

Personnes atteintes de maladies rares

Différentes, isolées, mais solidaires!



Vivre avec une maladie rare relève du parcours du combattant: difficulté d'établir un diagnostic, inexistence de traitements adéquats, gestion complexe de la vie pratique et tracasseries administratives sans fin entachent la vie quotidienne des personnes concernées.

Texte: Brigitte Longerich / **Photos:** Panthermedia; Fotolia; Reto Albertalli/Phovea/HUG

Adrénomyélonéuropathie, ataxie de Friedreich, syndrome San Filippo, rétinite pigmentaire, épidermolyse bulleuse, maladie de Wilson... Derrière ces noms à consonance barbare se cachent des réalités douloureuses, dramatiques, inimaginables pour le commun des mortels.

La liste des maladies rares est longue, très longue: quelque 7000 maladies rares ont été identifiées à ce jour et d'autres sont

type particulier de collagène et les différentes couches de la peau ne peuvent adhérer correctement ensemble. A la moindre pression, des cloques se forment ou la peau part complètement en lambeaux. Les enfants atteints de cette maladie sont appelés «enfants papillons». Une vie difficile les attend, surtout s'ils sont atteints de la forme sévère de la maladie, qui touche également les muqueuses.

Manger peut être un calvaire...

Les jeunes parents voient du jour au lendemain leur vie bouleversée: accompagner un enfant papillon demande un investissement constant et une attention sans relâche, pour soigner les plaies et les prévenir, pour assurer

Maladies rares, malades nombreux

Il en va ainsi pour de nombreuses autres maladies dites «rares», pour ne pas dire la plupart. Beaucoup d'entre elles sont évolutives, c'est-à-dire que l'état de la personne concernée s'aggrave avec les années et que l'espérance de vie est souvent réduite.

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2000 et qui nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. Elle est d'origine génétique dans 80 pourcents des cas, les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Elles sont le plus souvent chroniques et peuvent mettre le pronostic vital en jeu. La plupart se déclarent au plus jeune âge, alors que certaines se dissimulent pendant de longues années. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes dans l'Union européenne, soit 6,5% de la population. En Suisse, plus de 500000 personnes vivent avec l'une de ces maladies, dont la plupart sont extrêmement invalidantes.

Pendant des décennies, les personnes concernées ont dû se résigner à vivre avec leur maladie. Dans les cas les plus graves, la seule issue était parfois l'entrée dans une institution pour personnes han-

Pas de travail, pas d'AI

«Comment faire lorsque la maladie nous empêche de travailler? Une atteinte visuelle grave m'empêche d'exercer mon métier de musicienne. Aucun diagnostic précis et accepté par les assurances n'ayant pu être posé, je me vois refuser les prestations d'assurance-invalidité. La seule solution a finalement été de changer de canton.»



recensées chaque semaine. Mais identifier une maladie ne signifie pas savoir la soigner, et c'est là que se trouve le principal nœud du problème.

Des vies bouleversées

Voilà un jeune couple heureux: leur premier enfant va naître, leur joie est immense. L'accouchement se passe sans problèmes, mais... à l'examen, le bébé présente une anomalie génétique, l'épidermolyse bulleuse. Son organisme ne produit qu'en quantité insuffisante un

quotidien sans risque de chutes, de chocs, de blessures. «A l'annonce du diagnostic, nous avons été sous le choc» confie Madame P., maman de la petite fille touchée par l'épidermolyse bulleuse. «Et du jour au lendemain, nous avons dû reconsidérer la plupart des aspects de notre vie, car la prise en charge demande une très grande organisation et beaucoup de temps». Pour l'un des parents, le travail à l'extérieur est remis en question et bien des projets doivent être réexaminés en fonction de l'évolution de la maladie.

¹ Stéphanie Trisconi. Les maux globines. Editions Attinger, 2014.

De nombreuses associations représentent les personnes atteintes de maladies rares. La solidarité est un enjeu central.



dicapées. Mais au cours des dix dernières années, sous la pression d'associations de patients et de l'opinion publique, des mesures spécifiques de grande ampleur ont été mises sur pied dans plusieurs pays. En Suisse, Pro Raris, l'Alliance Maladies Rares – Suisse a été fondée en 2010.

