

Télio, 3 ans, est atteint d'une maladie génétique rare, sa mère se bat pour lui: "Il va souffrir petit à petit"

Pierre Fagniez , publié le 31 janvier 2019 à 06h00 |



Mélanie a appris il y a quelques mois que son fils était touché par la myopathie de Duchenne, une maladie qui entraîne un affaiblissement progressif des muscles.

"Télio est super souriant et c'est vraiment ça qui me donne sa force", confie sa maman, Mélanie. Son petit garçon aime jouer, pédaler sur son vélo à pousser, regarder la télé, courir dans la cour de récré... Un enfant comme les autres en somme. Sauf qu'il court moins vite que ses petits camarades parce qu'il est atteint de la myopathie de Duchenne, une maladie génétique qui provoque la dégénérescence de l'ensemble des muscles de l'organisme. Celle-ci ne touche que des garçons, 1 sur 5000. En Belgique, 12 nouveaux cas sont recensés chaque année. Mélanie, nous a contactés via notre bouton orange Alertez-nous pour sensibiliser la population à cette maladie qui reste incurable à ce jour.

Un enfant qui tombe trop souvent

Télio est né il y a trois ans. Ses parents se sont séparés quand il avait trois mois. Il vit à Ham-sur-Sambre avec sa mère, âgée de 30 ans, qui travaille en tant qu'aide-ménagère. En 2017, Télio, alors âgé de deux ans, se porte bien. Il marche, mais tombe souvent. *"Pour moi il tombait comme un enfant tombe parce qu'il commence à marcher". Donc, ça ne m'a pas alarmé spécialement*", se souvient Mélanie. Il s'agit pourtant d'un premier symptôme. Un enfant atteint de la myopathie de Duchenne est souvent un enfant qui *"tombe trop souvent, a du mal à courir aussi vite que les autres, se plaint de douleurs musculaires"*, explique le docteur Servais, qui dirige le Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires de Liège.

Au départ, des examens réalisés pour une simple angine

Au mois de février 2017, Télio est hospitalisé pour une angine. Une prise de sang révèle d'abord une mononucléose. D'autres prises de sang seront réalisées pour suivre l'évolution de cette maladie. Un de ces examens révèle un taux d'enzymes hépatiques (du foie, ndlr) anormalement élevé. *"Le diagnostic devient alors très probable*, explique indique le docteur Servais, spécialiste de la myopathie de Duchenne. *Il faut alors rechercher le gène de la mutation dans le gène de la dystrophine"*. Une anomalie au niveau de ce gène provoque un déficit de dystrophine, qui est une protéine impliquée dans le soutien de la fibre musculaire.

"Rien qu'au touché, il [le docteur Servais] a su directement que c'était une maladie neuro-musculaire", raconte Mélanie. En effet, une des caractéristiques de la myopathie de Duchenne est de donner aux mollets du malade un aspect gonflé. *"Ce n'est pas le muscle lui-même qui est gros, c'est en fait toute l'infiltration fibreuse et grasseuse"*, précise le docteur Servais.

Pour Télio, l'examen génétique s'avère insuffisant à révéler la maladie. Il faut alors prélever un fragment de muscle pour l'examiner. *"Dans certains cas on est obligé de recourir à un examen qu'on appelle la biopsie musculaire, soit parce qu'on ne trouve pas la mutation génétique à la prise de sang, soit parce que la mutation est tellement rare qu'on veut s'assurer que c'est bien elle qui cause le problème"*, explique le spécialiste.

"C'est le monde qui s'effondre"

Comme la mononucléose fausse les analyses, il faut attendre plus d'un an pour que le diagnostic tombe. Le 25 mai 2018, le docteur Servais apprend à Mélanie que son fils est atteint de la myopathie de Duchenne. *"Là, c'est le monde qui s'effondre*, confie la maman. *On se demande ce qu'on va faire parce que pour le moment le petit est bien. Et puis il va se retrouver en chaise roulante (...) On se rend compte qu'il va souffrir petit à petit."*

Le facteur héréditaire

La dystrophie de Duchenne est transmise par la mère par le biais du chromosome X. Dans 50% des cas, la mère est porteuse de la mutation génétique, mais sans le savoir, parce qu'elle n'a pas de symptôme et que la maladie n'est pas présente dans la famille, indique le docteur Servais. Dans les autres cas, il s'agit de "néomutations", "c'est-à-dire des mutations qui n'existaient pas chez la mère et qui vont apparaître chez le petit garçon", ajoute le spécialiste.

"On se sent un peu fautive parce qu'à la base c'est une maladie génétique", confie Mélanie. Mais dans le cas son fils, la myopathie de Duchenne est le résultat d'une mutation rare.

Personne d'autres n'est touché par cette maladie dans la famille de Télió. La plupart des cas apparaissent dans des familles où il n'y a pas d'antécédents.

Malgré le traitement, la maladie est appelée à progresser

"La première acquisition que le patient va perdre, cela va être de courir ou de monter les escaliers. Ça va évoluer. Ça va être la perte de la marche. Et puis la maladie va progresser à l'ensemble des muscles. Y compris respiratoires", explique docteur Servais. Le cœur étant un muscle, les patients finissent tous par avoir une atteinte cardiaque. De nos jours, cette maladie cause le décès autour de la trentième année de vie.

Les stéroïdes sont actuellement le seul traitement contre la dystrophie de Duchenne. "En les instaurant précocement, on permet de retarder de trois à quatre ans la perte de la marche. On permet d'éviter des déformations du dos qui doivent mener à des opérations. Et on allonge la survie d'en moyenne 5 à 10 ans", explique le docteur Servais. "C'est pas grand-chose mais si ça peut déjà l'aider", dit Mélanie.

Pour le moment, Télió n'a pas de difficulté à marcher, s'asseoir et se lever. Mais il ne peut pas faire de longs trajets. "Il a beaucoup de douleurs dans les jambes, raconte Mélanie. Les médecins estiment que c'est vers 6 ans qu'il commencera à avoir des difficultés à monter les escaliers". En prévision, elle a choisi pour lui une école avec peu d'escaliers. "Tout s'y passe super bien", se réjouit-elle. "Après, quand il a des douleurs à la récréation, ils sont au courant et il fait des pauses".

Une vie rythmée par la maladie

Tous les trois mois, Mélanie amène Télió au [Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires](#)(CRMN), à la Citadelle de Liège, où il est pris en charge par une équipe

pluridisciplinaire. *"Cette maladie qui touche les muscles va avoir des conséquences respiratoires, cardiaques, de réadaptation. D'où la nécessité d'une équipe complète avec les différents spécialistes",* explique le docteur Servais.

"On a beaucoup d'exams, on est beaucoup dans les hôpitaux évidemment. J'ai dû réduire mon horaire pour lui", raconte Mélanie, qui consent tous les efforts pour la santé de son fils. Au mois d'octobre, la maman a créé une asbl, baptisée **Le combat de Téléo contre Duchenne**, afin *"d'aider la recherche à sauver nos enfants"*, explique-t-elle. Sur **la page Facebook de l'asbl**, elle communique sur les événements qu'elle organise pour lever des fonds et donne régulièrement des nouvelles de Téléo. À de rares occasions, Mélanie se confie sur sa vie bouleversée : *"Pendant qu'on est complètement brisés à l'intérieur, on continue, on apprend lentement à ramasser les morceaux, jour après jour, semaine après semaine, alors que nous sommes peut-être en train de nous effondrer à l'intérieur, nous prenons l'habitude de nous retenir, simplement parce que nous le devons. Nos enfants ont besoin de nous, quel autre choix y a-t-il ?"*