après sa rentrée la pédiatre de la crèche et la psychologue souhaitent nous parler et là on nous fait paniquer. Quelque chose ne va pas chez Jules, il est en décalage avec les autres enfants, il ne s'intéresse que peu à eux, il n'écoute pas les consignes etc...rapidement on fait planer au dessus de nous le spectre de l'autisme et on nous dit très vite et sans beaucoup de délicatesse que Jules est différent et qu'il ne pourra certainement pas aller à l'école seul. On nous conseille Psychomotricien que nous mettons immédiatement en place chaque semaine depuis janvier 2023. On renforce avec un suivi chez une orthophoniste là aussi en hebdo depuis mai 2023. On révérifie une nouvelle fois les yeux en cabinet, toujours rien et la on finir par nous orienter vers un professeur en ophtalmologie de Necker. En le voyant, il pense que Jules a une atteinte du cervelet et prescrit un IRM dont nous recevons les résultats en juin 2023. L'IRM montre une atrophie des nerfs optiques et une dysgerie au niveau du cerveau. Jules va avoir 3 ans il est encore trop petit pour qu'on évalue sa vue mais rdv est pris à Necker avec une neuropédiatre et une généticienne. En septembre 2023 Jules fait sa rentrée juste après que j'ai envoyé durant l'été une demande de reconnaissance au mdph et sur conseil de sa pédiatre et de la crèche. Les ennuis à l'école commence des le lendemain de la rentrée en petite section...son maître ne prend même pas le temps de connaître Jules (on avait pourtant rencontré la Directrice en amont au printemps) qu'on nous impose déjà de faire une adaptation sur 1 mois: pas de cantine et que des demi journées. Moi qui comptait reprendre une activité professionnelle perdue à mon retour de grossesse car mon ex employeur n'avait pas apprécié mon absence de 34 semaines (pourtant le légal pour un congé maternité gémellaire) et alors qu'on vient juste d'avoir 2 places en crèche pour les 1 ans de nos filles, c'est désormais impossible. Je dois jongler chaque jour entre les horaires de chacun et les allers/retours à l'école pour Jules + ses rdv paramédicaux. Le Papa qui doit aussi s'organiser parfois pour me relayer (il est impossible de gérer seul les 3 petits très longtemps tellement Jules demande de l'attention) subit beaucoup de pression de son employeur du à nos nouvelles contraintes familiales...On connaît une accalmie à l'école quand fin octobre nous recevons la notification mdph qui a été très vite et il peut bénéficier d'une aesh la moitié du temps (il devrait toutefois l'avoir à temps plein). Jules est plus apaisé, il adore son aesh et réciproquement. Toutefois à partir de décembre 2023, Jules redevient très difficile à gérer. D'après l'école, il se sauve de la classe, n'arrive plus du tout à se concentrer, il se focalise beaucoup sur des détails (portes, micro-ondes ou encore sonneries et alarmes) et se met en danger. Je soupçonne et me renseigne sur le TDAH. A

partir de mars 2024 on nous impose le passage à mi temps à l'école (il n'y allait déjà pas à plein temps du fait de son rdv orthophoniste le mardi matin) car il est ingérable dans une classe de 29 enfants quand son aesh est absente. En parallèle je réfléchis et travaille sur une reconversion pour pouvoir mieux m'adapter sur le long terme aux besoins spécifiques de Jules. Les tests génétiques sont aussi lancés avec Necker. A partir de mai 2024, et ce qui se confirme depuis, et même s'il a toujours beaucoup de tocs (toucher aux prises, électroménager et sonneries notamment) il devient un peu moins agité que ce soit en classe ou à la maison. Il parle de mieux en mieux et commence petit à petit à faire des phrases, il capte aussi plus le regard et répond davantage aux questions. Il commence aussi à comprendre certains codes de la politesse. Son agitation revient toutefois de plus belle des lors qu'il y a du monde à la maison ou en la présence de ses petites sœurs qui évoluent à grande vitesse. Jules rentre moyenne section toujours à mi temps en septembre 2024 et les progrès se confirment. Ils se concentre un peu plus en classe, il fait la plupart des activités avec l'aide de son aesh et ne cherche plus à se sauver. On arrive même à lui faire faire un peu de périscolaire le mercredi après-midi et 2 soirs par semaine. Si on ne l'y met pas il réclame. Et petite victoire en 1,5 mois de classe, sa nouvelle maîtresse n'a pas demandé à nous parler 1 seule fois! Depuis peu Jules parvient aussi à faire de la trottinette. On ajoute un nouveau rdv paramédical à son planning avec un rdv psychologue 1 fois par semaine et on continue à l'encourager et à le stimuler. 1 fois par mois depuis 1 an, il suit avec ses sœurs un cours d'éveil à la motricité en gymnase. Il adore cela mais son excitation est multipliée et difficile à contrôler notamment vis à vis des autres enfants. On compte persévérer bien sûr pour l'année à venir. Jeudi dernier le 10 octobre le diagnostic tombe à Necker par les résultats des tests génétiques. Jules est atteint du Syndrome d'Atrophie Optique de Bosch-BoonstraSchaaf (BBSOAS) sur le gène NR2F1 du chromosome 5. On va pouvoir reprendre rendez-vous avec le professeur en ophtalmologie pour essayer d'évaluer mieux sa vue maintenant qu'il a 4 ans et pour essayer de l'aider davantage sur ce plan. Malgré le choc de l'annonce, cela reste le même petit garçon que la veille: un enfant toujours joyeux, très affectueux, avec une mémoire hors du commun, qui se passionne pour les histoire et la musique (livres, comptees, comptines...) et qui entend et comprend tout même s'il a l'air de ne pas écouter. Chaque jour il est toujours aussi content d'aller à l'école, tout le monde le connaît la bas tellement il s'y est « promené ». il aime aussi les sensations fortes (les manèges qui vont vite notamment!), il adore la présence des adultes et tous ses rdv médicaux et paramédicaux auquel il se rend toujours avec beaucoup d'entrain. Pour nous parents, l'aventure continue au jour le jour avec quand même l'espoir de se sentir mieux compris et soutenus grâce l'existence de l'association NR2F1 France.

Carole, maman de Jules, 4 ans du 94

### Summary of Jules' Story

Jules is a 4-year-old boy diagnosed with Bosch-Boonstra-Schaaf Optic Atrophy Syndrome (BBSOAS) on the NR2F1 gene of chromosome 5. Here's a summary of his journey:

- **Birth and Early Childhood:** Jules was born in July 2020 after a relaxed pregnancy. He was an easy and happy baby, but concerns about his development soon arose.
- **First Concerns:** At 3 months, a nystagmus was detected, but tests showed nothing abnormal. However, Jules looked away and seemed distant.
- **Diagnosis and Follow-up:** At 2, communication difficulties and clawiness were noted. Psychomotricity and speech therapy were implemented.
- **Twin Sisters Arrive:** In August 2022, Jules' twin sisters, Victoire and Léane, were born.
- **School Challenges:** At 2, Jules started nursery, but behavioral and concentration issues arose.
- **BBSOAS Diagnosis:** In October 2024, the BBSOAS diagnosis was made.
- **Today:** Jules is 4, progressing with his care team and parents. He's joyful, affectionate, and passionate about stories and music.

Current Challenges:

- Assessing his vision
- Managing his behavior and OCD
- Support at school and home

Hope:

- Better understanding and support through NR2F1 France association
- Continued progress for Jules and his family. 😊