

Dur d'identifier ces maladies rares

Trois millions de personnes souffrant de ces pathologies passent des années sans savoir ce qu'elles ont. De nouvelles mesures sont annoncées ce jeudi.

Nicolas Berrod

« **LES INFIRMIÈRES** sont gentilles, c'est là que tu manges les pâtes qui ne sont pas bonnes ? » Marie sourit en se souvenant de la question que lui a posée sa fille de 8 ans, Blanche, de passage à l'hôpital pour passer un test génétique. Ou plutôt un test « cénétique », comme la fillette l'avait écrit sur un papier où elle avait listé ses « bobos ».

Marie connaît bien ces locaux, elle y est perfusée tous les mois. Car elle souffre d'une maladie vasculaire génétique dite « rare », celle de Rendu-Osler, diagnostiquée après plus de trente ans d'errance médicale. Désormais, il y a « une chance sur deux » pour que sa fille soit touchée aussi. « Psychologiquement, c'est compliqué car on culpabilise forcément », confie la Bordelaise de 51 ans, soutenue par son mari, Nicolas.

Maladie de Rendu-Osler, mais aussi trisomie 21, albinisme, drépanocytose, mucoviscidose, hémochromatose, myopathie de Duchenne, amyotrophie spinale... Ces pathologies font partie du groupe des « maladies rares », entre 6 000 et 10 000 au total, mises à l'honneur ce jeudi pour leur journée internationale.

Cinq ans en moyenne pour le diagnostic

Ce nom s'explique par leur faible fréquence (une personne touchée sur 2 000 pour chaque pathologie), mais il peut sembler trompeur : toutes cumulées, ces maladies dites « rares » touchent trois millions de personnes en temps réel en France. Soit quasiment autant que le nombre d'habitants souffrant d'un cancer ou de diabète. Sans compter les proches, qui deviennent souvent des aidants par la force des choses.

« Une personne sur 20 en France est touchée par une maladie rare. Mises bout à bout, ces pathologies sont loin d'être invisibles », insiste Jean-Philippe Plançon, vice-président de l'Alliance Maladies rares. C'est justement parce que chacune d'entre elles est peu fréquente que ces pathologies sont méconnues du grand public mais aussi d'une partie du corps médical, et restent souvent très difficiles à identifier. « On ne peut pas demander aux médecins généralistes de toutes les connaître. Quand l'un d'eux tombe sur un patient qui souffre de



Bordeaux (Gironde), lundi. Marie, ici avec son époux Nicolas, souffre d'une maladie vasculaire génétique rare, appelée maladie de Rendu-Osler, qui n'a pu être diagnostiquée qu'après plus de trente ans d'errance médicale.

telle ou telle maladie rare, ce sera peut-être la seule fois de sa vie qu'il y sera confronté », pointe Jean-Philippe Plançon. Au final, « seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis, qui met en moyenne cinq ans à être posé », indique le ministère de la Santé.

Pour Marie, les premiers symptômes – notamment des saignements de nez – sont apparus à l'âge de 9 ans. Ils s'éloignent à la puberté, mais la jeune femme restait souvent épuisée au début de sa vie d'adulte. Une prise de sang montre qu'elle présente un déficit d'hémoglobines. Marie commence un traitement pour stopper ses règles, mais rien ne change. Un gastro-entérologue décide de lui prescrire une fibroscopie et une coloscopie. On découvre alors des angiodyplasies du grêle, c'est-à-dire des saignements dans le tube digestif. Les perfusions s'enchaînent, deux fois par an, puis trois, quatre, cinq, six... et enfin tous les mois.

Éreintée, Marie décide en 2009 d'aller consulter un médecin spécialiste à Lyon (Rhône). Il préconise alors dans son compte rendu de dépister la maladie de Rendu-Osler, pour « l'écartier ». Ses collègues bordelais n'ont pas tout lu... ou alors ils n'y ont pas cru. Les années passent, rien ne change. Désespérée, Marie finit par fouiller Internet. Elle

tombe sur le nom d'un médecin spécialisé à Paris. Rendez-vous est pris quelques mois plus tard. « Je ne vois pas ce que cela peut être d'autre que la maladie de Rendu-Osler », lui affirme le praticien. « Pardon ? ! », lui répond aussitôt la patiente, qui n'avait jamais entendu ce nom. À ce moment-là, Marie se prend « un tsunami ».

