

FRANCE – Justine

Justine est née le 3 juillet 2001 avec 3 semaines d'avance (après un déclenchement suite à l'ablation du cerclage), elle est la 3ème d'une fratrie de 4 dont 3 garçons. Nous nous sommes vite rendu compte qu'elle était différente de ses 2 grands frères. En effet Justine a marché à 21 mois (même si elle grimpe partout) En entrant à l'école elle ne parlait que par mono syllabe (la pi=la piscine), RDV ORL bonjour est ce que votre fille entend nous les parents oui oui, finalement 30% de perte auditive (opération des végétations car Justine était constamment enrhumée, et para synthèse) Justine récupère très bien on commence la rééducation orthophonique, l'année d'après rééducation psychomoteur et aide psychologique car on voyait bien qu'il y avait quelque chose.... Justine fera un CP CLAD (classe à petit effectif) dans le village voisin, les institutrices de notre voyage on continué à suivre Justine lors des réunionsfinalement Justine réintègrera le CE1 dans notre village pas de maintien (Justine savait lire). La rééducation était toujours encours et un premier diagnostic donné par la Neuropédiatre de Strasbourg, Justine est dyspraxique, dyslexique, dysorthographique.... Une hospitalisation est prévue pour faire différents examens dont IRM médullaire et cérébral finalement lésions neurologiques donc plus le même diagnostic mais on découvre le syndrome de chiari type 2 en 2012, Justine est très fatigable test du sommeil fait RAS. Consultation au CARGO car notre ophtalmologue était très embêté par la vue de Justine qu'il n'arrivait pas à mesurer Justine est photophobique mais pas découvert tout de suite on avait pourtant dit au professeur que Justine n'avait jamais les yeux ouverts sur les photos....(elle l'examinant elle c'était fâchée en lui disant mais ouvre les yeux.....mon cœur de maman s'est serré et le ton monte ...bref elle finira par suggérer cette photophobie et vision aléatoire. On sera aussi allé à Paris car Justine n'était pas grande première estimation 1m42 puis 1 m39 mais pas de malformation du squelette...finalement Justine mesure 1m47. Les RDV au CARGO (centre des affectations rare en génétique oculaire) sont réguliers test génétique mais rien de trouver jusqu'à mai 2023 après des tests génétiques plus poussés et complet là on entend parler du NR2F1. Elle également régulièrement suivi auprès d'un neurochirurgien de Strasbourg, elle failli être opérée du syndrome de chiari mais bénéfice risque trop faible....rééducation au niveau des cervicales et lit avec tête surélevée...opération des dents de sagesse. Le syndrome de chiari est plutôt stable maquis suivi tous les 2 ans. Voilà pour la partie médicale. Pour le scolaire Après le cp CLAD scolarité normale avec un ou une AVS jusqu'en 5ème La 4ème on le saurait compliqué avec le collège on décide de tenter quand même année catastrophique complètement lâchée par le collège, Justine sera déscolarisée sans que personne ne s'interroge finalement elle rentrera en ULIS pour une nouvelle 4ème et sa 3ème elle reprend confiance.... Elle se dirigera vers un CAP AEPE qu'elle obtiendra et BAC PRO SAPAT qu'elle obtiendra aussi À partir de 2013 elle est accompagnée par un SESSAD un soulagement pour moi car ils prennent le relais pour la rééducation on se déplaçait jusqu'à 5 fois par semaine (orthophoniste, psychologue, psychométricienne, ergothérapeute, Kiné....) Et même une aide pour Justine car la rééducation avait lieu au collège puis au lycée ou à la maison plus confortable. Elle rentrera interne au SESSAD (IEM) où elle sera épaulée par une éducatrice des insertion pro.....une multitude de professionnels pour l'aider dans la vie quotidienne et la vie professionnelle. Justine a quitté l'IEM en février 2024, suite à un stage en ESAT elle a été embauchée.

Isabelle, maman de Justine du Doubs (25)

Justine was born on 3 July 2001, three weeks early (following induction after the removal of her cerclage); she is the third of four children, three of whom are boys. We soon realised that she was different from her two older brothers. In fact, Justine didn't walk until she was 21 months old (even though she was climbing everywhere).

When she started school, she only spoke in single syllables (e.g. 'pi' for 'pool'). We had an appointment with the ENT specialist: 'Hello, can your daughter hear?' We, the parents, replied, 'Yes, yes.' It turned out she had a 30% hearing loss (she had an adenoid operation because Justine was constantly suffering from colds, and a speech therapy programme). Justine is recovering very well; we're starting speech therapy, the following year psychomotor therapy and psychological support because we could clearly see that something was wrong.... Justine will be in a small-group class (CP CLAD) in the neighbouring village; the teachers from our journey continued to monitor Justine at meetings.... Eventually, Justine returned to Year 2 in our village without repeating the year (Justine could read). The rehabilitation was still ongoing, and an initial diagnosis was given by the paediatric neurologist in Strasbourg: Justine has dyspraxia, dyslexia and dysorthographia.... A hospital stay was scheduled for various tests, including spinal and brain MRIs ; ultimately, neurological lesions were found, so the diagnosis changed, but we discovered Chiari syndrome type 2 in 2012. Justine tires very easily; a sleep test showed no abnormalities.

We went for a consultation at CARGO because our ophthalmologist was very concerned about Justine's eyesight, which he couldn't measure.

Justine is light-sensitive, but this wasn't spotted straight away, even though we'd told the doctor that Justine never had her eyes open in photos... (When she examined her, she got annoyed and told her, 'Open your eyes...' my mother's heart sank and the tone rose... in short, she eventually suggested this light sensitivity and erratic vision. We also went to Paris because Justine wasn't very tall – initial estimate 1m42 then 1m39 – but no skeletal deformity... in the end, Justine is 1m47.

Appointments at CARGO (Centre for Rare Genetic Eye Disorders) are regular genetic testing, but nothing was found until May 2023, after more extensive and comprehensive genetic tests, when we first heard about NR2F1. She is also regularly monitored by a neurosurgeon in Strasbourg; she almost had surgery for Chiari syndrome but the risk-benefit ratio was too low... rehabilitation for the cervical spine and a bed with a raised head... wisdom tooth surgery. The Chiari syndrome is fairly stable but is monitored every two years.

That covers the medical side.

As for school

After Year 1 (CLAD), normal schooling with a teaching assistant until Year 7
Year 8 proved complicated with secondary school, but we decided to give it a go anyway

Year 8 was going to be tricky, but the school decided to give it a go anyway.

It was a disastrous year; the school completely let her down, and Justine was taken out of school without

anyone questioning it. Eventually, she joined the ULIS programme for a repeat of Year 8, and by Year 9 she was regaining her confidence...

She went on to study for a CAP AEPE, which she passed, and a BAC PRO SAPAT, which she also passed.

From 2013 onwards, she was supported by a SESSAD – a relief for me as they took over her rehabilitation; we used to travel up to five times a week (speech therapist, psychologist, psychometrist, occupational therapist, physiotherapist....)

And even a support worker for Justine, as the rehabilitation took place at secondary school, then at sixth form college, or

at home, which was more comfortable.

She will be admitted to the SESSAD (IEM) where she will be supported by a vocational

integration tutor... a whole team of professionals to help her with daily life and her working life.

Justine left the IEM in February 2024; following a work placement at an ESAT, she was hired. Isabelle, Justine's mum from Doubs (25)