«Cesser d'espérer, c'est cesser de vivre»

Les récits de vie des personnes concernées par une maladie rare ou de leurs proches témoignent du courage, de la persévérance et de l'engagement sans relâche dont il faut faire preuve pour affronter une réalité des plus cruelles. Stéphanie Trisconi est mère d'un garçon de 13 ans qui souffre d'hémophilie A ainsi que d'une maladie orpheline rare. Et sa fille de 11 ans est également porteuse de la maladie rare de son frère. «Avec les années, je suis devenue une maman-infirmière à temps complet» constate cette mère courageuse qui passe une partie de

son temps dans les hôpitaux et s'est rendue de son propre chef aux Etats-Unis pour obtenir un diagnostic plus précis. «Beaucoup de parents sont totalement abasourdis par l'ampleur des démarches à entreprendre» ajoute-t-elle, «mais moi je veux tout comprendre et décider personnellement pour le bien de mes enfants». Paru sous le titre «Les maux globines»¹, le livre qu'elle a publié l'automne dernier raconte de manière poignante sa lutte inlassable pour la vie: «cesser d'espérer, c'est cesser de vivre» dit-elle.

Un véritable do it yourself

Mais tout le monde ne dispose pas des mêmes ressources pour face aux défis que pose le diagnostic de maladie rare. «Le plus décourageant est de devoir affronter le labyrinthe kafkaïen que représentent les démarches administratives et juridiques nécessaires pour faire valoir des droits élémentaires» souligne Romain Lanners, responsable de la pédagogie curative clinique de l'Université de Fribourg. Ce dernier insiste sur l'urgence de désigner des organes de coordination, capables de conseiller des parents parfois dépassés par une réalité trop lourde à assu-

mer: un enfant avec des besoins spécifiques dus à sa maladie ou son handicap requiert en moyenne quatre heures de tâches domestiques par jour – liées à l'ali-

Un nomansland

«Mes deux enfants sont atteints d'une maladie rare non identifiée à ce jour. Leurs traitements et leur accompagnement ont été pris en charge par la LAMal jusqu'à leur majorité. Puis ce fut le nomansland. Car dès ce moment, c'est l'AI qui prend le relais, mais sans diagnostic clair, les prestations ne sont pas versées.»



Aucune issue envisageable

«Je suis atteinte d'une maladie rare hautement invalidante. Mon mari et moi avons passé la plus grande partie de notre vie à courir les médecins, les hôpitaux, les assurances, les conseillers juridiques, l'aide sociale et j'en passe. Epuisé par les tracasseries interminables et l'inexistence de réponse appropriée, mon mari s'est suicidé.»



mentation, l'hygiène, la mobilité etc. Il nécessite une surveillance permanente en raison de son état de santé, et cela jour et nuit, et demande des stimulations particulières pour son développement. Sans compter les déplacements nombreux pour les visites médicales ou thérapeutiques, les séjours à l'hôpital, les démarches administratives et autres. De l'avis des personnes concernées, tout cela ressemble aujourd'hui à un véritable do it yourself, le mot d'ordre étant «débrouillez-vous»!

«En plus de tout cela, les familles concernées doivent affronter le regard de la

Anne Murphy, chargée d'écoute et d'information à la Helpline des HUG

«Ces malades ont vraiment besoin d'être reconnus»

Depuis un peu plus d'un an, Anne Murphy répond à la Helpline pour les maladies rares aux HUG, à côté de son poste d'infirmière conseillère en onco-génétique. Cette Helpline fait partie du portail romand des Maladies Rares créé conjointement entre le CHUV et les HUG, en collaboration avec Orphanet.

Soins infirmiers: *Comment êtes-vous arrivée à ce poste d'écoute et de conseils pour les personnes atteintes de maladies rares?*

Anne Murphy: Je travaille en oncogénétique depuis une vingtaine d'années et me suis formée comme conseillère en génétique. Lorsque la Helpline a été créée, on m'a proposé ce poste qui me permet de découvrir d'autres aspects de la génétique et dans lequel mes compétences infirmières, notamment dans le domaine de l'écoute, sont très précieuses.

Quel et précisément votre rôle?

Je réponds à tout type de demande concernant les maladies rares, qu'elles émanent des patients, de leurs proches

ou d'associations. La plupart des personnes connaissent leur diagnostic, mais ont envie de consulter un spécialiste ou d'en savoir davantage sur leur maladie. Je vais les orienter et leur fournir des informations. Je peux aussi mettre en lien les personnes qui cherchent à partager leurs expériences.

