

Pathologies

Les enfants de la lune!

Enquête réalisée par Kamel BOUAOUINA avec le concours de l'Association tunisienne d'aide aux enfants atteints de XP

Les enfants de la lune sont des enfants atteints d'une maladie rare qui les condamne à ne jamais être exposés à la lumière du jour et à certaines lumières artificielles émettant des rayons ultraviolets. Cette maladie résonne au nom de « xeroderma pigmentosum » (XP) est une maladie génétique héréditaire rare responsable d'une sensibilité extrême aux rayons UV (ultraviolets). La prévalence est de 1 cas pour 100 000 dans les pays du Maghreb ou au Moyen-Orient. On estime 800 patients atteints par cette maladie en Tunisie. Quelle est l'origine de cette pathologie? Comment la diagnostiquer? Comment la prendre en charge?

Le XP affecte aussi bien les garçons que les filles et touche toutes les populations avec une fréquence variable. Il se caractérise par l'apparition, dès les premiers mois de vie, de rougeurs sévères après une exposition, même minime, au soleil. Ces brûlures persistent plusieurs semaines. De nombreuses « taches achromiques (blanches) et

des taches pigmentées (différentes des taches de rousseur) apparaissent sur le visage et le cou. Il n'existe actuellement aucun traitement permettant de guérir cette maladie. Le seul moyen de prévenir l'apparition des lésions cutanées et des cancers est d'éviter en permanence l'exposition directe à la lumière du jour.

Le Nord-Ouest et le Sud les plus touchés

En Tunisie on estime la présence de 800 cas. Souvent on trouve plusieurs cas dans une même famille. C'est une maladie qui engendre une souffrance profonde au sein de la famille et qui bouleverse leur vie. L'enfant atteint souffre de sa maladie handicapante, du rejet de l'entourage, de difficultés scolaires, de manque d'épanouissement et de loisirs. Sa qualité de vie est détériorée.

La concentration la plus élevée en malades se trouve surtout au Nord Ouest et au Sud du pays là où les mariages consanguins dépassent les 30%.



Plusieurs dénominations ont été accordées à cette maladie. La plus ancienne est les enfants de la nuit car la nuit est considérée comme étant le moment idéal pour leurs déplacements sans protection et sans risques. Enfants et parents préfèrent cette nomination.

L'association d'aide aux enfants atteints de « Xeroderma Pigmentosum » en Tunisie œuvre

pour une meilleure connaissance de la maladie, des moyens de prévention, pour la mise en place de structures (éducation, loisirs...) adaptées à la condition des enfants. Elle fournit tous types de moyens de prévention à ceux qui n'ont pas la possibilité de s'en procurer (combinaisons, lunettes, masques de soleil, crèmes...).

Plusieurs actions ont été réalisées par l'Association cette année dont la pose d'affiches « Stop UV dans plusieurs maisons de malades », dans des crèches, des écoles et des lycées, et sur les vitres de quelques voitures des parents de malades, la distribution des crèmes photoprotectrices, le contrôle des sources lumineuses dans plusieurs foyers, la distribution des lunettes anti-UV pour quelques patients, des excursions pour les patients, des journées de sensibilisation et la participation de trois enfants dans une émission télévisée produite par « La cinquième », la chaîne française de télévision.

Une prise en charge encore limitée

La loi permet aux enfants atteints de « xeroderma pigmentosum » d'obtenir la carte de handicapé. Les parents du patient peuvent bénéficier de l'un des régimes de couverture sociale : Carnet d'indigence et CNAM.

En étant couvert par l'un de ces régimes et de la carte de handicapé, les sujets atteints sont pris en charge gratuitement dans les structures sanitaires publiques (consultation, hospitalisation, soins et médicaments). Cependant, les crèmes photoprotectrices, les films stop UV, les vêtements et les lunettes anti-UV, ne sont pas pris en charge. Des négociations avec la CNAM pour améliorer la prise en charge de ces malades est en cours.

