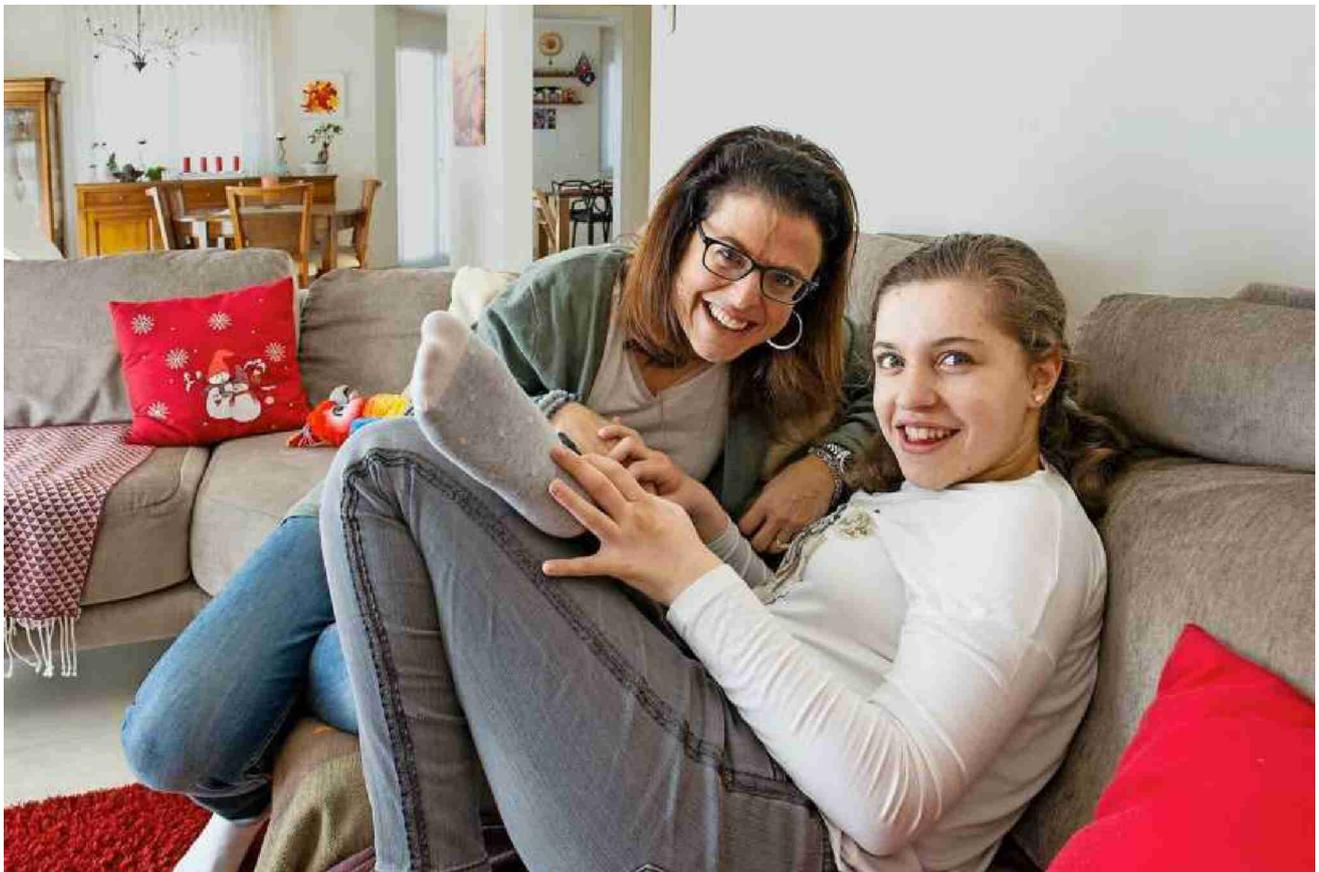




# Maladies rares: «Il faut donner une voix aux patients isolés»

Une association vient d'être créée. Un demi-million de personnes sont affectées en Suisse.



