

## ITALY – Carlo

(Italie) Bonjour à tous et merci de m'avoir accueilli dans le groupe. Je suis la mère de Carlo.

Carlo est suivi par des spécialistes depuis l'âge de 6 mois. Nous avons commencé avec un orthoptiste pour strabisme, qui nous a dit que le problème de Carlo n'était pas seulement sa vue mais qu'il était un enfant « absent ».

Depuis, nous avons rencontré différents médecins et effectué des contrôles dans différents hôpitaux.

L'année dernière, une semaine après s'être remis du Covid, Carlo a eu 2 épisodes de « crises hypotoniques » et à partir de là, il a commencé à prendre du Depakin (un médicament contre l'épilepsie).

Carlo a toujours eu un très mauvais tracé d'électroencéphalogramme mais depuis qu'il prend ce médicament, il semble s'être amélioré.

Aujourd'hui, après les derniers tests, ils nous ont posé le diagnostic : variante faux-sens NR2F1.

Carlo fréquente désormais l'école primaire le matin avec son professeur de soutien et l'après-midi un centre de jour pour enfants handicapés où ils pratiquent chaque jour diverses activités : psychomotricité, musicothérapie, zoothérapie et plus encore.

Carlo ne parle pas, porte des lunettes et marche mal, il aime particulièrement la musique et l'eau (il adore aller à la piscine et à la mer)

Elle entretient une relation privilégiée avec son chien, Olivia, qu'elle recherche et câline toujours.

Carlo est un enfant très affectueux qui adore les câlins, les câlins et même les chatouilles.

Federica, maman de Carlo

(Italy) Hello everyone, and thank you for welcoming me to the group. I am Carlo's mother.

Carlo has been under the care of specialists since he was six months old. We started with an orthoptist for strabismus, who told us that Carlo's problem wasn't just his eyesight but that he was a 'distracted' child.

Since then, we have seen various doctors and had check-ups at different hospitals.

Last year, a week after recovering from Covid, Carlo had two episodes of 'hypotonic seizures' and from then on, he started taking Depakin (a medication for epilepsy).

Carlo has always had a very poor EEG reading, but since he started taking this medication, it seems to have improved.

Today, following the latest tests, they gave us the diagnosis: NR2F1 missense variant.

Carlo now attends primary school in the mornings with his support teacher and, in the afternoons, a day centre for children with disabilities where they take part in various activities every day: psychomotor therapy, music therapy, animal-assisted therapy and more.

Carlo doesn't speak, wears glasses and has difficulty walking; he particularly loves music and water (he adores going to the swimming pool and the sea).

He has a special bond with his dog, Olivia, whom he is always looking for and cuddling.

Carlo is a very affectionate child who loves cuddles, hugs and even being tickled.

Federica, Carlo's mum