L'association aide les parents pour l'obtention de la carte de handicapé pour leurs enfants et facilite leur accès rapide dans les différents centres de soins publics.

Dr Mohamed ZGHAL du service de dermatologie à Hôpital Habib Thameur.

«Il est possible d'identifier les sujets porteurs de gènes de la maladie»

Le Temps : Qu'est-ce que le « xeroderma pigmentosum » ?

Dr Mohamed ZGHAL : Le « xeroderma pigmentosum » (XP) est une maladie héréditaire handicapante caractérisée par une extrême photosensibilité cutané-oculaire grave, associée parfois à des troubles neurologiques. Le diagnostic est clinique, mais nécessite au début des investigations moléculaires. Il repose sur l'apparition, dès les premiers mois de la vie d'un érythème persistant et d'une photophobie.

Dès l'enfance, les malades atteints de XP développent de multiples tumeurs cutanées bénignes et malignes responsables de la défiguration du visage et de la perte de la vue.

Cette pathologie est-elle fréquente en Tunisie ?

Le xeroderma pigmentosum est une maladie orpheline rare. Elle est relativement fréquente en Afrique du Nord et dans certains pays du Moyen Orient et est surtout en rapport avec le taux élevé des mariages consanguins. En Tunisie on estime la présence d'environ 800 cas. Il reste encore plusieurs familles touchées non identifiées, et des patients qui n'ont jamais consulté dans un service spécialisé. Ainsi le nombre de cas pourrait s'élever à plus de 1000 cas. La plupart des enfants atteints sont issus de familles peu instruites. Souvent, les parents n'arrivent pas à comprendre ni la maladie de leur enfant ni les modalités de prévention. Il est difficile de convaincre les parents, voire même certains médecins, que les rayons UV, non visibles, sont responsables de la destruction de la peau et de l'apparition de cancers cutanés, d'autant plus que ces malades sont souvent suivis dans un milieu non protégé. L'ignorance des parents fait que malgré la présence de plusieurs tumeurs cutanées, malgré la destruction de la peau et des yeux, l'enfant continue à vivre exposé aux rayons solaires tout au long de la journée sans aucune photoprotection.

Pour « c'est le destin ». Dans ces familles, le nombre de porteurs de gènes de la maladie est très élevé. Malgré le risque accru d'avoir des enfants atteints, des sujets à risque continuent à se marier entre eux sans se soucier des risques pour leur progéniture.

Comment se fait la prise en charge de ces patients atteints de XP ?

La prise en charge de cette pathologie est lourde et onéreuse. Elle nécessite une collaboration entre les médecins de différentes spécialités et les associations de malades. Elle est essentiellement préventive. Elle repose sur le diagnostic précoce, une photoprotection draconienne (préconisant une vie nocturne), la détection et le traitement de toutes les lésions susceptibles de se transformer en cancer. Une nouvelle stratégie thérapeutique a été introduite depuis 2004 au service de dermatologie de l'hôpital Habib Thameur, basée sur la surveillance continue et la destruction des lésions cancéreuses et près-cancéreuses, la cryochirurgie, la chirurgie et la chimiothérapie, tout en évitant la radiothérapie qui pourrait être nocive au cours de cette maladie. Des nouvelles techniques thérapeutiques sont en cours d'évaluation.

Comment est assuré le suivi médical de ces patients ?

Dans le cadre de la prise en charge de cette maladie, le patient doit être suivi à la fois par le médecin de la famille ou le pédiatre (une visite tous les deux mois) et par un dermatologue bien formé (minimum deux fois par an). Les visites périodiques sont très importantes même en l'absence de nouvelles lésions ou tumeurs. Pour cette maladie, nous insistons sur l'importance d'une collaboration entre tous les acteurs impliqués : le malade, le médecin traitant, les médecins spécialistes, le médecin scolaire, le psychologue, l'éducateur, l'assistante sociale, les parents, la fratrie, l'entourage et les associations. Les parents doivent être impliqués et bien formés dans la détection des lésions.

Faut-il bien informer l'entourage familial ?

