

Les maladies lysosomales

Les aléas de Sophie

Point d'association de patients en Belgique pour les maladies lysosomales au grand dam de Sophie Brabant, une jeune femme volontaire atteinte de la maladie de Scheie MPS type 1. Cependant, elle est ravie d'avoir pu créer un site Internet en attendant de regrouper suffisamment de patients belges pour constituer une association dans notre royaume. Le site : www.maladies-lysosomales.be a été créé dans le but de faire un relais entre l'Association française « Vaincre les Maladies Lysosomales » (www.vml-asso.org) et les patients belges.

Maladies lysosomales : quid ?

Sous l'appellation de maladies lysosomales sont regroupées une cinquantaine d'affections handicapantes de l'enfant à l'adulte dont le point commun est une déficience génétique induisant un défaut de fonctionnement au niveau du lysosome. Situé au cœur de chacune de nos cellules, le lysosome a pour rôle de recycler des matières (les métabolites) issues du fonctionnement cellulaire. Dans une maladie lysosomale, le lysosome n'assure pas sa fonction. Chaque maladie lysosomale implique un gène différent codant une protéine spécifique qui possède une fonction précise au sein du lysosome. Chaque protéine intervient au niveau du métabolisme. Un défaut de gène entraîne soit, une *non production* de la protéine correspondante soit, son dysfonctionnement. Le métabolite (déchet) concerné n'est plus ou mal pris en charge

dans le lysosome et s'accumule. Les cellules vont s'engorger et différents organes ne vont plus fonctionner correctement. Peu à peu des lésions apparaissent au niveau des os, du cœur, des poumons, du foie, de la rate, du cerveau... provoquant des troubles graves et irréversibles. Notons que le plus souvent les signes révélateurs de la maladie sont absents à la naissance. Ils n'apparaîtront qu'après quelques mois voire quelques années. L'incidence de la maladie est estimée à 1/100.000.

Rencontre avec Sophie Brabant

Ténacité et tout apprendre par soi-même
Nous aurions pu intituler cet article : « *les malheurs de Sophie* ». Le titre, certes évocateur aurait eu plus d'un sens mais nous avons préféré comme l'a suggéré modestement Sophie Brabant faire référence à son site Internet : « *les aléas de Sophie* ».

Cette remarque en dit long sur la combativité, la rage de vivre de cette jeune femme qui a connu un parcours pour le moins semé d'embûches et dont le quotidien n'est pas rose. Loin de vouloir verser dans le mélodrame, Sophie Brabant souhaite faire passer un message fort : « *Ce n'est pas facile. En Belgique, nous sommes totalement livrés à nous-mêmes ! Nous sommes considérablement en retard par rapport à la France. On peut affirmer qu'il existe un véritable gouffre entre la France et la Belgique surtout quand je prends comme référence le Service de Pédiatrie du Dr Nathalie Guffon à Lyon (Hôpital Femmes- Mères-Enfants). Chez nous, il n'y a aucune structure adaptée, aucun encadrement social, psychologique, administratif... Nous avons de bons médecins mais pas assez de moyens et la faute ne leur est pas imputable ! On observe un manque de collaboration, de relais entre les différentes spécialités, aucun rapport de synthèse multidisciplinaire ! C'est déplorable ! Pour m'en sortir et arriver là où j'en suis, j'ai dû débroussailler toute seule un chemin parsemé d'embûches et d'orties. Poser des questions, chercher moi-même les réponses et même parfois les solutions...!* »

Quels sont les problèmes que vous avez rencontrés avec la maladie ? Avec le corps médical ?

« *Mon handicap, je l'ai toujours connu. Je suis atteinte de la maladie de Scheie MPS type 1 qui me pose entre autres de gros problèmes articulaires. Je vis depuis l'âge de 6 ans avec une kinésithérapie quotidienne selon la méthode "Artus" en cabinet. Jusqu'en 1985-86, date de mes deux opérations de greffe de cornée à chaque œil, la vie était dans un épais brouillard. J'ai eu un souffle au cœur jusqu'en 2003 puis une intervention cardiaque. A l'école, on voulait me faire suivre un enseignement spécial mais mes facultés intellectuelles n'étaient pas atteintes. J'éprouvais simplement des difficultés à prendre note au vol alors j'enregistrais les cours en cachette. Des leçons particulières m'ont permises de rattraper mon retard. A force de volonté, j'ai empoché un graduat en comptabilité avant d'affronter la dure loi du chômage.*

Sophie Brabant, une jeune femme volontaire atteinte de la maladie de Scheie MPS type 1.



J'ai finalement travaillé quelques années à la Croix Rouge qui a mis fin à mon contrat suite à des restructurations. J'ai donc pu avoir une vie sociale et professionnelle normale. Aujourd'hui, je conduis moi-même ma voiture, notamment pour me rendre à l'hôpital pour mes séances de kiné, de revalidation cardiaque et une fois par semaine depuis 2003 pour mon traitement enzymatique de substitution. Depuis 2006 et mon opération du canal carpien à la main gauche, j'ai récupéré une flexion des doigts et je me suis mise au vélo, à la natation et même au tennis. Bref, je vis de façon autonome, à mon rythme» dit-elle de façon tout à fait naturelle avant de poursuivre « Mes relations avec le corps médical belge sont excellentes. Je bénéficie du soutien et des encouragements de médecins formidables de divers hôpitaux du pays, chacun spécialisé dans son domaine. Au fil des ans, je me suis « fait » une équipe de médecins. »

Quels ont été parmi les problèmes rencontrés les plus pénibles ?

