

Maladies rares

Seuls dans la souffrance

Manque de traitement, prix des médicaments, douleur quotidienne... Leur vie est une épreuve. Unique en son genre, l'Institut des maladies rares les aide à supporter. - Texte et photos: Nicolas Sohy -

Les maladies dites rares sont par définition exceptionnelles. Mais ceux qui en sont porteurs sont bien plus nombreux qu'on ne le croit. En Belgique, 800.000 personnes sont concernées par une maladie rare, même si 100.000 sont réellement traitées pour une telle pathologie. Les autres sont porteurs des mauvais gènes, mais n'ont pas contracté de symptômes. Chez certains, ils n'apparaîtront jamais. D'après un plan européen lancé en 2013, une maladie est dite rare si elle concerne moins d'une personne sur deux mille. Parfois, le nombre de patients se compte sur les doigts d'une seule main. Les sept hôpitaux universitaires belges ont l'obligation d'assurer leur suivi. La plupart ne possèdent cependant pas de service dédié. Seules les Cliniques universitaires Saint-Luc à Bruxelles ont créé il y a quatre ans un Institut des maladies rares. "Les expertises existent depuis plus longtemps à Saint-Luc, détaille Marie-Françoise Vincent, médecin coordinatrice. "Mais il n'y avait pas de point d'entrée commun à toutes les maladies rares. L'Institut a pour objectif de regrouper les expertises afin de mieux informer et orienter les patients, mais aussi de communiquer auprès du grand public."

À l'hôpital, inutile de chercher le couloir spécifique. Hormis des expositions éphémères installées dans le grand hall d'entrée comme, lors de notre venue, "Expression of hope", dont tous les artistes sont des personnes souffrantes, cet Institut est invisible. Il se limite à quelques bureaux inaccessibles au public qui n'y est pas invité. Ces troubles sont tellement divers qu'il est plus judicieux de traiter les patients au cas par cas dans le service adéquat. Il existe 8.000 maladies rares différentes. On en détecte quatre à cinq nouvelles chaque semaine...

Errance de diagnostic

Pour les patients, les épreuves sont importantes et le combat, souvent perdu d'avance. Une immense majorité de ces maladies sont tout simplement incurables. "On peut au mieux la stopper, la stabiliser, mais rarement la guérir", regrette Marie-Françoise Vincent. Trouver le bon diagnostic est déjà une belle victoire. "Les patients arrivent chez nous dans deux cas de figure, poursuit-elle. Soit ils veulent un double avis ou un meilleur spécialiste. Soit ils sont dans une "errance de diagnostic". Ils se font balader d'un médecin à l'autre. Ils ont des symptômes aussi variés que des problèmes digestifs en même temps que des migraines. Les généralistes sont impuissants. C'est quasiment impossible d'être attentif à toutes les maladies rares."

À 42 ans, Frank Rodriguez sait la difficulté de trouver le juste diagnostic. À 17 ans, une prise de sang de routine a révélé que ses CPK, un indicateur musculaire, étaient trop élevées. Habitant Estaimpuis, il a d'abord consulté des spécialistes de Mouscron et Tournai. Les médecins ont pensé à un problème de foie, puis cardiaque, puis strictement musculaire. Après 14 ans d'exams dans les hôpitaux de Gand, Paris et Bruxelles, le diagnostic est tombé: il est atteint de la maladie de Pompe. Comme seulement quelques dizaines d'autres personnes en Belgique. Ses premiers symptômes sont apparus vers 25 ans, se souvient-il. "Ils se traduisent par des troubles musculaires et un affaiblissement de la force au niveau du bassin, des épaules et du diaphragme. D'où un état de fatigue constant. La mobilité devient pénible." Quelques années plus tard, il a dû laisser tomber son boulot d'infographiste à cause de ces faiblesses musculaires et de ses séances de kiné quotidiennes. Deux fois par mois, il doit en plus se rendre à Saint-Luc pour recevoir son traitement par perfusion.

À l'autre bout de la Clinique, dans le service dédié aux problèmes rénaux, Anne-Sophie Van Turenhoudt se trouve dans le bureau du Docteur Nathalie Godefroid. Elle avait 35 ans quand elle est tombée malade du jour au lendemain. Elle était en vacances à la montagne. D'un coup et sans crier gare, sa respiration s'est bloquée. Quelques heures plus tard, les vomissements ont commencé. Elle est devenue "toute grise". "Je n'avais plus assez d'oxygène. J'ai cru que je m'intoxiquais. On est rentrés plus tôt à la maison." De retour à Braine-l'Alleud, en plein week-end, elle a fait venir un médecin de garde qui lui a suggéré de prendre du magnésium. Ça n'a pas suffi. Son mari l'a alors emmenée aux urgences.

Là, les docteurs lui ont prélevé du sang et ont d'abord pensé à une hépatite. Transférée à Édith Cavell le lendemain, elle a été mise sous dialyse. Pendant deux ans, les médecins lui ont posé toutes les questions possibles et imaginables. Puis un jour, après une analyse génétique pointue, le nom de la maladie est tombé: le syndrome d'hémolyse urémique atypique. Le Dr Godefroid explique: "L'être humain possède un système de défense contre les bactéries, avec un régulateur fabriqué par le foie et dont le but est d'empêcher ce système de s'attaquer à ses propres cellules. S'il y a une anomalie au niveau de ce régulateur, alors l'attaque contre les propres vaisseaux du patient commence. C'est le SHU atypique." Une vingtaine de personnes en sont atteintes en Belgique.