Il est important que l'ensemble de la famille (tante, oncle...) soit informé de la maladie et de son mode de transmission. Car ce sont des individus qui risquent de transmettre la maladie à leur progéniture. Actuellement, en Tunisie, il est possible d'identifier les sujets normaux (hétérozygotes) porteurs de gènes de la maladie. Le XP est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive. Si on comptabilise les enfants de plusieurs familles de malade, nous trouverions que 25% des enfants sont atteints, 25% sont normaux non porteurs du gène et 50% d'entre eux sont normaux mais porteurs de gènes. La limitation de la taille de la famille permet de réduire le nombre des enfants atteints dans les familles à risque. De même l'identification des enfants porteurs du gène permet grâce au conseil génétique d'éviter les mariages à risques. Le diagnostic prénatal est possible par diverses techniques dont certaines réalisables en Tunisie. Cependant, il est important de planifier les grossesses avec le dermatologue, le gynécologue et le généticien.

Ces enfants atteints peuvent-ils vivre en présence de la lumière visible ?

Les enfants atteints de XP peuvent vivre en présence de la lumière visible à condition qu'elle ne soit pas contaminée par les ultraviolets. C'est l'enjeu de la prévention et de la protection. Ils n'ont pas besoin de vivre dans l'obscurité, pour cette raison on ne doit pas les appeler « enfants de l'obscurité » ou « enfants de la nuit ». Ils ont besoin plutôt d'un espace de vie sans UV. Nous conjuguons nos efforts pour leur assurer cet espace sans UV. A la maison, à l'école, dans les salles de sport ou de loisirs, dans le club d'Internet, dans les moyens de transport ou autres lieux fréquentés par les enfants atteints de XP, les vitres des fenêtres doivent être équipées de films stop UV. Là où se trouvent les enfants

atteints de XP, les sources artificielles de lumière doivent émettre de la lumière pure sans UV. Pour cette raison, seules les lampes à incandescence (lampes traditionnelles à filament) et les LED émettent de la lumière visible non contaminée par les ultraviolets seront utilisées dans les lieux de vie des malades.

Les autres sources telles que les tubes néons, les lampes fluorescentes dites économiques, les spots, le flash d'appareil photo qui émettent une quantité plus ou moins importante d'ultraviolets de type A et B doivent être évités. Il est conseillé de ne pas utiliser ces sources dans les lieux où ces patients sont présents. Dans l'impossibilité de le faire, il est important de fixer ces sources à une distance supérieure à 3 mètres de l'endroit où se trouve le malade et de protéger ces sources par des cages de protection appropriées stop UV.

Mais comment les protéger ?

La photoprotection horaire est primordiale. Elle consiste à éviter la sortie de ces enfants entre 8:00 et 18:00 heures, surtout pendant la saison estivale. Les déplacements ou les expositions aux rayons solaires entre 10:00 heures et 16:00 sont strictement interdits. L'interdiction des activités en plein air quelque soit leur objectif (sportif, professionnel...) pendant la journée. Avoir des activités sociales nocturnes est indispensable pour l'équilibre psychique de ces patients. Le port de vêtements longs, couvrant toutes les parties du corps (tête, visage, cou, décolleté, bras, avant bras, cuisses, jambes et pieds), l'usage de gants, de chapeau à bord large, et de lunettes de soleil large couvrant totalement les yeux avec des verres filtrants les UV est indispensable. Le choix des crèmes photoprotectrices porte sur des produits de haute qualité et certifiés, d'indice de photoprotection le plus élevé confirmé par les études in vitro sur les cellules de XP et par des essais cliniques. L'utilisation de sticks photoprotecteurs sur les lèvres est aussi importante. Les parents et les patients doivent être informés sur les modalités pratiques de l'utilisation de ces produits : la crème ou le lait photoprotecteur doit être appliqué en couche épaisse sur le visage et sur les zones photoexposées (cou, décolleté, mains et avant bras). L'étalement de la crème avec les doigts se fait de l'intérieur vers l'extérieur pour éviter l'arrivée de ces produits sur les muqueuses oculaires qu'ils peuvent irriter, sans omettre d'appliquer suffisamment de produit sur le nez. L'application de ces crèmes doit être renouvelée toutes les 2 heures, au moins 4 fois par jour. Ces produits doivent être appliqués même si l'enfant reste à l'intérieur de la maison (car l'éviction totale des ultraviolets à l'intérieur du foyer est pratiquement difficile à réaliser en particulier dans les pays très ensoleillés comme la Tunisie).

