

Vivre avec une maladie rare

Trois millions de Français sont concernés. S'ils doivent faire face à la solitude et à de faibles espoirs de guérison, ils ne désarment pas pour autant. En témoignent les parcours de Joëlle, Camille et Christian.

PAR CAROLINE DREYFUS-ROSE

LE SAVIEZ-VOUS ?

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur deux mille, soit moins de 30 000 malades par pathologie pour la France. Le nombre de ces maladies est estimé à 7 000 environ. Près de 80 % de ces affections ont une origine génétique, mais il existe aussi des cancers, des maladies infectieuses ou auto-immunes rares. Ces pathologies sont le plus souvent sévères, chroniques, d'évolution progressive, et affectent considérablement la qualité de vie des patients. Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50 % des cas. La grande majorité de ces maladies sont orphelines, c'est-à-dire qu'aucun traitement n'existe pour en guérir.

Joëlle, 38 ans, a une tumeur desmoïde

Contrairement au cancer, ce type de tumeur n'engendre pas de risque de métastase. Elle est donc considérée comme bénigne. Néanmoins, elle peut devenir très invasive, car elle grossit sans limite, douloureuse et gênante. Les tumeurs desmoïdes se développent à partir d'un muscle et représentent 0,1 % de l'ensemble des tumeurs.

Depuis trois ans, Joëlle vit avec des douleurs lancinantes causées par une tumeur située dans le grand pectoral. La stratégie thérapeutique reste souvent ignorée des médecins : « Il ne faut surtout pas opérer, au risque d'une récurrence plus agressive. Un chirurgien de renom voulait absolument me la retirer. D'où l'importance d'être soigné dans un centre de référence. » Si Joëlle se réjouit d'être suivie à l'Institut Gustave-Roussy (94), elle ne s'y sent pas à sa place. « Particulièrement quand je croise des gens dont le pronostic vital est engagé », raconte-t-elle. Chimio, radiothérapie et hormonothérapie tentent d'enrayer la progression, mais les résultats sont décevants. La tumeur envahit désormais son nerf thoracique et ses muscles se paralysent. Les antalgiques sont là pour calmer cette douleur entêtante. Avalés à forte dose, ils provoquent eux aussi leurs ravages. « Trous de mémoire, épuisement... il y a des jours où je ressemble à une vieille dame », livre la trentenaire, qui a dû abandonner son métier de juriste. Dans cette existence bouleversée, pas question pour elle de laisser la maladie prendre le dessus. Il y a un an, elle crée avec son conjoint Madame Saint-Cloud, une marque de vêtements. « Une partie des bénéfices est reversée à la recherche. Et ça me permet de penser à autre chose. » *Rens. sur sos-desmoide.asso.fr.*

Camille, 20 ans, est atteinte de purpura thrombopénique idiopathique

Cette maladie auto-immune se traduit par une baisse anormale du taux de plaquettes dans le sang avec des risques importants d'hémorragies. Elle touche une personne sur dix mille.

« Au moment du diagnostic, j'ai 2 000 plaquettes* », raconte Camille, 13 ans à l'époque. L'urgence consiste à augmenter son taux afin de la mettre à l'abri d'hémorragies graves. Pendant cinq ans, c'est l'impasse thérapeutique. La jeune fille résiste à tout traitement (corticoïdes, immunosuppresseurs...). Au fil des ans, la maladie s'installe et devient chronique. Les espoirs de guérison s'amenuisent. D'un tempérament volontaire, Camille apprivoise la situation. Entre deux hospitalisations, elle poursuit brillamment sa scolarité par correspondance. Et surtout, elle conserve sa vie d'ado. Sur son poney, elle revit. Les risques hémorragiques

en cas de chute, elle les connaît. « Mais pas question de faire une croix sur ma passion ! » A sa majorité, un vent d'espoir souffle. Une thérapie réservée à l'adulte est désormais à sa disposition. Certes, elle améliore son quotidien et évite les saignements, mais ses plaquettes restent toujours très au-dessous d'un seuil acceptable. En outre, ce médicament n'a jamais été testé au-delà de dix ans. Nul ne sait si elle pourra le prendre des années encore, car ses effets indésirables demeurent inconnus. Qu'importe pour Camille... « J'ai des projets plein la tête. Je prépare le concours pour devenir infirmière. »

* Le taux normal doit osciller entre 160 000 et 400 000 par mm³.

Christian, 52 ans, souffre d'amylose à transthyrétine héréditaire

Cette maladie est due à l'anomalie d'un gène servant à fabriquer une protéine appelée la transthyrétine. Elle devient toxique pour les tissus et les organes où elle forme des dépôts. Il existe un traitement de référence : la greffe de foie, car c'est l'organe qui produit la transthyrétine. Cette pathologie concerne 500 personnes en France.

