



Magazine

[Grandir](#)
[Mieux vivre](#)
[Voyages](#)
[Plein air](#)
[Minute Papillon](#)
[Auto](#)

Service

[Service abo](#)
[E-paper](#)
[Archives](#)
[Perdus de vue](#)
[Garde d'enfants](#)
[Deuxième main](#)
[Coup de chance](#)
[Voyages lecteurs](#)
[Mots fléchés](#)
[Concours](#)
[Jeux](#)
[Publicité](#)


ATTEINTS DE PATHOLOGIES RARISSIMES, ILS S'UNISSENT

Le 19 février a lieu la Journée internationale des maladies rares, sous l'égide de l'alliance ProRaris. L'occasion de rappeler les problèmes de diagnostic et d'accès à des soins appropriés.

Il y a Charlotte, Adrien et les autres. Leurs maladies rares sont différentes, mais semblables dans les difficultés auxquelles sont confrontés les patients: errance diagnostique, manque de connaissance scientifique, absence de traitement, isolement psychosocial... Elles ont été désignées comme «rares», c'est-à-dire touchant moins d'une personne sur 2000. A ce jour, on recense entre 7000 et 8000 pathologies rares. En Suisse, 500 000 personnes seraient concernées à des degrés divers, soit un peu plus de 6% de la population.

Certaines de ces maladies rares, comme la mucoviscidose ou la myopathie, se sont fait connaître du public. D'autres portent des noms poétiques: «Cri du chat», «Maladie bleue», «Enfants papillons». Mais sous ces appellations se cachent de redoutables dangers qui, dans certains cas, mettent le pronostic vital en jeu. «80% de ces maladies rares sont d'origine génétique (n.d.l.r.: les autres étant infectieuses, auto-immunes ou tumorales), et la moitié d'entre elles se déclarent durant l'enfance», explique la généticienne et pédiatre aux HUG Loredana D'Amato Sizonenko. «Ces maladies rares sont souvent invisibles et méconnues. Il arrive qu'on ne trouve jamais le bon diagnostic, explique Anne- Françoise Auberson, qui n'a su qu'à 40 ans qu'elle souffrait d'un tremblement essentiel. Il y a un véritable tabou autour de ces pathologies. Dans ma famille, ma grandmère et ma tante tremblaient aussi. A l'école, on me disait de mieux m'appliquer pour écrire ou tricoter, car j'étais maladroit.» Ce tremblement qu'elle avait accepté, sans jamais vraiment savoir de quoi il s'agissait, ne l'a pas empêchée de mener de brillantes études de droit, de se marier et d'avoir deux enfants. De spécialiste en spécialiste, elle entend des «Vous buvez trop de café» à répétition. Au quotidien, elle subit des vexations, par exemple à la banque, lorsque sa signature sur un chéquier n'est plus authentifiée; au magasin lorsqu'elle ramasse la monnaie...

Le diagnostic tombe en même temps que deux mauvaises nouvelles: il n'existe pas de traitement adapté et il n'y a aucune recherche en cours sur la maladie. La Vaudoise de Féchy découvre alors tout un monde inconnu, celui des pathologies rares qui ont, pour la plupart, en commun d'être orphelines de recherches scientifiques. Mais aussi leurs différents symptômes qui, pris individuellement, ne disent rien sur le mal, mais qui, mis ensemble, permettent de poser un

diagnostic. Elle a rejoint l'association Aptes, en France, et en est la déléguée. «Il faut rendre les médecins plus attentifs à ces maladies rares. On envoie trop souvent les gens vers un psy, sans déceler le mal dont ils souffrent. Il faut mettre en place une structure pour orienter ces patients, insiste Loredana D'Amato Sizonenko. Il y a aussi un grand travail de sensibilisation auprès du public à effectuer.» L'élément-clé est l'accès à de l'information fiable. Pour répondre à ce besoin, Orphanet a été créé en 1997. Ce site internet renseigne sur les maladies rares et les coordonnées d'experts et d'associations de patients, dans 38 pays partenaires, dont la Suisse. «Nous avons rendu visibles les associations, je leur ai dit qu'il était important de se rassembler», explique la doctoresse.

S'organiser pour sensibiliser la population

Le but est que les patients se mobilisent, car ils sont les experts de leurs maladies, qu'ils se rassemblent en un lobby pour sensibiliser autant les politiques que la population et les chercheurs, à l'image de ce qui se fait dans les pays voisins. L'an dernier, au mois de juin, ProRaris – l'alliance nationale des maladies rares – a donc été fondée, en présence de 42 associations de patients. Anne-Françoise Auberson en a pris la vice-présidence: «J'appelle tous les malades rares à sortir de l'ombre, à ne plus avoir honte ni peur des conséquences sociales. Moi-même, je n'osais pas demander un verre d'eau par peur du regard des autres sur mes tremblements.» La journée des maladies rares, le 19 février à Berne, sera l'occasion d'asseoir tous les acteurs de cette problématique autour de la même table. «La recherche dans ce domaine reste balbutiante, faute de moyens. Et pourtant, soigner une maladie rare coûte quatre fois plus cher qu'une pathologie normale. Il faut avoir plus rapidement recours à un test génétique, pour gagner du temps et économiser les coûts», dit Anne-Françoise Auberson. Elle a fêté ses 62 ans. «J'ai très peur, car on dit que le tremblement essentiel empire beaucoup à partir de 65 ans (n.d.l.r.: sans risque vital) et atteint la voix qui prive de toute communication.»