L'adjonction de crème hydratante appliquée le soir est fortement recommandée vu l'importance de la xérose cutanée chez ces patients. La vitamine D est indispensable dans le développement normal des os. L'adjonction de vitamine D (ou d'aliment riche en vitamine D) constitue un traitement adjuvant de la photoprotection pour éviter le rachitisme.

Comment prévenir cette maladie et limiter le nombre de nouveaux cas ?

La prévention est un temps capital dans la prise en charge de cette maladie. Elle comporte deux volets : La prévention de l'apparition de nouveaux cas et le ralentissement de l'évolution naturelle de la maladie. Grâce aux progrès des sciences médicales, la présence en Tunisie de médecins et de biologistes compétents et aux efforts de l'Etat en matière de santé. Il ne serait plus acceptable de voir encore plusieurs enfants atteints dans une même famille. Dès la découverte de la maladie, si les parents désirent avoir d'autres enfants, ils doivent planifier la grossesse avec leur médecin traitant. Le diagnostic prénatal est actuellement réalisable en Tunisie. Nous conseillons la limitation du nombre d'enfants dans les familles à risque, l'idéal serait de ne pas dépasser 3 enfants par famille. Actuellement, il est aussi possible d'identifier les sujets normaux mais porteurs de gènes de la maladie. Afin de briser cette chaîne de transmission de la maladie nous proposons aux parents : fratries et cousins des malades XP de faire des tests de dépistage de génétique moléculaire spécifiques nécessaires à l'identification des porteurs sains et cela dans le but de ne pas former de nouvelles familles à risque.

Comment retarder l'évolution naturelle de la maladie ?

En l'absence de protection et de traitement, les patients finissent dans un état dramatique. Différents types de cancer vont envahir la peau, qui va s'atrophier, s'ulcérer, devenir scléreuse avec des pertes de substances, des mutilations et perte de la vision. Heureusement, on peut prévenir et éviter cette évolution grave en appliquant certaines règles : offrir aux patients une vie dans un espace free UV associée à une photoprotection adaptée, éviter les sources artificielles émettant les UV et les endroits riches en produits radioactifs (ne pas travailler ou rester longtemps exposés dans les endroits où on utilise les rayons X ou les produits radioactifs ou bien de s'approcher de certaines mines à potentiel radioactif...).

Ceci sans oublier une surveillance médicale continue (tous les 2 mois) par un dermatologue et un ophtalmologue expérimentés, la destruction rapide de toute lésion suspecte, une alimentation équilibrée riche en fer et en vitamine D tout en évitant la radiothérapie et certains médicaments qui risquent d'altérer l'ADN (certains antibiotiques, produits d'anesthésie générale, chimiothérapie...).

Toutes ces précautions permettent de transformer ce handicap sévère, profond et grave en un handicap léger compatible avec une vie normale.

Lamia Hakim, une jeune patiente atteinte de XP

«Mon entourage m'a beaucoup aidée à surmonter cette maladie»

