

# Ecourter l'errance médicale et sortir de l'isolement

**MALADIES RARES** Avec ou en recherche d'un diagnostic, avec ou sans traitement existant, recenser et rapprocher les personnes atteintes est déterminant dans leurs longs parcours.

PAR ANNE.DEVAUX@LACOTE.CH

La journée internationale des maladies rares du 28 février est l'occasion de rappeler qu'elles sont nombreuses, entre 6000 et 8000 sur toute la planète, et concernent environ 580 000 personnes en Suisse. Les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) et le Centre hospitalier universitaire vaudois (Chuv) sont respectivement dotés d'un centre de maladies rares, auquel s'ajoute depuis le 16 janvier dernier, le centre Corail des HUG. Pionnier en Suisse, il est ouvert aux enfants (jusqu'à l'âge de 18 ans) atteints d'une maladie rare et complexe ainsi qu'à leur famille.

La statistique définit la maladie rare par moins de cinq cas pour 10 000 habitants. La maladie rare est complexe lorsque «trois des dix systèmes qui composent le corps humain sont touchés», clarifie la Dre Clothilde Ormières, médecin coordinatrice du centre Corail des HUG.

## Le centre Corail: intégrer les familles

Depuis son ouverture, le centre Corail a reçu 50 demandes en trois semaines. «Le centre est une porte d'entrée et fonctionne comme le fil rouge dans l'organisation et le suivi qui manquent aux enfants et aux parents, cela permet d'anticiper le futur et de prendre en charge le présent», précise la professeure Constance

Barazzone, responsable du centre.

La mission de coordination du centre entre tous les intervenants qui interagissent autour de l'enfant, tant au niveau médical et paramédical que sur ses lieux de vie et de scolarisation, vise à décharger les familles, y compris pendant la période très anxiogène de pré-diagnostic.

L'organisation de cafés rencontres entre les parents et de groupes de parole pour les frères et sœurs organisés en classe d'âge faciliteront les partages d'expérience. Des petits modules de formation sont également proposés aux familles. «Les sujets comme les assurances, trouver des relais, comprendre les maladies rares et complexes sont autant d'occasions de lutter contre l'isolement», souligne Clothilde Ormières.

## La Helpline: orienter et rapprocher

«Les patients et leurs proches nous contactent pour parler, s'informer, être mis en contact entre eux ou avec des associations de patients lorsqu'elles existent», souligne la Dre Alessandra Strom au Chuv. Coordinatrice de la Helpline romande dédiée aux maladies rares, elle constate également l'augmentation du nombre de médecins traitants qui passent par la Helpline pour adresser leurs patients aux centres maladies rares en l'absence de diagnostic.



Le Centre de coordination et de soins (Corail) des HUG reçoit des enfants atteints d'une maladie rare et complexe. JULIEN GREGORIO

Cependant, même diagnostiqués, les patients atteints d'une maladie ultrarare se-

tent très isolés. La Helpline, qui fait partie d'un réseau européen, permet de les mettre en contact parfois aussi via le forum rareconnect.org.

Néanmoins, Alessandra Strom pointe des problématiques nationales, dont les restrictions spécifiques des assurances sociales ou des services sociaux. Les patients isolés sans association pour les soutenir peuvent s'adresser à ProRaris, l'organisation faitière d'une centaine d'associations de patients atteints de maladies rares.

La recherche médicale dans le

domaine des maladies rares dépend du recensement des patients. Moins ils sont nombreux, plus il est important de les identifier.

## La recherche: des patients très impliqués

Alessandra Strom souligne la volonté des patients de participer à des études cliniques, y compris internationales, lorsqu'elles sont les seules à réunir un nombre suffisant de cas. Elle donne l'exemple «de dossiers réexaminés à la lumière des avancées génomiques qui ont enfin été résolus.»

Le centre Corail des HUG représente une opportunité supplémentaire pour la recherche. «Par exemple, il sera possible d'organiser des études de suivi sur le long terme et de dresser l'histoire naturelle d'une maladie rare, c'est-à-dire son évolution au cours du temps», explique Constance Barazzone.

Les parents des enfants suivis au centre bénéficieront d'une information exhaustive sur les nouveaux traitements, mais également les projets de recherche au sein desquels leurs enfants pourraient être intégrés.



Des dossiers réexaminés à la lumière des avancées génomiques ont enfin été résolus.»

