

# Des maladies rares... mais nombreuses

Certaines pathologies touchent moins d'une personne sur deux mille. Les associations jouent un rôle essentiel pour mieux les faire connaître et apporter un soutien aux patients.



**E**tre malade n'est jamais une partie de plaisir. Mais il existe pire encore: ressentir des douleurs sans en connaître leur origine. La situation est fréquente pour les patients atteints de maladies considérées comme «rares», elles qui touchent moins d'une personne sur deux mille. Car pour diagnostiquer ces pathologies, le chemin est souvent long et sinueux. «Il est très difficile à vivre ces situations où l'on est certain d'être malade mais qu'aucun médecin ne parvient à mettre un nom sur sa pathologie, explique Anne-Françoise Auberson, présidente de ProRaris, l'alliance des maladies rares en Suisse. Et même si un diagnostic peut être posé, il est souvent compliqué de faire comprendre sa maladie à son entourage et parfois même son médecin.»

## Le mot d'ordre est de réunir les forces

Un problème que reconnaît Florence Fellmann, médecin associé au service de génétique médicale du CHUV. «On compare parfois à de véritables «odyssees» les démarches nécessaires pour réussir à identifier une maladie rare.

Cela peut prendre plusieurs années entre un premier contrôle chez un médecin et un diagnostic fiable! Il s'agit déjà d'améliorer la connaissance globale par les médecins des maladies rares. Un travail énorme

sachant que près de 8000 ont déjà été répertoriées! Environ 80% de ces pathologies sont d'origine génétique. On peut espérer que leur identification sera toujours plus aisée grâce aux énormes progrès que connaît actuellement ce secteur de la médecine.»



## «Les patients ont aussi un rôle à jouer»

Anne-Françoise Auberson

«Et pour y arriver, il faut réunir les forces. «Notre but est de fédérer toutes les associations liées à une maladie rare en Suisse pour défendre leurs intérêts communs, affirme Anne-Françoise Auberson. Certaines pathologies sont si peu courantes que le nombre de patients en Suisse ne suffit pas à créer une association. ProRaris est là pour les soutenir eux aussi! Et faire entendre leur voix à nos autorités sanitaires.» Une démarche que soutient Florence Fellmann: «Les associations doivent revendiquer leurs droits! Les patients sont parfois mieux écoutés que les médecins, à qui on reproche de trop prêcher pour leur paroisse.»

De nombreux patients doivent se battre pour obtenir le remboursement des thérapies. «Nous devons obtenir



## «Le traitement m'a permis de sortir de l'ombre»

**Diagnostiquer une maladie rare prend souvent beaucoup de temps. Juliane Rossé en sait quelque chose. Ce n'est qu'à l'âge de 30 ans qu'elle a pu connaître l'origine de ses brûlures cutanées: une protoporphyrie érythroïdétique.**

«Depuis toute petite, le soleil me procure des douleurs aux endroits exposés, principalement les mains et le visage», explique Juliane, âgée aujourd'hui de 43 ans. Et l'enfance de

la fillette ne ressemble donc en rien à celle des autres. «Impossible de faire des activités en plein air, de profiter de la récréation ou des courses d'école. J'avais une vie asociale. Parfois pourtant, je ne résistais pas à jouer dehors avec les autres enfants. Mais le prix était cher à payer: il arrivait que je ne dorme plus trois nuits de suite, en raison de la douleur.»

Pour comprendre les raisons de ses douleurs, Juliane consulte plusieurs médecins, mais sans succès. Elle se lance aussi dans la profession d'infirmière dans le but de trouver des réponses à ses questions. A 30 ans, c'est son compagnon de l'époque, médecin, qui demande une analyse à la polyclinique de dermatologie de Bâle. Et le diagnostic tombe enfin. «Je me suis sentie tellement mieux! **Enfin j'avais la preuve que la maladie n'était pas dans ma tête!** Fini de passer pour la rabat-joie de service, à chaque fois que j'étais invitée à une activité de plein air!»

