

A VOTRE SANTE !

Maladies orphelines : les oubliées mystérieuses

Maladies rares, maladies barbares, maladies orphelines. Les appellations varient mais portent toutes le même cachet, celui de l'étonnement devant une nébuleuse de pathologies mystérieuses, d'autant plus intrigantes que ni la recherche médicale, ni les professionnels de la médecine, ni encore les politiciens ne s'y intéressent. Les conséquences de cette omission sont traduites par l'absence de traitements adéquats et de prise en charge sociale et médicale. Et pourtant, ces maladies que l'Organisation mondiale de la santé (OMS) situe le nombre entre 6.000 et 8.000, frappent de plus en plus de personnes dans le monde. Rien qu'en Amérique du Nord le nombre de malades «orphelins» atteint les quelque 27 millions. En Europe, ils sont pas moins de 25 millions. Combien sont-ils chez nous ? On l'ignore. A l'exception de la xérodémie (xeroderma pigmentasum) dont le nombre de patients atteint en Tunisie environ un millier de personnes et dont la cause a été portée à la connaissance d'un large public grâce à l'excellent documentaire réalisé par Fériel Ben Mahmoud et Daniel Nicolas¹⁾, personne n'est en mesure de savoir ce qu'il en est exactement de ces maladies orphelines en Tunisie. Par contre, ceux qui ont vu le documentaire ne peuvent plus ignorer la xérodémie ni les dégâts qu'elle pourrait générer.

En attendant, et toujours selon l'OMS, les maladies rares ne le sont peut-être pas tant que cela puisque chaque semaine on en dénombre 5 nouvelles de plus. Leurs conséquences sont visibles dès la petite enfance. Toutefois, la moitié d'entre elles frappe à l'âge adulte. Les quelques connaissances sur les caractéristiques des maladies, et en l'absence de recherches scientifiques en la matière, sont en grande partie dues à la sensibilisation et à la mobilisation des associations de malades ou de parents de malades qui luttent pour que les pathologies rares soient connues aussi bien par les professionnels du secteur que par le grand public. On leur doit notamment nos connaissances sur deux maladies aussi célèbres que rares : la maladie de l'homme de pierre et la maladie des os de verre. Comme beaucoup de pathologies orphelines, ces deux maladies frappent «seulement» environ 5.000 personnes dans le monde. Les conséquences qu'elles engendrent sur le malade sont toutefois si dévastatrices et si terribles qu'elles ne laissent personne indifférent. La formation anarchique des os due à la maladie de l'homme de pierre emprisonne la victime dans un deuxième squelette; les ligaments et les muscles se transforment graduellement en os obligeant le patient à se pétrifier et à s'immobiliser. La maladie des os de verre n'est pas moins spectaculaire et ses ravages sont tout aussi terrifiants. Communément appelée ostéogenèse imparfaite, cette pathologie rend les os extrêmement fragiles. La déformation du squelette et les fractures à répétition et à longueur d'année en sont les manifestations les plus courantes. D'autres conséquences peuvent surgir comme des dents devenues translucides ou l'impossibilité pour le patient d'atteindre la taille d'un adulte. Pour la majorité des maladies orphelines, l'espérance de vie est d'environ vingt ans.

Fadhila BERGAOUI

Les enfants de la lune, documentaire diffusé le 20 octobre 2009 par France 5. Réalisation : F. Ben Mahmoud et D. Nicolas grâce à la collaboration de deux associations française et tunisienne : Association les enfants de la lune et Association tunisienne d'aide aux enfants atteints de xérodémie.

LA PRESSE DU 19/01/2010