TEXTE MÉLANIE HAAB / PHOTOS ISABELLE FAVRE

www.proraris.ch, Journée internationale des maladies rares, le 19 février au Kursaal, à Berne.
www.orphanet.ch www.apt.es.org

«NOTRE BUT EST QUE CHARLOTTE SOIT HEUREUSE»

Charlotte est atteinte d'une maladie incurable et mortelle.

Charlotte a 6 ans, des cheveux blonds, de beaux yeux bleus et un air mutin. «C'est notre premier enfant, on ne pouvait pas avoir de référence pour savoir où elle en était dans son développement», explique Frédéric Morel, expert-comptable à Genève. Mais vite, son épouse Stéphanie sent que quelque chose cloche avec la petite. «A la garderie, ses éducateurs la trouvaient en retrait. On l'a amenée chez le pédiatre, qui a dit qu'elle avait un petit retard, mais qu'elle allait le rattraper.» Mais tous les symptômes de la maladie sont déjà là, retard de marche, diarrhées... seulement, ils n'ont pas été mis en corrélation. Ils changent alors de pédiatre. Celui-ci soupçonne une maladie plus grave et les envoie chez un généticien. **Le diagnostic tombe lorsque la fillette a 4 ans: Charlotte est atteinte du syndrome de Sanfilippo.** Il s'agit de la déficience d'une enzyme, abaissant peu à peu les capacités du cerveau et entraînant la dégénérescence nerveuse et le décès de l'enfant entre 10 et 20 ans. «Avec un diagnostic si tardif, c'est une véritable désillusion, car on avait déjà imaginé son avenir, ses études, son mariage, il a fallu faire le deuil de tout cela», soupire Frédéric. Chez les Morel, tout se met très vite en place: «Trois semaines après le diagnostic, on participait à une conférence à Paris. **On s'est renseignés sur internet, les témoignages étaient terribles, des décès d'enfants à l'âge de notre fille, des jeunes grabataires...** » La famille a créé la Fondation Sanfilippo, pour informer, favoriser la recherche, faire bouger les choses. Mais avec seulement dix cas diagnostiqués en Suisse, difficile d'être entendus.

Aujourd'hui, Charlotte va relativement bien, mais tout est cyclique. Elle est scolarisée dans un établissement spécialisé. «On essaie de retarder le plus possible l'instant où elle basculera vers la régression. Mais on est en train de prendre conscience qu'on lui survivra. C'est très dur.» D'autant plus que l'assurance invalidité met des bâtons dans les roues de la famille. Un nouveau traitement

est testé à Paris. Le couple demande l'autorisation d'y participer. La réponse de l'AI tombe: «Il s'agit d'un essai sans aucune garantie de réussite, nous refusons de le financer.» Alors les Genevois vivent au jour le jour, «notre but est que Charlotte soit heureuse», sans pouvoir esquisser de projet d'avenir.

«J'AI DÉCIDÉ DE ME BATTRE POUR APPORTER UN MESSAGE POSITIF»

Adrien, 20 ans, souffre d'une inflammation chronique des vaisseaux sanguins.

Adrien Gremaud fait partie des meilleurs navigateurs suisses. Embarqué avec son frère à bord d'un voilier 470, il participera à la sélection pour les Jeux olympiques de 2012, à Londres. **Grand, bien bâti, le jeune homme de 20 ans n'a fait la connaissance avec sa maladie qu'en septembre 2009.** Il souffre d'une inflammation chronique des vaisseaux sanguins qui peuvent mener à des ulcères ou des hémorragies, une maladie qui touche une personne sur 100 000. Cela ne l'a pas empêché, en 2009, avec 39 degrés de fièvre, de participer aux Championnats du monde, à Thessalonique, en Grèce, avant d'être hospitalisé d'urgence. Mais les premiers symptômes datent de l'adolescence: maux de ventre ou de tête terribles, une fatigue chronique, ce qui l'a amené à plusieurs reprises aux urgences. Ce n'est que suite à une hémorragie digestive et oculaire que les médecins ont pu mettre un nom sur sa maladie.

Une fois le diagnostic posé, le jeune Morgien doit encore trouver un traitement adéquat.

Depuis le mois de février, il suit une combinaison de traitements sous forme de médicaments et de perfusions, ce qui lui permet de vivre normalement, tout en restant prudent. Il a décidé de se battre, pour suivre sa passion et ne pas trop parler de sa maladie. **Lorsqu'il a annoncé à sa fédération qu'il souffrait d'une maladie chronique, il a peu à peu été mis à l'écart avant d'être totalement exclu.** Coup dur. «Mais cela m'a motivé encore plus pour y arriver!»

Soutenus par le Club nautique morgien, les deux équipiers du Lemman sailing team ne sont pas près de baisser les bras. Ils cherchent activement des mécènes pour continuer la compétition et rémunérer leur entraîneur. Et Adrien accepte aujourd'hui de lever le voile et parler de son parcours. Il témoignera lors de la Journée internationale des maladies rares. «J'aimerais apporter un message positif et optimiste, ma passion pour la voile est mon moteur et j'espère que la science apportera un traitement efficace à cette maladie dont on ne connaît pas les causes.»