Si vous deviez mettre en avant une préoccupation centrale et récurrente, quelle serait-elle?

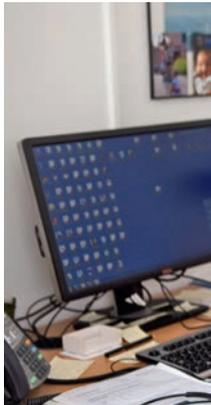
Je perçois chez mes interlocuteurs un très fort besoin d'identification. En l'absence de thérapies, la plupart des maladies rares ne seront jamais guéries. Les malades l'acceptent mais ont besoin d'être reconnus avec leur pathologie et de

partager avec d'autres malades. Cet aspect me touche beaucoup, ainsi que leur courage.

Les infirmières sont-elles formées dans le domaine des maladies rares?

Non, pas vraiment. Il faut dire que l'on ne s'y intéresse pas depuis très longtemps non plus. C'est avec le développement de la génétique médicale que les maladies rares sont apparues sur le devant de la scène. Mais la formation suivra, c'est certain. Les médecins eux aussi doivent parfaire leurs connaissances dans ce domaine.

A propos des analyses génétiques: n'y a-t-il pas risque d'abus?



Spécialistes nécessaires

«Une de mes amies est née avec une cardiopathie dont l'évolution a eu une incidence sur les poumons, ce qui rendait toute opération impossible. A 45 ans, elle a dû subir une intervention pour des calculs biliaires. Mais dans son cas, il fallait que l'anesthésie soit faite par un spécialiste, formé aux problèmes cardiaques. Ces spécialistes ne se trouvent que dans les hôpitaux universitaires. C'est là que nous nous sommes heurtés à la question du libre choix de l'hôpital...»



société» ajoute Romain Lanners. Un regard qui se voudrait bienveillant, mais qui est trop souvent empreint de méfiance ou de sollicitude exagérée.

Implication politique indispensable

Pour que les choses changent pour les personnes atteintes d'une maladie rare et leurs familles, des décisions s'imposent

au niveau politique. Suite à deux postulats déposés en 2010 et 2011, le Conseil fédéral a adopté le 15 octobre dernier un «Concept national sur les maladies rares», dont l'objectif premier est d'assurer un suivi médical de qualité dans toute la Suisse pour les patients touchés.

«Actuellement, nous sommes en train de concevoir le plan de mise en œuvre et de poser les jalons pour que les étapes principales de ce concept se concrétisent rapidement» explique Oliver Peters, vice-directeur de l'Office fédéral de la santé publique. Il s'agit d'assurer, dans des délais proches, le remboursement du diagnostic et des thérapies, le soutien aux proches avec la mise à disposition de res-

sources à tous les niveaux, ainsi que la contribution suisse à la recherche dans le domaine des maladies rares.

Le concept prévoit 19 mesures regroupées en 4 projets. Le premier projet verra la création de centres de référence qui auront pour mission d'organiser les compétences médicales et de désigner les spécialistes. Le second concerne avant tout les prestations fournies aux patients: il devrait faciliter l'accès aux diagnostics et thérapies d'une part, et alléger le fardeau administratif d'autre part.

Le troisième projet porte sur l'information et la coordination, en impliquant tous les acteurs concernés – coordinateurs, proches aidants, organisations de patients et associations d'entraide. Enfin, il s'agira d'améliorer la formation et le transfert de compétences et favoriser la recherche, trop peu développée dans ce domaine.

Anne
Murphy

En principe pas, car toute personne souhaitant se soumettre à un test génétique doit demander d'abord un conseil génétique. Ceci pour évaluer chaque situation personnelle et familiale et un test peut alors permettre de poser un diagnostic de maladie rare.

Constatez-vous une différence entre les générations?

Oui très clairement. Les jeunes d'aujourd'hui ont une vision plutôt mécanique de leur corps – c'est comme si on devait pouvoir tout réparer. Mais dans toutes les générations, les personnes cherchent des informations sur internet en priorité et deviennent de véritables experts de leur maladie.

Le Groupe de travail chargé de la mise en œuvre du concept est composé de représentants de l'OFSP, de la CDS, de la FMH, du SEFRI et de ProRaris. Le plan de mise en œuvre s'étend de 2015 à 2017.

