

Maladies rares : entre reconnaissance et errance

Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. À l'heure actuelle, il en existe plus de 7000. En Belgique, on estime qu'environ 500.000 personnes sont touchées par une maladie rare. Cela concerne près d'une personne sur 20. La grande majorité de ces maladies touche des enfants. Ce qui veut dire qu'en moyenne, au moins un enfant par classe souffre probablement d'une telle maladie. Puis ces enfants grandissent, et par les progrès des traitements, une majorité d'entre eux deviennent aujourd'hui des adultes avec des besoins médicaux spécifiques, bousculant nos systèmes de soins. Aux côtés des enfants, un très grand nombre de maladies rares ne sont diagnostiquées qu'à l'âge adulte. Cet état de fait met en évidence la profonde difficulté à identifier et à accompagner de manière anticipée et efficace ces maladies.

Ainsi, pour assurer une bonne prise en charge de ces maladies, beaucoup de choses restent à faire. Il faut favoriser l'accès aux soins qu'elles requièrent tant du point de vue des remboursements que de la coordination avec les centres d'expertises en Belgique et à l'étranger. Il est indispensable de comprendre, de reconnaître, de promouvoir et de financer ces soins comme requérant un accompagnement coordonné entre les professionnels de la santé. Cela passe donc également par une meilleure concertation entre les soignants. Il faut qu'ils communiquent tant à l'intérieur qu'à l'extérieur des hôpitaux. Il faut que l'information qui ressort de ce travail soit claire et accessible pour le patient et ses représentants légaux. Enfin, il est nécessaire de reconnaître, de promouvoir et d'assurer les expertises nécessaires à une bonne prise en charge.

La masse silencieuse sous l'étiquette « rares »

Sous l'étiquette « rares » se cache une masse silencieuse : un camarade de classe de votre enfant, un voisin, le collègue avec qui vous échangez des banalités à la machine à café. Des personnes qui répètent sans cesse leur histoire à chaque professionnel de santé rencontré, qui doivent consulter 7 spécialistes ne discutant pas forcément entre eux, qui attendent que le médicament qui soulagera leurs maux soit reconnu et remboursé, comme dans les pays voisins... Pour eux et elles, la rareté de leur maladie rime avec une errance hors du système, alors que leur souffrance est bien réelle. C'est pour eux que nous prenons la plume en cette semaine des maladies rares, afin de contribuer à porter ces milliers de voix inaudibles, et notamment celles des enfants et de leurs proches, particulièrement touchés par ces situations de vie où les obstacles se succèdent et s'accumulent.

Des vies bouleversées

Pour ces patients et leurs familles, cette maladie n'a rien de rare. Elle touche 100% d'entre eux. Souvent, elle va modifier en profondeur leur identité et leur quotidien, des bancs d'école au travail, des loisirs à la vie de famille. Il existe quelques 7000 maladies rares et les bouleversements qu'elles causent diffèrent très fortement. Chaque patient nécessite une réponse individuelle adaptée. Il y a un **enjeu fondamental de reconnaissance, non seulement de sa maladie** mais également de la souffrance qu'elle occasionne sous toutes ses formes (physique, psychologique, sociale, spirituelle, etc).

Des années d'incertitude

Parmi les mots les plus souvent utilisés par les personnes touchées par une maladie rare, il y a : « **l'errance** ». Cette errance est **diagnostique** d'abord. Elle exprime toute la difficulté à nommer la maladie, à la reconnaître, à trouver un interlocuteur adéquat. Ce processus peut prendre des années, voire des décennies, tant la connaissance et la compétence à leur propos est rare et précieuse. Ensuite vient l'errance **thérapeutique** : ces heures cumulées à passer de soignants en soignants, de non-experts en non-experts, puis finalement d'experts en experts, pour enfin parvenir à trouver des traitements, des soins et un accompagnement coordonné et adapté. Dans cette dynamique, l'accessibilité au traitement est un enjeu fondamental et une nécessité absolue que notre société se doit de renforcer.

