

## Une inspiration personnelle 2013

Le 5 novembre 2010, notre petite princesse Giulianna est née. Elle était parfaite : rose, mignonne et calme – très calme... trop calme... Quand nous l'avons ramenée à la maison, nous avons réalisé que quelque chose n'allait pas. Nous l'avons nourrie de force, avec une seringue, car elle ne pouvait pas allaiter ou téter un biberon. Elle ne prenait pas assez de poids et dormait constamment. Enfin, nous avons consulté. Le médecin n'était pas sûr et a ordonné des tests. Et notre aventure a commencé. J'ai grincé des dents la première fois qu'ils ont mis une aiguille dans son bras, mais je ne savais pas que c'était la première d'une longue série. Elle est restée 3 semaines à l'hôpital. Comme Noël approchait, ils nous ont permis de rentrer à la maison tant que nous utilisions le tube NG pour la nourrir. Nous avons apprécié les vacances et avons vraiment cru qu'il n'y avait rien de mal et qu'elle irait bien.



Le 31 janvier 2011, nous avons subi ce que nous pensions être un contrôle de routine. C'est alors que nous avons reçu le diagnostic du syndrome de Prader-Willi. L'image de ma belle princesse a fondu et a été remplacée par la longue liste de symptômes qu'on nous a informés qu'elle devrait probablement endurer. Cela ne pouvait pas être. Cela ne nous arrive pas. Nous étions en bonne santé. Je pense que j'ai pleuré toutes les larmes de mon cœur cette semaine-là. Comme beaucoup, je me suis bien sûr tourné vers Internet. J'ai lu les expériences horribles et les reportages sur les personnes atteintes du SPW. J'ai découvert la Prader-Willi Syndrome Association (États-Unis) et je les ai appelés pour essayer d'obtenir des informations – en pleurant pendant que je parlais à la personne au bout du fil. Puis je suis venu sur le site Web [fpwr.ca](http://fpwr.ca) et la première chose que j'ai vue c'est vos recherches et lectures arrêtees ici, car la plupart des informations sur Internet sont obsolètes. Après avoir regardé une vidéo YouTube de Tanya et Keegan avec Dante, j'ai été soulagé lorsque Keegan a dit "si seulement je savais alors ce que je sais maintenant".

Ma Giulianna a subi plus de tests invasifs au cours de ses 2 années de vie que n'importe quelle personne typique n'en aura dans sa vie. Elle est, cependant, si forte et résistante. Depuis le diagnostic du SPW, elle souffre en effet de certains des symptômes tels que le strabisme, la scoliose, des retards de développement, un retard de la parole et le début de son grand intérêt pour la nourriture. Elle est vue au moins deux fois par semaine par un spécialiste ou un thérapeute et accepte de prendre une aiguille de GH tous les soirs. Elle porte des lunettes et un corset dorsale et elle vous les montrera en vous les montrant car elle est fière de pouvoir supporter de les porter. Elle adore les chiots, les peluches et les bijoux qui scintillent, notamment les bracelets. Elle est tellement sociable, même quand je suis triste et que je me sens dépassée, elle a juste besoin de ramper dans la pièce et de me faire un gros câlin et la vie est à nouveau parfaite.

Nous avons assisté au gala et à la conférence de Toronto en avril 2011 – Giulianna avait cinq mois et venait de commencer à boire son biberon sans tube. Comme d'autres familles de SPW, nous nous sentions effrayés et impuissants. Pourtant, parler avec Tanya et Keegan nous a énormément aidés, car nous nous sommes ensuite sentis encouragés à en faire plus. Et plus encore, car nous avons également organisé une marche en août de la même année. Mais nous ne nous sommes pas arrêtés là ! Trois mois plus tard, le jour du 1er anniversaire de Giulianna, nous avons organisé le 1er Gala de Montréal. En 2012, nous avons aidé une famille alors nouvellement diagnostiquée à commencer à organiser sa propre marche également dans notre ville, et nous avons ensuite organisé le 2e Gala de Montréal. Cependant nous l'avons fait en organisant la première conférence médicale à Montréal le même week-end. Au cours de nos deux courtes années d'implication dans la collecte de fonds, nous avons collecté plus de 40 000 \$ pour la recherche Prader-Willi. Nous avons également créé une brochure pour les familles nouvellement diagnostiquées dans la province de Québec, et une trousse électronique qui identifie des guides nutritionnels, des informations éducatives sur le SPW, ainsi que les étapes nécessaires pour intégrer l'hormone de croissance (GH) dans le régime de soins de leur enfant, ainsi que avec des informations sur la façon de demander éventuellement une aide financière de GH si nécessaire. En plus d'être des membres actifs de l'association québécoise, nous faisons également partie d'un comité nord-américain qui travaille à la création d'une trousse d'information « Premiers pas » (sous forme numérique) pour les familles nouvellement diagnostiquées en Amérique du Nord. Parfois, nous pouvons penser que nous ne pouvons pas faire grand-chose. Mais pour nous, ne rien faire est pire. Nous aimons Giulianna, jusqu'à la lune et retour - et si c'est ce qu'il faut, c'est jusqu'où nous irons. Notre espoir est de trouver des traitements pour aider à contrôler les divers symptômes du SPW et aider les personnes atteintes du SPW à mener une vie bien remplie et indépendante.

Un jour, dirons-nous, tout cela en valait la peine.

Cordialement,  
Carole, Marco & Christopher Del Cane