Explorateurs modernes

Les plus grands espoirs pour l'amélioration des conditions de vie des personnes souffrant d'une maladie rare se concentrent sur la recherche. Aujourd'hui, l'immense majorité des maladies rares ne bénéficie d'aucun traitement efficace. Pour inciter l'industrie à investir dans ce marché restreint et soutenir les chercheurs en Suisse, les médicaments importants pour les maladies rares peuvent bénéficier d'une procédure d'autorisation simplifiée de mise sur le marché, conformément à l'article 14, al. 1, let. f de la Loi sur les produits thérapeutiques. Cette politique a permis le développe-

ment de certains médicaments orphelins, mais leur nombre reste très limité.

Certains envisagent dès lors de participer à des essais cliniques, mais c'est là s'engager dans un voyage au long cours, dont l'issue est totalement incertaine.

Ce voyage, la famille de Séverine (prénom d'emprunt) l'a fait, avec l'espoir de trouver un moyen d'améliorer la qualité de vie de cette adolescente atteinte du syndrome de Morquio, une maladie évolutive qui peut induire des déformations squelettiques et des troubles articulaires généralisés, accompagnés de fortes douleurs. La participation à l'essai clinique impliquait un déplacement hebdomadaire en Allemagne et par conséquent un chamboulement de la vie familiale, scolaire, professionnelle et sociale. Pour Séverine, l'expérience a été positive: «Nous avons aujourd'hui une adolescente qui a retrouvé le sourire et l'envie de vivre, alors qu'avant, elle n'espérait plus rien» témoigne avec gratitude son père.

Reste que les personnes qui se lancent dans l'aventure des tests sont de véritables «explorateurs des temps mo-

Un test génétique permet d'identifier une caractéristique génétique d'une personne. Il permet de déterminer si celle-ci est porteuse, ou non, d'un gène pathologique ou qui prédispose à une pathologie. L'offre de tests génétiques est en pleine croissance, depuis une douzaine d'années, en particulier depuis l'achèvement du projet génome humain en 2003. La demande de tests a explosé, entraînant dans son sillage des questions nouvelles liées à leur pertinence. Si ceux-ci sont indiqués lorsqu'il s'agit de poser un diagnostic sur une maladie rare, on est en droit de s'interroger sur leur utilité dans des situations destinées uniquement à rassurer celles et ceux qui s'inquiètent d'une éventuelle maladie qu'ils pourraient développer en raison de leur patrimoine génétique. Le débat intéresse bien entendu les assurances: où se situe la limite entre une prévention justifiée – par exemple dans une famille dont un membre est touché par une maladie grave – et un précautionnisme poussé à l'extrême, où tout est mis en œuvre pour assurer un risque zéro?



Avoir une vie normale malgré la maladie n'est pas chose facile.

dernes», qui vont oser l'expérience sans savoir à quelle issue ils doivent s'attendre.

La génétique, remède à tout?

Dans le domaine des maladies rares, les questions éthiques sont évidemment nombreuses. Un aspect fréquemment évoqué est celui de la limite des tests génétiques.

Miser sur la solidarité

Pour faire face à toutes les difficultés liées à leur maladie, les personnes concernées doivent pouvoir compter sur la solidarité. Solidarité entre elles, avec leur entourage, avec les associations, et avec la société dans son ensemble. Des projets régionaux voient le jour, à l'instar du Valais, où Christine de Kalbermatten, vice-présidente de ProRaris, s'attache actuel-

Témoignage

«Je fais partie des chanceux»

Au terme d'un parcours difficile, long et douloureux, Mathilde de Wurstemberger a pu poser un diagnostic sur l'affection dont elle était atteinte et tenter l'opération qui devait la sauver.

«Vers l'âge de dix ans, j'ai commencé à me plaindre de maux de tête fréquents. Une radiographie a mis en évidence une anomalie mais sans diagnostic précis et aucun suivi n'a été mis en place. Pendant toute ma scolarité, ces maux de tête revenaient régulièrement, comme des pics de douleur intense, notamment à l'effort. J'avais la sensation que quelque chose poussait à l'intérieur de mon crâne. Mais j'essayais de m'y faire.

L'année dernière, d'autres symptômes sont apparus: une toux et un hoquet fréquents, un chatouillement dans la gorge, des étournelements par saccades, puis des troubles dans la démarche et des difficultés à trouver mes mots. Ma généraliste a finalement accepté de me faire faire une IRM. Je voulais à tout prix savoir ce qui m'arrivait, mais en même temps j'appréhendais le diagnostic. «Malformation d'Arnold-Chiari

pour tout j'y suis restée quatre mois... Du liquide céphalo-rachidien a fui de la cicatrice une première, und deuxième puis une troisième fois. Malgré la pose d'un drain lombaire, il a fallu réopérer à chaque fois. La situation s'est stabilisée lorsqu'on m'a posé un drain sous-cutané allant de mon crâne à mon abdomen.

