

Maladies de famille

Une personne atteinte, et c'est toute la famille qui vit avec elles. Elles, ce sont les maladies rares. Souvent isolées, sans espoir de traitement ou parfois même de recherche, comment s'en sortent ces familles au quotidien si particulier pour ne pas se sentir coupées du monde ?



Coline a 7 ans. C'est une petite fille qui ne marche pas, ne parle pas, mais qui évolue bien et réussit à communiquer avec son entourage. Elle fait partie des

4 millions de personnes qui, en France, sont porteuses d'une des 7 000 maladies rares identifiées dans le monde. Celle qui la touche s'appelle le syndrome de Wolf-Hirschhorn. Entièrement dépendante pour tous les gestes de la vie quotidienne, Coline se rend dans un IME (Institut médico-éducatif) deux fois par semaine. Le reste du temps, c'est Sandrine, sa mère, qui s'occupe d'elle et gère ses prises en charge.

« *Mon épouse a dû sacrifier sa vie professionnelle, précise Denis. Nous n'avons aucun soutien de la part de professionnels ou d'associations. J'ai créé un forum de discussion grâce auquel nous trouvons beaucoup d'informations. Les renseignements, c'est un peu*



la débrouille. » Si tout handicap a bien évidemment des conséquences sur la personne et son entourage, celles-ci sont plus marquées lorsqu'une maladie rare en est la cause.

Cela commence par l'impossibilité parfois de poser un diagnostic fiable, laissant les familles dans un profond désarroi. Les parents se retrouvent ainsi confrontés à une suite de maux, de manques, de souffrances, face à un enfant réduit à une accumulation de symp-

tômes auxquels personne ne peut donner ni nom, ni cause. Pas d'informations, pas de conseils pour gérer le quotidien, pas d'échange possible avec d'autres familles concernées. Beaucoup de temps perdu et des prises en charge parfois inappropriées.

Seule solution ou presque : partir à la recherche de personnes dont les difficultés se rapprochent le plus des siennes ou de celles de son enfant. Par l'intermédiaire d'Internet souvent, un contact se crée, un partage d'ex-

périence devient possible, et c'est un monde qui s'ouvre, brisant ainsi l'isolement.

D'examen en hospitalisations, et au gré des avancées de la recherche médicale, une appellation finit par être prononcée, permettant ainsi la création d'associations regroupant, cette fois, des personnes confrontées à des problèmes similaires.

En novembre 2000, c'est la démarche qu'a effectuée Florence, réunissant ainsi des familles qui comme elle, avaient un enfant touché par la DNAI (Dystrophie neuroaxonale infantile), pathologie neurodégénérative, caractérisée par d'importantes difficultés motrices et neurologiques. « *En France, environ une dizaine d'enfants a été recensée sur les dix dernières années. L'association, qui regroupe aujourd'hui six familles, tente de remédier au manque d'infos sur la maladie et ses conséquences, de répondre aux interrogations et surtout d'écouter. Il faut aussi continuer de relancer sans relâche les chercheurs. En juin dernier, l'un des gènes de la maladie a été découvert et bien qu'il reste encore beaucoup à étudier, c'est un énorme espoir.* »

Pas si fréquents, ces espoirs. Parce que la faible prévalence d'une anomalie génétique ou chromosomique fait qu'aucun

programme de recherche n'est déclenché, ce qui renforce une nouvelle fois le sentiment d'abandon des familles, qui doivent, seules, se mobiliser pour interpeller le corps médical. « *Quand on m'a dit que l'on suspectait chez ma fille, alors âgée de trois mois, un syndrome de West, pour finir par être le*



syndrome d'Aicardi, ce fut le désert complet, confirme Catherine, maman de Julie, âgée de 20 ans. Les infos étaient très rares et en plus, elles étaient en anglais. À l'époque, il n'y avait pas d'association en France. Depuis, j'ai rencontré grâce à Internet d'autres parents d'enfants qui ont la même maladie, une quinzaine en France. Les parents ont finalement plus d'infos que les médecins. »

Cette méconnaissance de la part des professionnels du milieu médical ne facilite pas la mise en place d'une prise en charge de qualité adaptée aux besoins de la personne qui présente la plupart du temps plusieurs handicaps associés. C'est souvent une solution par défaut, en attendant mieux. Idem pour les temps de présence. « *Nous avons rencontré d'énormes difficultés pour la prise*

Une maladie rare : qu'est-ce que c'est ?

est dite "rare" une maladie qui concerne moins d'une personne sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée. Un grand nombre de ces pathologies sont aussi dites "orphelines" parce que les populations concernées ne bénéficient d'aucune réponse thérapeutique. Les maladies rares ont une origine génétique dans 80 % des cas. elles sont le plus souvent graves, chroniques et invalidantes (65 % des cas) et peuvent nécessiter des soins spécialisés, lourds et prolongés et générer des handicaps de tout type, parfois très sévères. ¹

(1) source : www.sante.gouv.fr

en charge de notre fille, confirme le père de Coline. Pas de place, problème de financement, nous avons dû faire appel aux politiques, lancer une pétition nationale, pour un résultat somme toute décevant. »

Même discours chez Catherine, pour qui se rajoute le casse-tête de la recherche d'une nouvelle orientation puisque Julie est une jeune adulte. Sans compter la nécessité d'un renouvellement complet de dossier. « *Il faut prouver le handicap comme quand elle était petite. Comme si, à 20 ans, ça s'arrangeait, comme s'il y avait eu un miracle... Il y a quarante ans, nos filles avaient*

une espérance de vie de cinq ans. Aujourd'hui, c'est beaucoup, beaucoup plus et il y a un manque évident de structures adaptées. » Les familles touchées par une maladie rare vivent donc un quotidien fait de batailles, où chaque jour passé est une victoire, le tout géré par des parents combattifs, bien décidés à lutter contre la maladie de leur enfant et de ceux à venir. « *Un combat pour que, confie Florence, demain ne soit plus comme aujourd'hui.* » ■



SITE wEb à visiter :

Liste de diffusion sur le polyhandicap :
http://fr.groups.yahoo.com/group/par_polyhandicapgroup/
Association DNAI :

<http://www.orpha.net/associations/DnAi/>
Association sur le syndrome d'Aicardi :
www.aicardi.info

Quelques sites sur les maladies rares :
www.orpha.net / www.lachainette.com
www.maladies-orphelines.fr
www.alliance-maladies-rares.org

Mais aussi :

www.moteurline.apf.asso.fr