Il a 31 ans quand le diagnostic est posé. Un choc pour le jeune homme dont le père fut emporté par cette même affection. Entre colère et incompréhension, Christian ne désarme pas. Les deux décennies écoulées suffisent à lui rendre espoir. La pathologie, désormais mieux connue, bénéficie de nouvelles thérapies. Quand il obtient une greffe de foie, il mesure sa chance. La progression du mal est freinée, mais la transplantation hépatique ne permet guère de le stopper. Au fil des ans, il souffre de troubles divers : difficultés motrices, atteintes digestives et cardiaques, problèmes oculaires, perte de poids importante... Christian devient expert de sa propre maladie. Etre atteint d'une pathologie rare, c'est parfois être confronté à des médecins mal informés. C'est alors lui qui explique et gère ses rendez-vous. « Ça représente un suivi lourd. L'amylose entraîne en effet un dysfonctionnement de nombreux organes », indique-t-il. Malgré son état de santé, une perte d'autonomie et une fatigue croissante, Christian travaille à 80 %. Et surtout, il est resté sportif, adaptant ses activités physiques à ses possibilités : VTT électrique, natation ou marche nordique. « Je refuse de me laisser aller. Bouger maintient ma tension artérielle et j'y gagne en masse musculaire. C'est aussi ma meilleure arme contre la déprime. » Depuis quelques mois, il a débuté un nouveau traitement dont il espère un mieux-être. « La recherche est en pleine effervescence. Quatre laboratoires concentrent leurs efforts sur l'amylose. Jamais je ne l'aurais imaginé il y a vingt ans. » *Rens. sur amylose.asso.fr.*

VERS UNE MEILLEURE PRISE EN CHARGE

En moyenne, les patients attendent quatre ans avant d'obtenir un diagnostic fiable et précis. Pour réduire l'errance et l'impasse diagnostique, la France, dès 2005, est le premier pays au monde à se doter d'un plan maladies rares. Depuis, des progrès importants ont été réalisés pour favoriser la recherche, l'information et une médecine experte. Désormais, les maladies rares ou orphelines bénéficient d'une organisation des soins spécifique. A ce jour, plus de 2200 centres de maladies rares ont été labellisés sur le territoire. Ces lieux de diagnostic assurent la prise en charge et organisent le parcours santé des personnes concernées. *Rens. sur maladiesraresinfo.org.*



C'est formidable d'avoir de bons yeux !

Madeleine nous a écrit pour raconter à quel point **Blue Berry** a eu un impact positif sur sa qualité de vie et l'a aidé à profiter de son passe-temps préféré : peindre des paysages.

Je m'appelle Madeleine, je suis retraitée et vis à Montréal. J'aime passer du temps dans la nature pour peindre de beaux paysages, une activité qui demande de bons yeux et une vision précise. J'ai récemment ressenti que mes yeux commençaient à s'affaiblir et j'en ai été très affectée. Je suis donc allée voir mon ophtalmologue qui a diagnostiqué une DMLA ou dégénérescence maculaire liée à l'âge, en me précisant qu'elle empirerait avec le temps !

J'ai lu un article sur Blue Berry

Cet article racontait l'histoire d'un homme qui avait utilisé les comprimés naturels **Blue Berry** pour maintenir sa vue. Dans l'espoir d'avoir les mêmes résultats, j'ai acheté une boîte à la pharmacie et j'ai commencé le jour même. Cela fait maintenant près d'un an que je prends **Blue Berry** et j'en suis très satisfaite. J'ai repris la peinture avec bonheur. Je suis contente d'avoir découvert ce produit et je le recommande fortement à toute personne qui voudrait prendre soin de ses yeux. » - *Madeleine*

Votre comprimé oculaire

Blue Berry vous apporte 10 mg par jour de lutéine issue de la fleur de Tagete et des extraits concentrés de Myrtilles suédoises et d'Euphrase, une plante traditionnellement connue sous le nom de « casse lunettes ». **Blue Berry** est le comprimé pour les yeux le plus vendu dans les pays scandinaves.



DISPONIBLE EN PHARMACIE ET ESPACE DIÉTÉTIQUE

L'arbre argenté, le logo de New Nordic, est un gage de qualité et d'authenticité reconnu par des millions de personnes dans le monde.

Questions ?

Les experts de New Nordic vous répondent au 01 85 42 35 75 (tarif local) ou sur www.vitalco.com

Blue Berry 60, 120 et 240 cp sont disponibles sous les codes ACL 481 84 82, 481 84 99 et 295 18 57.



Sophie BOUCOT

"Pour votre santé, mangez au moins cinq fruits et légumes par jour." 19/02/2020 17:36:36