Le répit fut de courte durée: il a fallu retourner d'urgence à Berne pour enlever le drain sous-cutané qui s'était infecté. Puis les médecins ont découvert une spondylodiscite, qui me causait des maux de dos insupportables. S'ensuivirent deux mois d'hôpital avec administration d'antibiotiques par intraveineuse. Le dernier mois, j'ai pu être hospitalisée au CHUV. En tout, j'avais subi cinq opérations, dix-sept IRM, de multiples scanners, plusieurs ponctions lombaires, d'innombrables examens et

absorbé quantité de médicaments.

Depuis mi-février, je ne prends plus de médicaments. Mon moral était au plus bas pendant toute cette période, notamment à cause du sevrage des opiacés, mais mon cauchemar est terminé et j'ai pu reprendre mon

travail. Cette expérience douloureuse m'a permis de côtoyer le monde hospitalier de tout près. J'ai été soignée de manière très professionnelle. Avec le personnel infirmier, j'ai noué des contacts étroits, les relations étant plus accessibles qu'avec le corps médical. Aujourd'hui, je suis guérie sans aucune séquelle. Je sais que je fais partie des chanceux, ma maladie n'étant pas évolutive et dégénérative comme beaucoup d'autres. Mais elle reste malheureusement méconnue et les symptômes sont souvent minimisés. A 25 ans, j'ai la vie devant moi, et j'en suis reconnaissante».

«J'ai subi 5 opérations, 17 IRM, plusieurs scanners et ponctions lombaires, sans compter les examens.»

avec ébauche de syringomyélie», me lut la généraliste avec un air inquiet et ignare. «Il vous faut voir un neurochirurgien d'urgence.»

La malformation d'Arnold-Chiari est une malformation congénitale rare du cervelet. Parfois silencieuse, cette anomalie est à l'origine d'une hypertension intra-crânienne ou de troubles neurologiques. Le traitement conseillé est une craniectomie, dans le but d'agrandir le trou occipital afin de faciliter la circulation du liquide céphalo-rachidien.

Le 27 août 2014, j'ai subi une première opération à l'Hôpital de l'Ile à Berne. Mon séjour hospitalier devait durer une quinzaine de jours, en tout et

lement à mettre en place un réseau de soutien pour les familles concernées. «Former, accompagner, coordonner» telles sont les pierres angulaires du projet qui vise une collaboration intense entre tous les acteurs pour apporter des réponses concrètes: soutien administratif, soutien psychologique, espaces d'échange, structures de répit, structures scolaires, conseils. «Nous avons créé un groupe de travail qui inclut tous les prin-

Obscurs essais cliniques

«Après de longues réflexions, nous avons décidé que notre fils participerait à un essai clinique. Pendant un an, nous nous sommes rendus à Paris chaque semaine, au prix de lourds sacrifices sur le plan familial et social. Nous n'avons jamais su s'il recevait le médicament ou le placebo, et finalement le médicament a été retiré, les résultats n'étant pas bons. Aujourd'hui, mon fils est en fauteuil roulant.»



cipaux intéressés, des représentants politiques aux parents en passant par les médecins et les bénévoles» précise Christine de Kalbermatten. «Un seul grand absent: les assureurs!»

La cause des personnes atteintes de maladies rares commence à être mieux entendue. Cela grâce à l'engagement sans relâche des associations, qui, en Suisse et à travers le monde, s'efforcent de sensibiliser le public à ces destinées hors du commun. Depuis 5 ans, Pro Raris participe à la Journée internationale des maladies rares en mettant sur pied une journée suisse. «L'aide de tous est nécessaire aujourd'hui pour que les personnes atteintes de maladies rares bénéficient d'une meilleure qualité de vie et de la reconnaissance à laquelle elles ont droit, comme chacun de nous» souligne Christina Fasser, co-présidente de ProRaris. ■

Liens

www.proraris.ch
www.orphanet.org
www.rarediseaseday.org
www.info-maladies-rares.ch
www.stiftung-seltene-krankheiten.ch/fr