Depuis six ans, Juliane expérimente un nouveau médicament. «Il s'agit d'un implant sous-cutané, que je dois remplacer tous les deux mois. La Suisse est le premier pays au monde où le médicament a été testé. Grâce à ce

traitement, je supporte bien le soleil. C'est un changement de vie radical!» Certaine de l'efficacité du traitement, Juliane s'est

**«Quand le diagnostic a pu être posé, je me suis sentie tellement mieux!»**

Juliane Rossé

offert ses premières vacances au chaud, en Tunisie. **«En deux semaines, j'ai accumulé autant de soleil qu'en trente-cinq ans de ma vie. On ne peut pas s'imaginer! Sentir la chaleur du soleil sur sa peau, sans que cela ne se transforme immédiatement en brûlure.»**

Aujourd'hui persiste encore le problème du remboursement du médicament. «Mon assurance maladie a décidé de financer le traitement, bien qu'il ne soit pas encore officiellement homologué par Swiss Medic. Mais cela n'a pas toujours été le cas! Auparavant, c'était le fabricant du médicament qui me le fournissait gratuitement. **Je ne peux pas imaginer si au final le médicament n'est pas reconnu!** Mon salaire n'y suffirait pas pour le payer. Impossible de revivre cette souffrance physique et surtout cet isolement social.»

Société suisse de porphyrie:  
[www.porphyrria.ch](http://www.porphyrria.ch)



## «La seule souffrance vient du regard de la société»

**Kristin Mulcock est porteuse d'une prémutation du syndrome de l'X fragile. Elle ne se doutait de rien jusqu'à la naissance de son premier bébé. La maladie apparaît chez le garçon, âgé aujourd'hui de 13 ans, par un état léthargique et un manque d'énergie.**

Malgré ce premier enfant, «pas tout à fait comme les autres», Kristin et son mari désirent agrandir encore leur famille. «Bien sûr, je savais que les probabilités d'accoucher d'un second bébé porteur de la maladie étaient un peu plus importantes pour moi que pour les autres mères. Mais j'ai pris le risque! Connaissant déjà bien cette pathologie, je savais que je pourrais y faire face!»

**Défiant les statistiques, son deuxième garçon est atteint lui aussi du syndrome de l'X fragile.** Mais la maladie se révèle sous un tout autre visage. «Il est l'inverse de son frère. Il est très agité et a parfois des traits de caractère d'autisme.» Agé aujourd'hui de 6 ans, il fréquente la même institution spécialisée que son frère à Gland. De la pitié? Kristin n'en veut pas. «Le

plus douloureux, c'est d'être jugé par la société. Souvent on ne comprend pas mon choix d'avoir conçu d'autres enfants après mon premier. Mais ces personnes ne réalisent pas à quel point mes deux fils me rendent heureuse! On a beaucoup à apprendre de ces enfants: ils ne jugent jamais les

**«Mes fils me rendent si heureuse!»**

**Kristin Mulcock**

autres, ont un caractère aimable, font preuve de beaucoup d'empathie et ont un humour très drôle!»

**Mais il n'est pas toujours facile d'expliquer la maladie de ces enfants, inconnue du grand public, et qui ne laisse souvent apparaître que peu de symptômes physiques.**

«Lorsque mes enfants ont des comportements non conventionnels, cela est pris souvent pour un manque d'éducation. A moi donc d'expliquer que mes fils ont un handicap. Ce que je déteste le plus, c'est d'avoir à le faire devant mes enfants.»

Kristin fait partie du comité de l'association Le Cristal, qui accompagne les personnes concernées par le syndrome de l'X fragile. «C'est une manière de se sentir moins seule! Cela fait du bien de parler avec d'autres parents qui connaissent les mêmes

soucis.» Une manière aussi de faire que la maladie soit mieux connue du grand public et des autorités.

