L’histoire de Robin

Robin est né le 10 février 2000, il est l’ainé d’une fratrie recomposée de 4 enfants.

Comme beaucoup d’autres enfants Lafora, il a grandi sans problème de santé. Les apprentissages, quels qu’ils soient, ne posaient aucun souci. Il était insouciant, intelligent, fonceur, sensible, volontaire, aimant, subtil et drôle. Il aimait sa famille, le sport, les copains/copines, les jeux vidéo, les vacances, la pêche, la mer et manger, la vie quoi !

Robin a vécu sa 1ère crise à 12 ans, au lendemain d’une soirée d’anniversaire entre copains. Nous l’avons trouvé convulsant dans notre trampoline, une image que nous n’oublierons jamais : yeux révulsés, salivation excessive, contractions des membres inférieurs et supérieurs, aucune réaction… nous avons cru le perdre. Les pompiers sont intervenus et ont très vite pensé à une crise d’épilepsie. C’était le point de départ du compte à rebours.

Il a été mis sous Dépakine pour 2 ans afin de traiter une épilepsie idiopathique. Le neurologue nous a alors précisé qu’il était fort probable que ce ne soit que temporaire, le tracé EEG n’était pas inquiétant.

Pendant ces 2 ans, Robin a évolué comme un adolescent « normal », et n’ayant fait aucune crise, son traitement a été arrêté et nous en étions fort contents.

Malheureusement, 8 jours après, alors qu’il joue au basket en extérieur, Robin fait une nouvelle crise. Nouvelle hospitalisation et le neurologue lui demande de reprendre son traitement de Dépakine, le tracé EEG n’est pas favorable.

Coup dur pour nous tous. Robin accepte moins bien la situation. Il a 14ans1/2, et ne comprend pas pourquoi l’épilepsie s’invite dans son quotidien. Il ne veut pas être différent, il ne veut pas être marginalisé, il ne veut pas envisager l’avenir en fonction de cette maladie « invisible » qui va compliquer son existence.

La vie reprend son cours, avec les difficultés liées à l’épilepsie, aux traitements et aux troubles qui s’installent insidieusement. Ils sont imperceptibles au début jusqu’à devenir plus visibles. A 17 ans, Robin est pris en charge par un neurologue pour adultes. Il reprend son dossier et a une écoute attentive. Robin lui fait part de tremblements qui sont en fait des myoclonies. Son traitement est alors modifié pour répondre à une épilepsie myoclonique juvénile.

Rapidement, les crises s’intensifient et les troubles cognitifs et psychomoteurs apparaissent plus clairement. Malgré les difficultés, Robin refuse l’aide qu’on lui propose et dont il a besoin dans sa scolarité mais aussi dans sa maladie. Il est de plus en plus difficile à gérer, à raisonner. Il est coléreux, agressif avec son entourage proche et agit souvent sans filtre. Il préfère alors fuir la réalité et choisit d’aller vivre quelques mois chez son père.

La relation de confiance avec notre neurologue nous permet d’avancer dans son diagnostic et il nous propose de faire un test génétique pour éliminer une éventuelle EMP (épilepsie myoclonique progressive).

Durant les quelques mois qui suivent, son état ne fait qu’empirer. Il fait de plus en plus de crises, sa marche est mal assurée, il a des absences et il devient difficile d’avoir des échanges raisonnés avec lui. Son état est très préoccupant.

Les résultats du test génétique arrivent 9 mois après, et nous apprennent que Robin est porteur de la maladie de Lafora, une sentence de mort. Il a alors 19 ans, oublie son prénom, ne sait plus mettre un vêtement sur un cintre, s’habiller, mettre une ceinture de sécurité et souffre de se voir ainsi diminuer. Il doit être déscolarisé et mis sous tutelle. Et une surveillance 24h/24h est nécessaire.

Moins d’un mois plus tard, alors seul avec son petit frère chez son père, il ne sait pas réagir face à un début d’incendie et se retrouve brûler au 3e degré au niveau des 2 pieds... Il est alors hospitalisé durant un mois pour une greffe de peau, et fera son 1er état de mal épileptique. Cet épisode le fera se retrouver prématurément dans un fauteuil roulant. Robin revient vivre chez nous.

Cela nécessite une organisation avec des tierces personnes, du personnel soignant et des structures qui nous aident pour appréhender la situation le mieux possible. Robin s’est battu pour réapprendre à marcher malgré les myoclonies et la douleur. Il a également dû faire face à l’abandon de son père au fil des mois. Mais Robin est un guerrier, il fait preuve d’une grande force mentale et continue sa route.

Après l’épidémie de Covid, Robin fait un épisode de fièvre plus important que les précédents et doit être hospitalisé. Son état est inquiétant, il ne se réveille quasiment plus, fait jusqu’à 30 crises par jour. On nous prépare au pire. Mais Robin se bat encore et récupère après quelques semaines de soins. Il réapprend à manger, à parler, et retrouve petit à petit ses souvenirs. Et 2 mois après, il revient vivre à la maison, mais ne reprend pas la marche.

Il a maintenant 23 ans et il a déjà gagné bien des batailles. Il est hospitalisé à domicile, alité et sous surveillance 24h/24 depuis 3 ans. Il supporte mal la lumière et la chaleur. Il a des difficultés d’élocution, de compréhension et de déglutition, mais il mange par lui-même avec notre aide. Ses troubles cognitifs et psychomoteurs progressent en même temps que la maladie évolue. Quand il le peut, sa seule question au neurologue est de savoir s’il y a un médicament qui va le guérir…

Cet espoir de voir enfin arriver un traitement qui nous fera oublier l’horreur Lafora nous tient tous, patients, parents, familles, proches et chercheurs…