Des soins de transition et un accompagnement dans la durée

Beaucoup de maladies rares se déclarent dans l'enfance. Cependant, elles ne se confinent pas à la pédiatrie. Les patients adultes mêlent de jeunes malades ayant grandi et des patients diagnostiqués plus tardivement. Ainsi, les soins se doivent d'assurer cette transition entre « médecine pédiatrique » et « médecine adulte ». Cela ne doit pas se limiter aux seuls aspects médicaux. La qualité des soins doit être assurée à travers toutes ses formes (soins biologiques, soins psychologiques, soins sociaux, soins spirituels, etc.). L'un des enjeux fondamentaux pour les soignants est de ne jamais perdre de vue l'histoire pleine et entière des personnes qu'ils accompagnent. De fait, l'exigence de qualité qui doit répondre aux risques d'errance diagnostique et thérapeutique se doit d'être prolongée à toute la structure du soin aux côtés des personnes qui en ont besoin.

La reconnaissance : l'une des clefs de réponse à l'errance

Les maladies rares nécessitent d'être reconnues pour tout ce qu'elles impliquent pour les patients et leurs familles. Cette reconnaissance doit se faire par-delà leurs raretés relatives. L'expertise doit être développée à travers la recherche, l'innovation thérapeutique et la formation des soignants. La coordination des compétences, la

concertation des experts et l'accessibilité pour chacun des patients à des soins de pointe est essentielle et nécessite un financement spécifique.

Il s'agit de reconnaître les maladies rares, d'entendre les patients dans leur souffrance sous toutes ses formes pour leur assurer ce droit fondamental à des soins de qualité et à la dignité.

Auteurs de la carte blanche :

Professeur Antoine Bondue, Directeur de la Fonction Maladies Rares H.U.B

Monsieur Franck Devaux, Coordinateur de la Fonction Maladies Rares H.U.B

Avec le soutien de :

Nicolas Deconinck - Directeur général médical HUDERF et Neuropédiatre et responsable du Centre des Maladies Neuromusculaires de l'ULB

Jean-Christophe Beghin - Médecin chef de l'HUDERF

Benjamin Bondue - Service de Pneumologie – Hôpital Erasme

Samantha Benghiat - Service d'Hématologie – Hôpital Erasme

Georges Casimir - Directeur de la Recherche - HUDERF

Bernard Corvilain - Service d'Endocrinologie – Hôpital Erasme

Miriam Cnop - Service d'Endocrinologie – Hôpital Erasme

Jacques Creteur, Médecin chef de l'Hôpital Erasme

Véronique Del Marmol - Service de Dermatologie – Hôpital Erasme

Virginie De Wilde - Service d'Hématologie – Hôpital Erasme

Natacha Driessens - Service d'Endocrinologie – Hôpital Erasme

Nicolas Gaspard - Service de Neurologie – Hôpital Erasme

Axelle Gilles - Service d'Hématologie – Hôpital Erasme

Laurence Goffin - Unité de rhumatologie pédiatrique - HUDERF

Thierry Gustot - Service de Transplantation – Service de Gastroentérologie – Hôpital Erasme

Laurence Hanssens - Service de pneumologie pédiatrique - HUDERF

Claudine Heinrichs - Clinique d'endocrinologie pédiatrique - HUDERF

Jean-Michel Hougardy - Directeur Général Médical de l'H.U.B

Nathalie Meuleman

Gilles Naeije - Service de Neurologie – Hôpital Erasme

Gauthier Remiche - Centre de Référence Neuromusculaire – Hôpital Erasme

Florence Roufosse - Service de Médecine interne – Hôpital Erasme

Guillaume Smits - Service de Génétique – Hôpital Erasme

Mélanie Strauss - Service de Neurologie – Service de Psychiatrie – Hôpital Erasme

Jean-Luc Vachieri - Service de Cardiologie – Hôpital Erasme

Isabelle Vandernoot - Service de Génétique – Hôpital Erasme

Catheline Vilain - Service de Génétique – Hôpital Erasme



Pour plus d'informations et pour participer à la campagne aux côtés de RadiOrg, en vous rendant à leur salle d'attente « grand public » à la Gare Centrale ou en signant le pétition, rendez-vous sur www.radiorg.be

Contacts presse :

Hôpital Erasme :

Marion Garteiser – marion.garteiser@erasme.ulb.ac.be – 02 555 85 92

Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola :

Aurélie Coeckelberghs - aurelie.coeckelbergh@huderf.be - 02 477 30 13