**«Le syndrome de l'X fragile n'est pas inscrit sur la liste des pathologies qui donnent droit à l'assurance invalidité.**

Ce n'est qu'au bout de longues procédures que nous avons pu en bénéficier. Beaucoup d'énergie et de longues procédures dont on aurait pu se passer!»

*Association suisse du syndrome de l'X fragile: [www.lecristal-ch.net](http://www.lecristal-ch.net)*



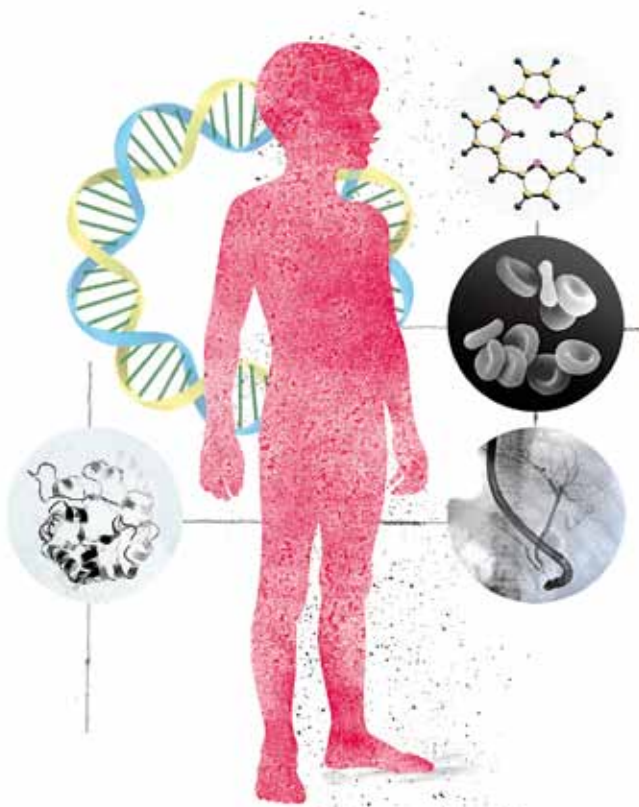
la solidarité pour tous les malades de Suisse, y compris ceux qui souffrent de pathologies rares, affirme la présidente de l'association. Certaines de ces maladies ne sont pas reconnues par les caisses maladie. Et les médecins doivent se battre pour les convaincre de prendre en charge les traitements. Une surcharge de travail! Cela peut arriver par exemple lorsqu'ils prescrivent un traitement, élaboré pour une pathologie fréquente, mais qui offre également de bons résultats pour soigner une maladie rare.»

### La recherche médicale suivie de très près

Sans oublier également l'accès aux tests génétiques qui reste très contrôlé en Suisse. «L'accès à ces examens est généralement réservé aux personnes malades, reproche Florence Fellmann. Les assurances maladie rechignent à rembourser ces tests, en raison de leurs prix relativement élevés. Mais parfois il vaut mieux prévenir que guérir! Une médecine du XXI<sup>e</sup> siècle pourrait permettre dans certains cas de diagnostiquer des pathologies avant la survenue de symptômes ou de complications sévères.»

Finalement, c'est bien sûr du côté de la recherche médicale que l'on place le plus d'espoir. «Nous organisons ce samedi la Journée internationale des maladies rares\* en collaboration avec Radiz, un projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, annonce Anne-Françoise Auberson. C'est en créant des synergies au niveau international qu'on peut espérer des résultats dans ce do-





main. Et les patients ont eux aussi un rôle à jouer! Ensemble, ils pourront participer à ce processus, par exemple en testant de nouveaux traitements.»

### Des recherches utiles aussi pour d'autres maladies

Et à ceux qui avanceraient l'argument de la faible rentabilité des traitements développés pour les maladies rares, la présidente de ProRaris a un dernier argument pour les convaincre: «Les recherches menées actuellement sur le rétinoblastome, un cancer de l'œil très rare, pourront aider à trouver des traitements pour les mélanomes. La recherche dans le domaine des maladies rares est en effet souvent utile pour venir à bout d'autres pathologies plus fréquentes!»