**Dalia, 11 ans, cumule diverses pathologies mais les médecins n'ont jamais pu poser de diagnostic.** VANESSA CARDOSO



## Aurélié Toninato

🐦 @a\_toninato

«**Q**uand le diagnostic tombe, c'est un véritable tsunami. En une seconde, c'est la fin d'une vie et une autre commence. Le médecin fait son annonce et puis on vous laisse seul avec ça.» David Pecoraro est papa d'une petite fille souffrant d'une maladie génétique, la tétrasomie 15q. Un polyhandicap lourd qui affecte le physique, le psychique et le cognitif. Il s'accompagne notamment de crises d'épilepsie et d'autisme. La petite a fait ses premiers pas à 6 ans et ne parle pas. Son mal entre dans la catégorie des maladies dites «rares», dont c'est la Journée mondiale aujourd'hui.

### Seuls face à l'errance médicale

Les maladies sont considérées comme «rares» lorsqu'elles touchent moins d'une personne sur 2000, sont peu étudiées et mal connues. «Par exemple, il n'y a que deux cas de trétrasomie 15q en Suisse», rapporte David Pecoraro. On dénombre quelque 7000 à 8000 maladies rares et en Suisse, près d'un demi-million de personnes sont touchées, en majorité des enfants et des adolescents. Il n'existe souvent pas de traitement curatif. Pour près de 200 types de pathologies, des associations de patients ont été créées en Suisse. Un moyen d'échange, de soutien, de partage des expériences quand on est face à l'errance médicale, à la stigmatisation, aux traitements inadéquats. Ces associations sont rassemblées sous la faïtière ProRaris, qui les représente et défend leurs intérêts.

«Toutefois, beaucoup de malades ne

sont pas suffisamment nombreux pour constituer une association, constate David Pecoraro. Et certains n'ont pas reçu de diagnostic. Il existe certes des groupes à l'international mais ils manquent de liens avec nos problématiques locales, nos lois, nos assurances maladie.»

Alors avec d'autres patients, parents et proches aidants, David Pecoraro a créé une entité, UniRares, destinée à ces malades orphelins d'association. Dans le but de leur «donner une voix», d'apporter un soutien - avec l'organisation de groupes de parole notamment -, de mieux défendre leurs intérêts, peser dans le débat politique, de partager les expériences. «L'un des problèmes majeurs est que les assurances ne reconnaissent pas ces maladies génétiques. J'ai dû aller jusqu'au Tribunal fédéral pour qu'on prenne finalement en charge les traitements de ma fille. Mais tout le monde n'a pas l'énergie, ni l'argent, pour faire ça.»

### Un concept national sans argent

Au niveau politique, la volonté d'améliorer le quotidien de ces patients existe pourtant. Le Conseil fédéral a adopté fin 2014 un Concept national maladies rares. «Ce dispositif doit permettre d'améliorer l'accès au diagnostic ainsi que la prise en charge pluridisciplinaire avec la désignation de centres de référence et le recours de coordinateurs dans les hôpitaux», résume Anne-Françoise Auberson, présidente de l'association ProRaris. Nous espérons également une égalité d'accès aux soins et une facilitation du remboursement des prestations.» Le concept suscite de grands espoirs. Qu'il a fallu refréner: la mise en œuvre du concept aurait dû s'achever fin 2017, ce sera désormais

plutôt fin 2019. «Il n'y a pas de financement...» regrette la présidente.

Des mesures concrètes au niveau cantonal sont toutefois déjà effectives. Le CHUV, à Lausanne, et les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) collaborent, ils ont lancé une plateforme d'information et ouvert une helpline. Cette semaine, les HUG ont d'ailleurs inauguré un centre de génomique pour procéder à des analyses génétiques plus tôt et mettre fin à l'errance médicale.

