

# 750.000 Belges atteints DE MALADIES RA RES

▶ Il existe 6.000 à 8.000 types différents de maladies qualifiées d'orphelines

▶ Les maladies rares touchent 6 à 8% de la population. En Belgique, on estime que 660.000 à 880.000 Belges souffrent d'une maladie orpheline - et donc ne suscitent pas ou peu l'intérêt des chercheurs, organismes qui financent la recherche et des géants pharmaceutiques.

Dans la littérature médicale, on définit les maladies rares comme étant "des maladies avec une prévalence de moins d'1 personne sur 2.000. Certaines sont ultra-rares et ont une prévalence de une sur 50.000."

La plupart de ces troubles sont chroniques. Ils peuvent être dégénératifs, progressifs et mortels. "75% de ces maladies touchent les enfants", rapporte le regroupement québécois des maladies orphelines.

Le hic, en Belgique, c'est

qu'il n'y a pas de recensement détaillé de ces maladies orphelines et rares. Il est impossible d'obtenir le nombre exact de Belges affectés. Cela devrait bientôt ne plus être le cas.

**EN 2013**, le cabinet de la ministre fédérale de la Santé Maggie De Block a mis sur pied le Plan maladies rares et médicaments orphelins. Vingt actions devraient être menées dans quatre domaines afin, entre autres, de faciliter le diagnostic, informer au mieux le patient et enregistrer des données relatives à ces maladies. "Il est en cours de développement", nous confirme Audrey Dorigo, attachée de presse de Maggie De Block.

"L'enregistrement des mala-

dies rares représentant un défi particulier, un registre central des maladies rares sera intégré à l'Institut scientifique de santé publique."

Dès lors, il se pourrait que des traitements innovants et adaptés à ces situations extrêmes voient le jour.

**AU MINISTÈRE** de la Santé publique, on indique: "La Belgique est numéro un en Europe en matière de recherches cliniques pour les médicaments innovants, et numéro deux à l'échelle mondiale. Au travers du pacte d'avenir, le secteur public a créé une situation budgétaire stable, prévisible et solide, au sein de laquelle le secteur pharmaceutique peut mieux planifier sa recherche et son développement."

Laura Cerrada-Crespo

# LES TROUBLES RECENSÉS PAR UN PORTAIL

▣ Deux fois par an, Orphanet publie une liste complète des maladies rares en Europe

► Documents, analyses et experts apportent régulièrement leur contribution à Orphanet, le portail qui essaie de recenser les maladies rares qui touchent les Européens. Bi-mensuellement, une liste de ces maladies (et leurs synonymes) est publiée.

De par leur rareté, ces maladies surprennent ou n'évoquent rien. Voici une petite liste - non exhaustive - de maladies orphelines référencées:

■ **L'absence congénitale d'empreintes digitales** (Adermatoglyphie congénitale isolée).

■ La **progéria** (syndrome de Hutchinson-Gilford), est une maladie génétique ultra-rare. Les enfants qui en souffrent se voient vieillir prématurément.

Ils souffrent d'alopécie, de troubles musculaires et squelettiques, entre autres... L'espérance de vie est estimée à 15 ans.

■ Les **enfants de la lune** souffrent de xeroderma pigmentosum. Ils ne doivent s'exposer à aucun rayon UV.

■ Celui qu'on a surnommé **l'homme-arbre** est atteint

d'épidermodysplasie verruciforme (syndrome de Lutz-Lewandowsky).

■ La **maladie de l'homme de pierre** est appelée myosite ossifiante progressive. Les muscles des personnes qui en sont atteintes deviennent des os. Elle touche "1,3 personne par million".

■ Le **syndrome de Lowe**, aussi appelé *oculo-cérébro-rénal*, touche essentiellement les garçons. La prévalence de cette maladie génétique est d'un cas sur 500.000. Elle s'attaque aux yeux, au cerveau et aux reins.

■ Le **syndrome de Prader-Willi** est une maladie génétique. Elle touche un nouveau-né sur 25.000. On la détecte généralement à la naissance: hypotonie (manque de tonus musculaire), pieds et mains petits, difficultés à s'alimenter, coins de la bouche tombants...

L.C.C.

**TÉMOIGNAGE > Marion > syndrome de Rett**

# “Trois ans pour mettre un nom sur sa maladie”

**LIÈGE** Marion a quatre ans. Elle a un grand frère de six ans et une sœur jumelle, Elisabeth. Cette petite Liégeoise au sourire enjôleur souffre du Syndrome de Rett, une maladie dégénérative rare. Ce syndrome génétique neurologique touche principalement les petites filles avant l'âge de 4 ans. En règle générale (et Marion est une exception), l'enfant qui en souffre évolue normalement les premiers mois de sa vie (parfois jusqu'à 4 ans). Ensuite, il va commencer à régresser au niveau psychomoteur, perdre la motricité des mains, le langage est sérieusement altéré ou disparaît...