La première année, Anne-Sophie a fait un AVC et a plongé dans le coma. Les huit années qui ont suivi son réveil, elle a dû se rendre à l'hôpital trois fois par semaine pour faire une dialyse. Ce n'est qu'ensuite qu'elle a décidé de suivre une forma-

→ tion pour apprendre à monter la machine toute seule et en installer une à domicile. *"J'avais ce besoin d'être autonome, confie-t-elle. D'habitude, ces formations se font en duo. Mais je voulais la suivre seule pour être capable de me dialyser si mon mari devait s'absenter."*

Pas de greffe, pas de médoc

À Saint-Luc, ces formations sont accessibles à tous. Ça revient même moins cher, confirme le Dr Godefroid, que de venir à l'hôpital puisqu'il ne faut pas payer le personnel. *"Ce qu'il y a de bien, c'est qu'à chaque entraînement, on est épaulé par un autre infirmier, continue la patiente. On a donc un avis différent et ça nous permet de prévoir chaque cas de figure. En plus, il y a un système de garde accessible 24 heures sur 24 en cas de problème technique."* Si l'Institut des maladies rares met tout en œuvre pour faciliter la vie des patients, les traitements proposés restent extrêmement lourds physiquement et mentalement. La situation peut aussi s'avérer frustrante. Dans certains cas, des médicaments pouvant leur simplifier la vie existent. Le problème est qu'ils coûtent très cher et ne sont pas toujours remboursés par l'Inami. Pour obtenir le sien, il y a 10 ans, Frank Rodriguez a dû passer par une action en justice. Le remède permet de ralentir la progression de la maladie, pas de la guérir. *"Il y a eu au tout début une rupture de stocks qui m'a obligé à le prendre tous les quinze jours au lieu de chaque semaine, et j'ai vraiment ressenti la différence."* Désormais, il doit passer un examen de santé biannuel pour obtenir la prolongation du

remboursement de son traitement. *"Année après année, on croise les doigts, avoue-t-il. On espère que notre traitement continuera à être remboursé. C'est un poids moral sur nos épaules."*

À 50 ans, Anne-Sophie n'a toujours pas droit à son médicament. Ce dernier, sous la forme d'une injection d'une heure deux fois par mois, lui permettra d'en finir avec les dialyses. *"C'est un boulet qui s'en irait pour ma qualité de vie"*, dit-elle, pleine d'espoir. Mais pour que son coût de 500.000 euros par an soit remboursé, elle doit d'abord recevoir une greffe du rein. En moyenne pour une adulte, l'attente dure trois ou quatre ans. *"La greffe devient urgente car je commence à être usée de l'intérieur au niveau cardiovasculaire. J'aimerais bien être grand-mère avant la fin. C'est dur à accepter"*, poursuit celle qui est devenue vice-présidente de la présidente l'Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques. *"C'est pourquoi j'ai voulu me battre, faire du lobbying. Mais physiquement, il faut l'admettre, je vieillis. J'ai hâte d'avoir cette greffe, même si j'ai du mal à imaginer le résultat. Il paraît que je serai moins essouffée quand je monte les escaliers."*

80 % des maladies rares étant génétiques, ces personnes peuvent les transmettre à leurs enfants. Anne-Sophie a deux garçons de 17 et 22 ans. Frank, une petite fille de 6 ans. *"Ça crée un stress supplémentaire. Est-ce qu'ils sont atteints? Mes fils connaissent les risques, mais n'ont pas encore choisi de faire les tests. Je me dis qu'ils ont de la chance dans leur malchance... Désormais, il existe un remède, même s'il n'est pas curatif, et un médicament."* Frank termine: *"Je me suis renseigné avant de décider de faire un enfant... Vu que ma femme n'est pas atteinte, il y avait 99 % de chances que ma fille ne le soit pas. Elle sait déjà qu'elle devra faire un test génétique, elle aussi... Elle est potentiellement "porteuse saine". Mon traitement me permettant de rester en relative bonne forme, j'ai pu envisager le fait de fonder une famille sans voir l'avenir tout en noir. Et je ne regrette pas ce risque." **

Il existe 8.000 maladies rares différentes. Chaque semaine, on en découvre cinq de plus.

Rares et chères

Les victimes de ces maladies exceptionnelles ne sont pas une priorité pour la recherche.

Il est impossible d'estimer combien coûte, en moyenne, le traitement des maladies rares tant elles sont nombreuses et diversifiées. Dans le meilleur des cas, le coût reviendrait à quelques milliers d'euros par an. Dans le pire, les traitements sont tout simplement impayables, atteignant plusieurs millions. Parfois, aussi, aucun traitement n'existe. La coordinatrice de l'Institut des maladies rares Marie-Françoise Vincent explique: *"Le problème est qu'il n'y*

a pas de statut propre pour les personnes atteintes d'une maladie rare. Ils tombent sous la législation des maladies chroniques. Il existe néanmoins des incitants européens pour pousser les firmes pharmaceutiques à travailler là-dessus. On augmente la période d'exclusivité du médicament, on donne des subsides..."

L'industrie pharmaceutique et les États qui financent certaines études, notamment universitaires, ne seraient cependant pas enclins à faire de la recherche une priorité. Ces médicaments sont de fait utilisés à peu de monde et le retour financier est forcément limité. Le médecin poursuit: *"Je comprends*

l'Inami. Ce n'est pas à elle de financer la recherche et les études cliniques. Donc si un médicament n'a pas fait ses preuves, elle ne va pas financer... Pourtant les patients en auraient besoin, car ils ne peuvent pas se payer un tel traitement." En plus, continue Fabienne Lohest, infirmière coordinatrice des patients au sein de l'Institut, les frais annexes peuvent grimper. *"L'aspect psychosocial n'est pas remboursé non plus ou de manière limitée. Je parle de l'accompagnement psychologique, des séances de kinésithérapie, etc."* Quant aux assurances complémentaires ou facultatives... rares sont celles qui prennent en charge de tels frais.