«Globalement, la prise de conscience s'améliore et la prise en charge médicale est meilleure, relève Anne-Françoise Auberson. Mais face aux assurances, cela reste souvent un parcours du combattant. On a beau avoir le même nombre de personnes touchées par les maladies rares que par le diabète, nous n'en sommes pourtant qu'aux balbutiements en matière de reconnaissance.»

Plus d'informations:

Helpline: 0848 314 372

[www.unirares.ch](http://www.unirares.ch) et [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)

## En chiffres

On estime que 6 à 8% de la population mondiale seraient concernés par les maladies rares. Ces pathologies sont d'origine génétique dans 80% des cas. Pour un grand nombre de maladies, la cause demeure inconnue et la maladie est peu documentée. Conséquences: consultations à la chaîne, ballet de médecins et de diagnostics, traitements parfois inappropriés et inefficaces, manque de reconnaissance de la part des assurances et de la société.

**A.T.**



## «On avance dans un tunnel noir, en tâtonnant»

● Dalia, 11 ans, n'est pas une petite fille comme les autres. Elle souffre d'un mal qui n'a pas de nom, une somme de pathologies que personne ne parvient à expliquer. Sa maladie rare n'a pas de diagnostic. Les symptômes sont multiples: retard de développement, certains traits autistiques sans être diagnostiquée autiste, sujette à des crises d'épilepsie mais stabilisée depuis quelques années. La petite Vaudoise ne parle pas, se mord les mains pour décharger sa frustration ou son excitation et a besoin d'une assistance constante. Ses parents mettent tout en œuvre pour elle, mais parfois ils ont l'impression d'avancer à tâtons, «comme dans un tunnel obscur. On agit à l'instinct, selon notre ressenti...»

«Dalia a eu des soucis dès la naissance, raconte Rosalba Petruzzello, sa maman. À quelques heures de vie, elle a arrêté de respirer.» Une fois, deux fois, les arrêts s'enchaînent. La série d'exams commence. «Ponction lombaire, IRM...» Puis ces désaturations

s'espacent et disparaissent. L'IRM montre toutefois des anomalies au niveau du cervelet, du tronc cérébral et des lobes frontaux. «Les médecins ne savaient pas ce que cela impliquait. Alors on m'a laissée sortir de l'hôpital avec elle en me disant qu'il fallait laisser grandir Dalia, lui faire faire son petit bonhomme de chemin...» Les mois passent, la petite ne marche qu'à 2 ans et demi et ne parle pas. «Elle a alors été suivie par une physiothérapeute et une enseignante spécialisée, pour la stimuler.»

À 3 ans, des tests génétiques sont entrepris. «Mais ils n'ont rien donné. À l'époque, ça m'avait soulagée, je m'étais dit qu'elle n'avait rien de grave, que ça allait passer. Aujourd'hui, j'aurais aimé qu'ils montrent quelque chose, qu'on puisse mettre un nom sur la maladie et mieux savoir ce qu'il fallait entreprendre pour notre fille.» Vers l'âge de 4 ans, des crises d'épilepsie se déclenchent. Heureusement, un traitement permet de les annihiler.

Aujourd'hui, Dalia est scolarisée dans une école spécialisée. «Elle a besoin de beaucoup de stimulation, des séances de physiothérapie, d'ergothérapie, de musicothérapie.» L'AI prend en charge une partie des soins. Mais la famille a dû se battre pour obtenir le remboursement des tests génétiques. «La caisse maladie a refusé trois fois. Il a fallu actionner notre protection juridique pour finalement obtenir gain de cause. Tout le monde n'a pas la possibilité d'aller aussi loin et c'est une inégalité car ces tests sont indispensables. Pour nous, ils n'ont rien montré pour l'instant. Mais ils ne sont pas perdus, au contraire. Avec les progrès de la médecine, ils pourront être repris à tout moment et révéleront dans le futur des informations utiles encore pour Dalia ou pour d'autres malades.» La maman plaide pour une meilleure reconnaissance des maladies rares par les assurances, «c'est encore un gros problème. Tous les patients devraient avoir droit à une prise en charge digne.»

**A.T.**