« Je suis atteinte d'une maladie héréditaire rare et chronique. C'est une maladie difficile à comprendre, car elle est directement en rapport avec l'effet des rayons solaires sur notre peau. Je suis devenue « enfant de la nuit ». Je préfère plutôt la nomination « enfant de la lune ». Car je m'attache à ces faibles faisceaux de lumière lunaire qui me donnent un peu d'espoir. Parfois, je me place devant le miroir, puis je regarde les photos de mon enfance. J'étais un beau bébé sans aucune anomalie et je me demandais ce qui s'est passé ? J'ai subi plusieurs interventions chirurgicales, mon visage commence à être déformé et je ne me reconnais plus. Parfois je pleure, parfois je ris, je suis triste et ma tristesse s'enflamme au lever du jour. Malgré mon désespoir, je ris, je joue, je chante, je joue de la musique et il me semble que j'ai de la chance : c'est mon amie la lune qui s'amuse avec moi, mais elle part très vite et je plonge de nouveau dans la tristesse. Mon bonheur est fugace. Il est lié à quelques nuits de pleine lune. J'ai harassé mon père, éreinté ma mère et j'ai pris tout à ma sœur unique. Je parais privilégiée mais je suis triste. J'ai épuisé leur fortune, leur tendresse, leur amour et j'ai privé ma sœur chérie de leur attention. Bien que mon père, soit un petit fonctionnaire, il a dépensé tout son argent pour me soigner, pour me protéger et pour me soulager. Il m'a présentée aux médecins même à l'étranger. Il m'a procuré, des vêtements spéciaux fabriqués par la Nasa et des lunettes anti-UV pour me protéger des rayons solaires. Avec l'appui de mon oncle, docteur en médecine résidant en France,

mon père a pu acquérir un film filtrant les UV. Avec l'aide de ma mère, il a fixé ce film sur l'ensemble des fenêtres de notre maison ainsi que les vitres de notre voiture. Il a également veillé à ce que notre maison ne soit pas équipée de sources artificielles d'UV en installant des lampes certifiées free UV. Je tiens à remercier mon médecin traitant du service de dermatologie de l'hôpital Habib Thameur qui à l'aide d'un appareil de mesure adapté a vérifié l'absence d'ultraviolets dans tout mon espace de vie. Grâce à mon père, j'ai pu bénéficier des meilleurs soins, prodigués par les plus grands spécialistes nationaux et internationaux. Ma mère bien aimée, s'occupe de notre foyer, elle veille sur ma protection. Elle applique avec rigueur et attention la crème photo protectrice, plusieurs fois par jour sur mon visage et sur mes mains. Puis elle m'aide à porter ma tenue de « NASA ». Elle utilise notre voiture « photo protégée » pour m'emmener à l'école. Malgré la variabilité des horaires d'études, elle est toujours là, devant la porte de l'école pour que nous rentrions à la maison

dans la fameuse voiture protégée de papa. Mon père se sacrifie pour moi, il utilise les moyens de transports publics pour mettre à ma disposition sa voiture. Ma situation a changé depuis que je suis au collège. A l'école primaire, tous les enfants me connaissent et sympathisaient avec moi. Le directeur, est un gentil monsieur, il a réservé la même salle pour l'enseignement de ma classe. Mon père a installé le film anti UV sur les vitres des fenêtres de cette classe. Mes enseignants ont veillé à ce que mon bureau

soit loin de la porte. Ils m'ont accordé l'autorisation de ne pas quitter la salle durant les récréations accompagnée de quelques amis. Aujourd'hui, au collège, je suis obligée de changer de salle de classe. Mon père rentre tard le soir, il entre dans ma chambre pour m'embrasser tout en souriant malgré sa douleur profonde qu'il cherche à dissimuler. Il s'assure que je vais bien et me demande ce que j'ai fait à l'école. Souvent il m'invite à aller faire un tour avec lui en voiture. C'est le soir que je peux sortir librement sans être obligée de porter ma tenue de la Nasa. Dieu merci, je suis une bonne élève. Mes parents, sont de vrais combattants mais je ne trouve pas les moyens pour les récompenser. Peut être avec ma patience, peut être avec ma réussite scolaire, pourrais-je leur rendre un peu de joie et de bonheur. Durant ces dernières années, j'ai participé au camp des enfants de la lune en France. C'étaient des journées merveilleuses mais courtes qui s'enveniment rapidement. Tout est bien organisé, des réunions entre les enfants de la lune venant de partout, des jeux, des balades, de la musique tout se passe la nuit jusqu'à l'aube. Des médecins, des chercheurs, sont présents pour guider et informer nos parents, sur notre maladie, sur notre protection et sur les nouveautés scientifiques. J'ai souhaité voir ces camps se tenir chez nous. Que Dieu nous donne la patience et la sagesse. Que Dieu mette à notre disposition plus de gens gentils et dévoués pour aider l'ensemble des « enfants de la lune » dans notre cher pays, la Tunisie. Je souhaite de tout mon cœur que la lune ne disparaisse jamais ».