DRE ALESSANDRA STROM  
HELPLINE ROMANDE

## «Ne lâchez jamais!»

«Je n'ai jamais lâché l'affaire et le temps que j'ai consacré à chercher un diagnostic est désormais consacré à ma maladie et à améliorer mon quotidien.» A Begnins, Mélanie souffre d'une neuropathie des petites fibres. La prévalence est évaluée à treize personnes sur cent mille.

La maladie atteint les fibres de petit calibre et se manifeste par des symptômes douloureux dans les jambes, les pieds, les bras et les mains, des raideurs musculaires. «Il m'est difficile d'ouvrir le bouchon d'une bouteille PET. Souvent, je ne peux pas porter une casserole pleine d'eau car c'est trop lourd... Le froid et l'humidité, c'est très compliqué, mais j'arrive à gérer mon quotidien.»

Entre 2015, début des symptômes, et 2020, année du diagnostic, une errance médicale a mené Mélanie de son médecin généraliste vers des spécialistes, puis les HUG. Elle change de médecin généraliste pour être adressée au Centre d'antalgie du Chuv et, enfin, une réponse. Entre-temps, elle subit une expertise psychiatrique qui montre que les douleurs ne sont pas «dans sa tête».

«C'est mon dossier médical complet, que j'ai documenté depuis les premiers symptômes, qui a permis au Chuv de constater qu'un examen n'avait jamais été réalisé: une biopsie de peau». L'examen permet de mettre un nom sur sa maladie. Elle est désormais prise en charge au Chuv où elle reçoit un traitement

contre la douleur en ambulatoire tous les mois. «Sans cela et la physiothérapie, je ne peux pas fonctionner.»

De son côté, elle a mis en place toute une panoplie de thérapies complémentaires, à sa charge, pour garder sa mobilité le plus longtemps possible. «J'ai un caractère de battante et du soutien de la part de mon mari et de mon entourage.»

A 42 ans, elle ne sait pas ce que lui réserve l'avenir. Mais elle a un message: «Si au fond de vous, vous sentez que quelque chose ne va pas, ne lâchez jamais. Maintenant j'avance en confiance, je ne suis plus un numéro au bas d'une liste et cela change tout dans l'approche thérapeutique.»



LA CHRONIQUE SEXO  
D'ANNE DEVAUX

## Couple mixte autiste/ neurotypique

«Les personnes autistes devraient recevoir un oscar pour leur performance neurotypique».

Cette petite blague qui circule dans la communauté autistique est loin d'être anodine et légère. Elle exprime en peu de mots ce que vivent tous les jours des neurodivergents qui masquent leur particularité pour ne pas être rejetés par les neurotypiques.

Le trouble du spectre de l'autisme englobe de nombreuses personnes qui ne se savent pas elles-mêmes autistes. Elles vivent au milieu des neurotypiques, eux-mêmes à cent lieues d'imaginer qu'ils fréquentent des autistes. Des nounours, des vipères, des trop chous, des trop chi\*\*\*\*, des drôles, des pète-sec, oui, mais des autistes, on les verrait quand même! C'est ainsi que des couples mixtes se forment sans le savoir: non autiste/autiste.

Dans le jeu de la séduction implicite, la maîtrise des émotions et l'expression des sentiments, les neurotypiques utilisent des stratégies encodées depuis l'enfance. Changer d'avis au dernier moment, faire des surprises pour ajouter du fun à la routine, discuter pour ne rien dire... Autant de ficelles et finesses déstabilisantes pour les autistes. De leur côté, «les autistes ont un fonctionnement logique qui fait toujours sens, des passions vitales à leur équilibre mental, un cerveau qui ressent les choses très intensément, dans l'agréable comme le désagréable et un monde intérieur extrêmement riche», nous dit Marie-Laure Del Vecchio, sexologue spécialisée dans l'autisme, au Centre de sexologie et couple de La Côte.

Dans la vie amoureuse, la confrontation neurodivergent/neurotypique exige un très haut niveau de respect mutuel. Des adultes découvrent leur autisme en thérapie de couple, constate Marie-Laure Del Vecchio. Cette révélation éclaire une vie à tenter vainement de correspondre aux normes établies pour être «quelqu'un d'acceptable». La mixité du couple, enfin révélée, permet de s'ouvrir aux différentes manières d'exprimer son amour, en naviguant entre les mots, les gestes et les attentions. Ce qui tue l'amour, ce n'est pas la neurodifférence mais l'indifférence.



Profitez de nos pages hebdomadaires **Santé** pour communiquer sur vos services et actualités...  
**contactez-nous!**