Le test réalisé dans la foulée confirme ce diagnostic. « Rien ne change, mais en fait tout change. Je vais pouvoir passer

en affection longue durée à 100 %, être reconnue en travailleuse handicapée, et j'ai pu démarrer un traitement », raconte Marie. En l'occurrence l'Avastin, qui fait remonter son taux d'hémoglobine. « Seules 5 % des maladies rares disposent aujourd'hui d'un traitement efficace, mais la recherche progresse pour identifier les gènes responsables de telle ou telle pathologie. Trouver la cause, c'est la porte ouverte à la recherche de traitements », décrit Daniel

Scherman, président de la Fondation Maladies rares.

« Apporter plus de financements »

L'errance médicale doit « être combattue », martèle le gouvernement. C'est tout l'objet des « plans nationaux Maladies rares », lancés depuis 2003. Le 4^e sera présenté au printemps, avec quelques pré-annonces dès ce jeudi. « Il y a vingt ans, on ne savait pas quels spécialistes consulter, il n'y avait pas de pôles d'expertises. Il faut renforcer ce maillage, apporter plus de financements, continuer à sensibiliser les malades et les médecins », avance Jean-François Plançon. L'intelligence artificielle pourrait aussi aider les médecins à identifier plus rapidement telle ou telle pathologie.

Marie, qui n'a jamais arrêté son travail de chargée de mission juridique, a tenu à avoir un bébé il y a une dizaine d'années. La grossesse a été « une horreur » (douleurs, perfusions, accouchement prématuré, etc.), mais Blanche est née en bonne santé. Une apparence qui cache peut-être une maladie de Rendu-Osler. La maman redoute le résultat du test, attendu au printemps, mais préfère se dire qu'« on peut vivre avec cette maladie et avoir une vie quasiment normale ». Comme elle le prouve depuis plus de trente ans, malgré les embûches.

Des maladies rares... pas si rares dans leur ensemble

Nombre de personnes prises en charge ou touchées, pour chaque catégorie de maladies, en France (en millions)

Maladie	Personnes concernées
Diabète	4
Maladies respi. chroniques*	3,7
Cancers	3,3
Maladies rares*	3
Maladies psychiatriques	2,5

* Estimation. ** Hors mucoviscidose.
Note : une personne peut souffrir de plusieurs pathologies.

Source : ministère de la Santé (rapport de 2022). • Le Parisien-Infographie.

En bref

PERMIS DE CONDUIRE

La visite médicale obligatoire retoquée
Les eurodéputés ont écarté, ce mercredi, l'obligation d'un examen médical pour renouveler son permis de conduire, une mesure critiquée, en particulier en France. Ils ont en revanche approuvé la création d'une période probatoire de deux ans pour les conducteurs débutants. Si le projet est approuvé par les États membres, les novices seront soumis à des limites strictes en matière d'alcool au volant (jusqu'à 0,2 g/l) et s'exposeront à des sanctions plus sévères en cas de conduite dangereuse.

NUCLÉAIRE

L'automatisation de la gestion des déchets validée

L'automatisation de la gestion des déchets radioactifs enfouis sur le site controversé de Bure (Meuse), où l'homme ne pourra pas intervenir en raison des radiations, est validée, a annoncé ce mercredi l'Agence nationale pour la gestion des déchets radioactifs (Andra). Une campagne d'essais a permis de « valider », selon l'Andra, le « pont stockeur » qui devra installer les déchets dans les galeries creusées à 500 m de profondeur, ainsi que les robots chargés d'inspecter et d'intervenir sur les déchets. Après le Conseil d'État, qui a confirmé le 1^{er} décembre l'utilité publique de ce projet d'enfouissement de 25 milliards d'euros, la validation de l'automatisation représente une nouvelle étape. De nombreuses associations opposées au nucléaire contestent ce projet depuis vingt ans, qui a pour but de stocker 83 000 m³ des déchets les plus radioactifs.