

Plus de 700.000 Belges souffrent d'une maladie rare

« Je suis perçue comme une malade imaginaire

Les maladies rares touchent bien plus de Belges qu'on le croit. En plus d'être particulièrement difficiles à diagnostiquer et invalidantes, tout ce qui les entoure (coûts des traitements, discrimination à l'emploi, infirmité...) rend le quotidien des patients compliqué à vivre.

Selon les dernières estimations, plus de 6.000 maladies rares ont été recensées dans notre pays. 75 % d'entre elles touchent les enfants. Et, un petit sur trois décède avant l'âge de cinq ans. Il faut dire que seulement 1 % des maladies rares disposent à l'heure actuelle d'un traitement.

En Belgique, entre 700.000 à 880.000 personnes en souffrent. La fourchette est importante puisque de nombreux patients sont en attente d'une confirmation d'un diagnostic. Ces maladies se cachent, en effet, souvent derrière des symptômes d'autres plus souvent connues et rencontrées, ce qui rend le diagnostic plus compliqué pour le monde médical.

DIAGNOSTIC DIFFICILE

« Une maladie est dite rare ou orpheline lorsqu'elle recense moins d'un patient sur 2.000 en Europe. Elle est à la fois grave et complexe, potentiellement mortelle. Elle est caractérisée par un effet invalidant chronique. 80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Une très grande majorité est incurable, mais il est possible d'en traiter les symptômes. Cela permet d'améliorer un tant soit peu la qualité et l'espérance de vie des patients. Ces soins sont générale-

ment très coûteux et ne sont pas entièrement remboursés par la sécurité sociale. Malgré un budget fédéral annuel de 15 millions d'euros, les patients et leurs familles se sentent oubliés par les pouvoirs publics », nous détaille un médecin. « Les maladies rares disposent de nombreux symptômes. Qui plus est, tous les malades n'ont pas la même évolution. Cela conduit parfois à poser de mauvais diagnostics dans les premiers temps de la maladie ».

Laurence a découvert que quelque chose ne tournait pas rond à 20 ans mais la maladie n'a été que diagnostiquée tardivement. « J'étais à l'époque étudiante à l'université et un malaise de plus en pleine classe a décidé ma prof de russe à me faire embarquer à l'hôpital. Un médecin urgentiste a alors

été menacée », explique-t-elle. « Mais ce n'est que quelques années plus tard que le vrai diagnostic tombera : une HTAP. L'hypertension artérielle pulmonaire est un trouble des vaisseaux sanguins qui affecte les poumons. Chez les personnes touchées – 500 en Belgique –, la pression dans l'artère pulmonaire s'élève au-dessus de la normale. Cette pression accrue s'accompagne de symptômes et peut être mortelle ».

BIEN PLUS QU'INVALIDANT

Si son traitement limite les dégâts, l'issue pour Laurence est la greffe de poumons et du cœur. « La HTAP est très invalidante. Je suis vite fatiguée et essoufflée, j'ai des difficultés à tenir mes enfants dans mes bras, à faire des courses, à marcher dans le sable, à rouler à vélo... Quand on part en vacances, nous sommes par exemple obligés de demander une chambre au rez-de-chaussée pour être certains qu'il n'y aura pas d'escaliers. Et beaucoup me perçoivent comme une malade imaginaire car ma maladie ne se voit pas directement ! ».

Cette hypertension lui a aussi empêché d'avoir des enfants. « Je n'ai pas eu cette chance, j'ai donc songé à adopter. Mais là rebelote, la maladie a encore mis des bâtons dans les roues, car certains pays refusaient catégoriquement des parents qui avaient ou avaient eu des soucis de santé importants. Mais après un long combat, nous sommes les heureux parents de 2 merveilleux enfants. Si la maladie est déjà difficile à vivre, tout ce qui l'entoure est bien plus compliqué à gérer ».

ALISON VERLAET

20061391

« Quand on souffre de HTAP, il faut faire le deuil des moments sportifs en famille... Des jeux parent/enfant tout simplement ! »

mis en évidence une insuffisance cardiaque et une mauvaise perfusion des poumons... Il a laissé entendre que mon espérance de vie