Texte: Alexandre Willemain

Photos: Michal Florence Schorro et Prune Simon-Vermot

Illustrations: Corina Vögele

\* 3<sup>e</sup> Journée internationale des maladies rares.  
Sa. 23 février 2013, Université de Zurich (Irchel).  
Programme: [www.prorarais.ch](http://www.prorarais.ch)

## «J'espère vivre assez longtemps pour voir mon petit-fils progresser encore contre la maladie»

Pour permettre à sa fille de travailler, Heidy Gugler, 75 ans, s'occupe quatre fois par semaine de son petit-fils Louis. A sa naissance, le garçon apparaît comme en très bonne santé aux médecins. Ce n'est qu'à 1 an et demi qu'il fait ses premières crises d'épilepsie. Après plusieurs examens, un diagnostic peut être posé: **Louis souffre de STB, c'est-à-dire de la sclérose tubéreuse de Bourneville.** Des sortes de tumeurs sont réparties dans son cerveau et sur son cœur. Impossible de les retirer. Et de nouvelles peuvent apparaître et concerner différents organes. Les médecins testent plusieurs médicaments et observent leurs effets sur Louis. Aujourd'hui, des résultats positifs sont obtenus: grâce aux médicaments pris matin et soir, Louis n'a plus de crise d'épilepsie. L'enfant est aujourd'hui âgé de 6 ans et demi et suit les cours de première année primaire. «C'est un garçon comme un autre! Il

**«J'admire le courage de Louis. Il ne se plaint jamais, même chez le médecin!»**

Heidy Gugler

est seulement un peu plus craintif que ses camarades et il lui faut parfois davantage de temps pour traiter les informations, explique sa grand-maman Heidy. **Louis ne souffre d'aucun handicap physique. Certains enfants qui ont la même maladie ont des souffrances bien plus importantes! Il vaut mieux donc ne pas trop se plaindre.** Et le garçon se montre même particulièrement doué dans certains domaines. «Louis a une très bonne oreille musicale. Il aime copier à la batterie les airs de Michael Jackson et Phil Collins.»

Malgré la charge de travail que cela représente, Heidy ne regrette pas son engagement. «Je ne le laisse jamais seul! Louis demande plus d'attention que les autres enfants de son âge, mais cela me permet de passer un temps précieux avec lui. Et puis j'admire son courage. Jamais il ne se plaint lorsqu'il doit prendre ses médicaments ou suivre de nouvelles analyses médicales.» Engagée pour venir à bout de la maladie, la famille de Louis a créé l'association STB Suisse. Elle vient en aide aux personnes concernées par cette pathologie et récolte des dons pour financer la recherche médicale. Et peut-être voir la qualité de vie de Louis s'améliorer encore un peu. **«Mon plus grand espoir? C'est de vivre assez longtemps pour voir mon petit-fils réaliser encore plein de progrès!»**

Association STB Suisse:  
[www.stbsuisse.ch](http://www.stbsuisse.ch)

# Action

CUMULUS  
POINTS  
**20x**

sur tous  
les réveils  
et horloges  
murales



### Durabase

**p. ex. réveil 293**  
Affichage analogique, aiguilles phosphorescentes, avec piles,  
Fr. 19.80 / 7611.293



**p. ex. réveil radiocommandé W064.80**  
Grand cadran, avec piles, Fr. 29.90  
l'un, gris / 7611.064.00080, argent / 7611.064.00085



**p. ex. horloge murale radiocommandée W034**  
Fr. 39.90 / 7612.034



**p. ex. horloge murale radiocommandée W038**  
Fr. 44.90 / 7612.038

Les offres sont valables du 19.2 au 11.3.2013 et jusqu'à épuisement du stock.

Vous trouverez ces produits et bien d'autres encore dans tous les melectronics et les plus grands magasins Migros.

Sous réserve d'erreurs et de fautes d'impression.

**m electronics**  
MIGROS

[www.melectronics.ch](http://www.melectronics.ch)