

# Identification d'un syndrome rare : ça change tout

L'origine d'un grand nombre de maladies rares, estimé entre 6 000 et 8 000, demeure inconnue. Pourtant, même si la quête d'un diagnostic est longue et incertaine, elle vaut la peine.

## RESSOURCES

> *Vivre avec une maladie génétique*, Marcela Gargiulo - éd. Albin Michel, 2009, 15,20€

> *Les maladies rares - guide pratique*, Alliance maladies rares, téléchargeable sur [www.renape-online.fr/data/document/guide-pratique-maladies-rares.pdf](http://www.renape-online.fr/data/document/guide-pratique-maladies-rares.pdf)

**A**voir un diagnostic précis, c'est la fin d'une quête, d'une attente parfois très longue. Lulu a effectivement quelque chose, que l'on a trouvé. Il était donc normal qu'il soit si fatigable, qu'il marche mal, qu'il parle mal, que sa scolarité soit adaptée. Et si le diagnostic se fait attendre, qu'il est réputé impossible ou qu'il n'est pas recherché? Eh bien, la vie continue.

### Avoir un diagnostic

Comment ne pas être perdu face à une somme de symptômes disparates? Que la cause soit génétique, environnementale, infectieuse ou immunitaire, lorsqu'elle est bien identifiée, les divers symptômes deviennent une seule entité: une maladie avec un nom. La carte d'identité de Lulu est, en quelque sorte, plus complète. Ses différents troubles proviennent bien d'une maladie existante et non d'un problème d'éducation, de sa mauvaise volonté, de son pro-

fil psychologique ou encore des relations conflictuelles qu'il entretient avec vous. Les relations avec des tiers deviennent plus simples.

### ÊTRE MOINS SEUL

Identifier la maladie permet, si on le souhaite, de rencontrer des familles et des malades atteints par les mêmes maux. Avoir à surmonter les mêmes obstacles crée une culture commune et permet rapidement des échanges très riches, que ce soit dans le cadre associatif ou dans des forums de discussions sur internet. Il est plus facile d'expliquer les difficultés de Lulu à divers interlocuteurs, comme les enseignants, les AVS, etc. Cela peut faire du bien aussi de savoir que l'on n'est pas tout seul face à l'institution.

### PRISE EN CHARGE

Un diagnostic permet de trouver rapidement des spécialistes et des structures adaptées.



Les centres de référence, dans le cadre du plan national maladies rares, associés aux centres de compétences, maillent tout le territoire. Les maladies rares ne connaissent pas les frontières et les recherches du monde entier sont souvent accessibles via des réseaux de recherche internationaux. La prise en charge pourra donc être plus précoce, plus efficace et préventive. Même s'il n'existe pas le plus souvent de traitement curatif, des actions spécifiques sont possibles dans un certain nombre de pathologies (stimulations, traitements de confort, de stabilisation): les points à améliorer sont connus, la connaissance du syndrome détermine les priorités de la rééducation.

#### **TRANSMISSION**

Connaître la maladie donne une information capitale: son mode de transmission dans le cas d'une maladie génétique. Les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour-

ront peut-être vous décider à avoir un autre enfant. Toute la famille peut bénéficier d'un conseil génétique. Lulu pourra-t-il avoir lui aussi un enfant? Et ses frères et sœurs? Quel est le risque pour la famille élargie?

#### **Pas de diagnostic**

##### **ERRANCE DIAGNOSTIQUE**

Entre l'alerte des premiers symptômes et le diagnostic, il peut se passer un très long délai. Mais pour les nombreux cas où l'on ne trouve rien, la déception peut être grande. Cependant, la recherche médicale avance. Les progrès des biotechnologies, en particulier le séquençage du génome et la mise en place d'appareils de séquençage haut débit, capables de faire du diagnostic moléculaire dans les Centres hospitaliers universitaires, feront que les impossibilités de diagnostiquer seront de plus en plus rares. Les professionnels de santé sont présents même si la maladie n'est pas clairement identifiée.

>

>

### NE PAS CHERCHER À SAVOIR

Savoir peut donner de l'espoir. Savoir peut faire peur aussi. À quoi bon chercher s'il n'existe pas de traitements? À quoi bon en parler, si l'on ne peut rien faire? Pourquoi aller plus loin si Lulu est déjà bien pris en charge, si la famille a trouvé son équilibre? Découvrir le nom de sa maladie ne ferait que le placer dans une case. Certains parleront de fuite en avant. Ce qui est sûr, c'est que chaque réaction est différente et respectable. Et quand Lulu sera grand, s'il en a les capacités et s'il en ressent le besoin, il cherchera peut-être à mettre un nom sur ses symptômes.

### PARTIR DE L'ENFANT

L'absence de diagnostic peut induire un comportement trop exigeant de l'entourage: parents, amis, enseignants, copains, etc. Lulu devrait savoir faire ceci et il ne le fait pas. Il est sans doute plus facile de partir de ce qu'il sait faire quand la maladie est identifiée, et donc de n'attendre de sa part que ce qu'il est en mesure de faire. Même sans diagnostic précis, si Lulu est différent des enfants de son âge, le fait de l'accepter tel qu'il est n'empêchera pas de le tirer vers le mieux, mais évitera peut-être des regrets douloureux. ■

Frédéric Naudon

### MERCI À



> Hélène Dollfus, chef du service de génétique médicale aux hôpitaux universitaires de Strasbourg.

> Évelyne Délion, fondatrice de l'association Connaître les syndromes cérébelleux (CSC).

> Djillali Sahali, service de néphrologie et transplantation (GH Henri-Mondor) et coordonnateur du centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique.

## Témoignage

### « Il voudra peut-être un jour avoir des enfants... »

« Hadrien souffre d'un syndrome cérébelleux. Aujourd'hui, il a 8 ans et demi et nous n'avons toujours pas de diagnostic précis. Il participe à un protocole médical de recherche (PMR) qui va durer deux ans. Nous espérons que cela permettra d'identifier les gènes responsables de sa maladie. Nous saurons peut-être que son mal n'est pas d'origine génétique. C'est important pour nous, car nous saurons si nous lui avons transmis la maladie, même si nous avons dépassé le stade de la culpabilité de lui avoir éventuellement transmise. Et puis, Hadrien comme sa sœur voudront peut-être un jour devenir parents.

Ne pas avoir plus de précision sur la maladie est surtout un problème pour les enfants. On sent bien qu'Hadrien n'est pas satisfait des explications qu'on peut lui donner. Sa sœur de deux ans plus jeune est encore plus en attente d'informations. Elle se pose beaucoup de questions: vais-je devenir comme Hadrien? Pourquoi est-il comme ça?

L'important est qu'Hadrien va très bien, que sa maladie est fixée. Il ne peut que progresser. Je ne souhaite pourtant pas accepter sa maladie car je veux me battre contre cet état de fait. Je me suis battue pour qu'il intègre le PMR, je me battrai pour qu'il soit autonome et qu'il ait un métier. Un diagnostic précis permettrait d'y voir plus clair, mais ne nous donnera pas de traitement. Son cervelet ne repoussera pas. »



Caroline Lépée, maman d'Hadrien, 8 ans et demi, atteint d'un syndrome cérébelleux.