« La plus grande difficulté pour moi a été la solitude ! Se retrouver face à cette maladie sans rien savoir, en devant tout chercher, apprendre par soi-même. Comme un détective, à l'aveugle. Nous n'avions aucun soutien, même pas de la famille. Et il n'existe aucune association dans notre pays. Seulement une asbl en Flandre : boks.be. Heureusement, qu'il y a l'Association française et aussi le service du Dr Nathalie Guffon de Lyon où je me rends chaque année depuis 2006. Son équipe est vraiment à la pointe. Ils s'occupent de quelque 1000 patients avec une réelle coordination multidisciplinaire. On vous explique toutes les évolutions de la maladie et ce, radios à l'appui. Je déplore infiniment de ne pas trouver la même coordination chez nous mais je formule le vœu que cela change prochainement. Je suis suivie par des médecins de l'ULB, de l'AZ VUB, de l'UCL etc... et il n'y a aucun problème au niveau des soins. Mon souhait

est de voir la mise en place rapide d'une équipe de consultation multidisciplinaire qui pourra échanger et coordonner les informations. Et pas des compartiments sans dénominateur commun ! »

Quels problèmes avez-vous rencontrés pour avoir accès à un traitement ?

« C'est très simple, avant 2003, il n'y avait pas de traitement enzymatique de substitution ! On m'a traitée et opérée pour les pathologies spécifiques susmentionnées. A part une kinésithérapie, d'abord chez un kiné à son cabinet et puis à l'hôpital, je n'avais pas de traitement. Aujourd'hui, je suis un traitement enzymatique de substitution qui ne guérira pas mon affection mais qui freine son évolution. Le but de cette enzymothérapie substitutive est d'apporter par perfusions intraveineuses la protéine qui fait défaut dans l'une des maladies lysosomales. Pour chaque maladie, il est nécessaire de développer une enzyme différente et ce, par génie génétique. Le traitement est administré une fois par semaine à l'hôpital par perfusion durant 3 heures. Heureusement sans effets secondaires ! »

Quels problèmes avez-vous rencontrés au niveau des remboursements des soins ?

« Les médicaments « orphelins » (ndlr pour les maladies orphelines) nécessitent l'accord d'un médecin-conseil et l'intervention du Fonds de Solidarité... ce qui implique que le médecin spécialiste doit faire tous les ans une nouvelle demande écrite pour ledit traitement. Et tout cet administratif peut prendre un certain temps... En ce qui concerne la kiné, nous sommes obligés de réintroduire une demande administrative tous les trois ans ! En effet, mon cas relève des pathologies lourdes liste E (prise en charge pour intervention majorée). Pendant des années, j'ai pu bénéficier des rembourse-

ments majorés pour pathologie lourde liste E. Mais en octobre 2003, les remboursements m'ont été refusés à cause d'une modification de la législation. J'ai dû, non seulement, apprendre à connaître cette législation mais aussi la liste E avec tous ses critères ! Trois choix s'offrent à moi : 9 pour la myopathie, 7b pour les dysfonctions articulaires graves du tissu conjonctif et 10C pour les VEMS inférieurs à 60% (capacité respiratoire). Bref, l'exemple-type de la patiente laissée à son triste sort ! En octobre 2003, une nouvelle demande (selon le critère 7b) fut introduite. Un refus d'accord suivit. J'ai alors porté plainte devant le Tribunal du Travail et j'ai gagné ! Mais la partie adverse a été en appel de la décision. Entre-temps, grâce un médecin spécialiste, j'ai pu récupérer mes remboursements de kiné avec le critère 10C et ce, en avril 2008 ! »

Qu'attendez-vous comme mesures de la Ministre de la Santé ?

« Nous avons en Belgique un bon système de soins de santé par rapport à d'autres pays. Cependant, mon souhait est que l'on simplifie la paperasserie et que l'on améliore le Fonds de Solidarité pour pouvoir bénéficier des remboursements ad hoc des médicaments « orphelins ». Madame la Ministre a mis en place des remboursements pour les maladies chroniques. Ce système sera d'application en 2010. Mais, tout dépendra des critères repris sur cette liste pour les mutuelles. Le problème est que ladite liste n'est pas très fournie et que les maladies lysosomales en sont exclues... On le voit, la Belgique se situe encore loin par rapport aux autres pays européens ! Combien d'années faudra-t-il encore attendre ? »

Quels sont vos souhaits pour 2009 ?

« Je souhaiterais que l'on investisse davantage dans la recherche et dans le financement d'études cliniques avec la collaboration des médecins qui font un travail remarquable avec peu de moyens. Je souhaiterais aussi que la législation belge se mette au diapason de celle de nos voisins français concernant les maladies orphelines, que l'on crée peut-être un jour un centre de référence comme à Lyon. Bref, une meilleure reconnaissance, un meilleur encadrement des patients et de la maladie. »

Propos recueillis par Barbara Simon

Sources : S. Brabant, M. Nelis-Dupont, Dr N. Guffon / www.vml-asso.org et www.maladies-lysosomales.be.

Pour info : une émission « Au chevet des maladies rares » a été réalisée et diffusée par France 3. Le DVD de cette émission est disponible sur demande auprès de Madame Serfaty au Tél : +33.1.40.87.70.03 ou par fax au +33.1.47.39.34.99.

Site internet de Sophie Brabant : www.maladies-lysosomales.be

Site de l'Association française « Vaincre les Maladies Lysosomales » : www.vml-asso.org ou par téléphone : +33.1.69.75.40.30

Renseignements pour la Belgique : Sophie Brabant :

vml.belgique@hotmail.com ou sophie.mps@gmail.com