

Je m'appelle Marie-Hélène, j'ai 27 ans et j'habite près de Strasbourg.

Vers l'âge de deux ans, mes parents ont constaté un problème au niveau de mes pieds.

Quand ma maman me mettait les chaussures, je ne relevais pas mon pied et je ne courrai pas comme les autres enfants de mon âge. J'ai marché toute seule à 10 mois. A l'âge de 4 ans, je tombais beaucoup car je steppais à la marche.

A quatre ans, une biopsie du nerf et du muscle a été réalisée et le diagnostic d'une maladie neuromusculaire a été posé. La biopsie nerveuse avait orienté vers une neuropathie hypertrophique avec nombreux bulbes d'oignon. L'EMG était compatible avec une CMT de type axonal. J'ai commencé les séances de kiné hebdomadaires à cet âge là. Très vite je ne pouvais plus monter les escaliers sans me tenir.

J'ai toujours eu des kinés très gentils qui ne s'occupaient que de moi.

La maladie s'est progressivement aggravée et l'amyotrophie s'est étendue aux membres supérieurs à partir de 8 ans. J'aurai aimé jouer au synthétiseur mais cela n'était pas possible, mes mains ne répondaient pas. Quand je me lève d'une chaise, je suis obligée de me tenir. Je suis lente à l'écriture et à la frappe à l'ordinateur.

C'est à l'âge de 9 ans que les médecins m'ont proposé de porter deux releveurs postérieurs souples et dynamiques. Depuis je ne sors plus sans mes releveurs, je chute moins et je peux marcher plus longtemps. Je les introduis dans mes chaussures de sport hautes aux talons élargis. Vu l'atrophie de mes mains, j'ai maintenant quelques difficultés à accrocher l'élastique de mes releveurs. J'ai consulté plusieurs fois l'ergothérapeute.

A partir de 17 ans, j'ai eu une faiblesse de plus en plus importante au niveau de mes membres supérieurs associée à une amyotrophie complète des mains. C'était le début des douleurs, crampes et paralysies dans les mains. J'ai également des douleurs dans les poignets et les bras. J'ai eu plusieurs infiltrations. Puis le médecin m'a confectionné une orthèse de repos nocturne pour ma main. Le but était de mettre ma main en repos absolu durant la nuit. A 19 ans, j'ai passé mon permis de conduire sur une voiture adaptée à mon handicap. Ce fut une nouvelle liberté pour moi. Pour suivre les cours en licence, j'ai loué un studio accessible à côté de mon lycée. Un membre de ma famille passait quotidiennement chez moi. Je rentrais chez mes parents le WE.

En 2009, le diagnostic moléculaire a livré le secret de ma maladie, j'étais hétérozygote pour deux mutations faux sens de la mitofusine 2, c'était donc une CMT2A (MFN2) autosomique récessive.

Ayant obtenu ma licence, j'ai travaillé pendant 5 ans. Après 2 ans de travail, j'ai réduit mon activité professionnelle de 20%, j'étais trop fatiguée et j'avais trop de douleurs dans les mains. Je viens d'arrêter complètement mon activité professionnelle ayant toujours trop de douleurs dans les membres supérieurs. J'ai une très grande faiblesse musculaire aux 4 membres et ne peut pas me baisser. Aucune chirurgie n'est envisageable.

Maintenant je vis à mon rythme, les douleurs sont toujours présentes surtout s'il fait humide et froid. J'utilise beaucoup d'aides techniques pour me faciliter les mouvements dans le quotidien. J'ai l'aide de mon compagnon pour tout ce que je n'arrive pas à faire.