



Romane , un ange partit trop tôt . ??

Gangliosidose de type GM2. Egalement appelé maladie de Sandhoff. Voilà un nom sur la fiche maladie qui a décidé de s'installer dans la vie de notre princesse. La maladie dont Romane est porteuse est une affection orpheline génétique. Le gène responsable de la mutation est localisé sur le chromosome 5. C'est une pathologie très rare dite lysosomale. La prévalence en Europe est d'environ 1 cas sur 130 000 naissances. Dans le monde il y a eu à ce jour une cinquantaine de personnes atteintes. Il existe 3 formes cliniques sur cette maladie. Je vais parler de la forme infantile précoce, le cas à Romane. Elle débute entre 3 à 6 mois de vie, jusqu'ici bébé se développe comme il se doit et d'un coup la maladie apparaît brutalement. Les symptômes ? Une tache rouge cerise au fond d'œil. Une cécité précoce. Des sursauts inépuisables. Régression psychomotrice. Une hypotonie sévère. Une épilepsie. Une augmentation du foie et du pancréas. Une raideur des membres. Infections pulmonaires. Mais chaque cas est différent, Notre poupée en plus de tout cela un trouble de la déglutition, une stase salivaire, une constipation habituelle, et une photosensibilité. Le traitement ? C'est une maladie incurable, aucun traitement n'existe à ce jour. Elle bénéficie tout de même de plusieurs traitements anti-épileptique, De la kiné respiratoire, De la kiné mobile. C'est une maladie qui a une évolution très rapide. Le pronostic est sombre, l'espérance de vie

PARTICIPEZ À LA CAGNOTTE :

<https://www.onparticipe.fr/c/FvBQIV9K>



Scannez-moi !



Cette cagnotte vous est proposée par :

Valentine Fontaine