Noomen Hakim (Président de l'Association tunisienne d'aide aux enfants atteints de Xeroderma pigmentosum)

«Nos malades ne doivent pas être isolés de la société»

« J'ai une fille adorable. Elle est malheureusement atteinte de xeroderma pigmentosum. Je n'ai pas réagi à la première consultation quand le médecin m'a annoncé que ma fille est atteinte d'une maladie rare qui s'appelle xeroderma pigmentosum. Personne ne connaît cette pathologie dans mon entourage. Sa mère a remarqué dès les premiers mois de la vie que les joues de notre fille étaient un peu rouges, mais ce signe a été considéré comme signe de beauté de bébé et que le bébé n'aimait pas regarder directement la lumière à travers la fenêtre. Nous avons pensé que tout allait s'arranger avec l'âge. Puis de petites taches commencèrent à apparaître sur les joues et le front : Oh! Comme ces taches de rousseur sont jolies disaient les membres de famille, parce que sa peau est claire. Tout a été considéré comme normal et beau. Le médecin de la famille n'avait rien remarqué de pathologique. Puis nous avons constaté que la taille et le nombre de taches pigmentées augmentaient. Elles devenaient profuses. Nous avons alors, commencé à nous inquiéter. Vers l'âge de 3 ans, nous avons consulté un dermatologue qui a fait le diagnostic et nous a orienté vers le grand spécialiste de cette pathologie en Tunisie. J'étais terrifié en voyant d'autres malades à des stades évolués de la maladie. Je ne pouvais pas admettre que ma fille, si belle, si jeune, pourrait devenir comme eux défigurée... Le docteur m'a informé que si ma fille vivait dans l'obscurité, sa peau resterait normale. Je ne dois pas perdre ma fille. Je devais faire quelque chose. Depuis et jusqu'à ce jour, je m'informe et je collecte les documents scientifiques, médicaux et sociaux à propos de cette pathologie. Je tiens aussi à transmettre les informations aux dermatologues tunisiens pour que rien n'échappe et afin de sauver ma fille. Mais j'ai peur que le dialogue entre les malades et les spécialistes ne soit insuffisant. Certains médecins ne connaissent de cette pathologie que sa gravité, son évolution fatale suite aux cancers cutanés inévitables et ils sont désarmés en face de cette pathologie. Les parents sont terrifiés. Ils souffrent en solitaires. Ils s'épuisent aussi bien sur le plan moral que matériel. D'autres parents ont vu leur

enfant fondre lentement, envahis par les tumeurs, défiguré suite aux nombreuses interventions. Ce sont des familles qui se replient souvent sur elles-mêmes pour vivre leurs souffrances en silence dans l'isolement, car les enfants atteints sont rejetés par leur entourage. Avec notre association, nous invitons les enfants atteints et leurs parents à se rencontrer et à être solidaires entre eux à transférer conseils et informations pour mieux gérer cette maladie et surmonter toutes les difficultés. Nous invitons le public à mieux connaître cette maladie afin de mieux la comprendre et pouvoir aider les malades.

Nous tenons à préciser que cette maladie n'est pas contagieuse. Vous ne courez aucun risque si vous les touchez, mangez ou buvez avec eux. Nous invitons les maîtres d'école, les professeurs, les éducateurs à être plus attentifs envers ces enfants, en veillant à ce qu'ils soient loin des UV donc des fenêtres. Et nous sommes à leur disposition pour les informer et les aider à acquérir les moyens de photo protection».