Mettre un nom sur la maladie qui touche Marion (et près de 100 Belges) a été un long combat. *“On a diagnostiqué le Syndrome de Rett quand elle a eu trois ans”,* explique Emmanuelle Mignolet, la mère de la fillette. *“Il nous a fallu deux ans et demi pour savoir.”*

Le plus difficile a été d'admettre que l'enfant avait un souci. Issue d'une grossesse gémellaire, Marion ne progressait pas comme sa sœur. *“Quand c'est son propre enfant, on a du mal à dire tout haut qu'on pense qu'elle a un souci. Je ne disais rien, mon mari non plus. Lorsqu'elle a eu six mois, ma sœur, qui est logopède en institution pour autistes, m'a dit qu'elle pensait que Marion avait un souci. J'ai été soulagée.”*

Le combat qui suit est de trouver les bons interlocuteurs et professionnels : neurologues, pédiatres, kiné, logopèdes... *“La neurologue a vu qu'elle était sujette aux crises d'épilepsie, elle avait des absences. Mais malgré un traitement, il n'y a pas eu d'évolution. Les ponctions lombaires n'ont rien donné.”*

La famille a ensuite été redirigée vers l'Institut des maladies rares de Saint-Luc, à Bruxelles. Différents tests ont permis de mettre un nom sur une interrogation. *“J'ai été soulagée. Ce qui me tracassait, pendant ces mois sans savoir, c'était son espérance de vie. Et je disais toujours 'tant que je ne sais pas, je ne peux pas l'aider'”.*

Aujourd'hui, les parents savent. Ils jonglent avec les horaires, les soins, les dossiers compliqués à remplir pour les institutions et les rendez-vous médicaux pour donner toutes ses chances à leur fille. Mais cela a un coût. Et pour subvenir aux besoins (para-) médicaux de Marion et lui assurer un avenir serein au niveau financier, ses parents ont *“ouvert un compte à son nom et une page Facebook : Pour Marionnette – syndrome de Rett. On organise aussi, comme ce 15 octobre aux Cahottes à Flémalle, des événements afin de récolter des fonds.”*

## TÉMOIGNAGE &gt; Miguel

# Des maux mais pas de diagnostic

**CHARLEROI** Âgé de 7 ans, le petit Miguel se bat contre la maladie depuis plus de quatre ans. Le jeune garçon, originaire de Charleroi, souffre de nombreux

maux. *“Sa maladie le rend aveugle. Elle touche aussi son audition et ses organes”,* explique Aurore, sa maman. *“En plus de ses ulcères sur les bras, il ressent également de nombreuses douleurs au niveau des articulations.”*

À ce jour, la maladie de Miguel n'est pas diagnostiquée. *“Ce n'est qu'à l'âge de deux ans et demi, lors de la visite médicale, que les médecins ont constaté des troubles. Malgré les nombreux tests réalisés, nous ne savons pas de quoi notre fils est atteint”,* souffle la maman.

Suite à cela, Miguel ne suit aucun traitement. De ce fait, les douleurs peuvent, à tout moment, le contraindre à rester allongé durant de longues périodes. *“Contrairement aux enfants de son âge, il ne peut pas aller jouer dehors. Le soleil et la lumière lui causent des douleurs, au niveau des yeux. Lorsqu'il ressent des douleurs musculaires, il doit prendre sur lui et attendre que ce-*

*la passe. C'est un petit bonhomme très fort et courageux”,* ajoute Aurore.

**DU 9 AU 16 AOÛT**, Miguel et sa maman se sont rendus dans le district de Lausanne, en Suisse. Là, un médecin l'a pris en charge afin de diagnostiquer sa maladie. *“Nous revenons malheureusement sans diagnostic. Nous retournerons dans six mois, afin d'effectuer un nouvel examen. Au niveau de la douleur, le médecin nous a permis de localiser la zone atteinte. Hélas, cette zone ne peut pas être atteinte chirurgicalement et aucun antidouleur ne peut la soulager.”*

Il y a plusieurs mois, les parents de Miguel ont lancé Dans les yeux de Miguel, une ASBL pour venir en aide à leur fils.

*“Nous voulons tout faire pour l'aider mais également pour que notre appel soit entendu, tant au niveau national qu'international.”*

M.Co.



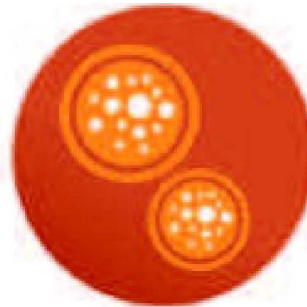
MOINS DE  
**200**  
TRAITEMENTS  
SPÉCIFIQUES



**750.000**  
BELGES  
CONCERNÉS



**80 %**  
DES MALADIES  
D'ORIGINE GÉNÉTIQUE



**7.000**  
MALADIES  
RARES