

ourrait lui être fatale



Une famille américaine presque comme les autres... Jonathan, cloîtré dans sa combinaison anti-UV, fait le clown entouré de sa sœur Jaimie et de ses parents.

i jouait dans le jardin, s'est mis à hurler

sait à réaliser sa différence. Il a rapidement été plus raisonnable et mûr que les autres enfants. Le plus difficile, c'est quand il devait rester enfermé alors qu'il voyait ses copains jouer dehors. Parfois, il regardait par la fenêtre et demandait à sortir, mais si nous lui expliquions que c'était trop dangereux, il ne s'y aventurerait pas. Lorsqu'il n'était pas sûr de lui, il demandait leur avis aux adultes et leur faisait confiance. Car malgré l'application d'écran total, le danger persistait. Quand il a eu 5 ans, nous

avons eu la joie de constater que sa maladie s'était stabilisée. Nous savions néanmoins qu'il fallait continuer à le protéger des ultraviolets. Nous lui avons trouvé une marque de vêtements filtrant 99 % des UV, qui s'est révélée inefficace. La seule protection lors de ses sorties consistait à porter des pantalons épais, des pulls et tee-shirts à manches longues et des gants. Quand nous allions chez le médecin ou faire des courses, nous garions toujours la voiture le plus près possible de l'endroit en ques-

tion. Et comme le risque de brûlure existait également pendant les trajets, nous avons équipé notre véhicule de vitres teintées.

Pour le Noël de ses 9 ans, Jonathan reçut son plus beau cadeau : des vêtements de la Nasa

C'est seulement l'année dernière que sa vie a réellement changé. Notre fille fut informée par l'un des ses professeurs de l'existence de vêtements spéciaux fabriqués par la Nasa qui protégeaient à

100 % des ultraviolets. Nous nous sommes renseignés et avons inscrit Jonathan sur la liste d'attente. En effet, ces vêtements étant faits sur mesure, il fallait patienter quelques mois. Trois jours avant Noël 1998, nous avons été contactés par un représentant de la Nasa. Les vêtements de Jonathan étaient prêts. Nous avons mis de côté les 15 000 F nécessaires pour les payer mais n'en avons pas eu besoin car un Country Club local nous en a fait don. Ce soir-là, nous avons réveillé Jonathan.

C'était le cadeau dont il rêvait le plus. Sur sa liste de Noël, il avait écrit : "Cher Père Noël, voici ma liste : en premier, des vêtements de la Nasa pour que je puisse aller dehors faire du vélo et jouer avec mes amis..." C'était le Noël de ses 9 ans et son vœu fut exaucé. Ces vêtements lui ont rendu son enfance. Avant, nous faisons du vélo en famille dans un grand parc ombragé et nous avons tous appris à repérer et à éviter les rayons du soleil. Grâce à ces vêtements, Jonathan peut enfin ►►

La lumière du jour p

Jonathan, 10 ans, ne peut pas jouer dehors comme tous les enfants. Atteint d'une maladie génétique incurable, seuls ses habits et la nuit le protègent des rayons cruels du soleil.

Notre fils Jonathan est atteint d'une maladie génétique très rare appelée EPP (erythropoietic protoporphyria). 300 cas ont été diagnostiqués aux Etats-Unis à ce jour. A sa naissance, il était porteur d'un gène qui a muté, c'est-à-dire qu'il a développé cette maladie alors que nous n'en sommes pas porteurs. Aucun des médecins que nous avons consultés n'a pu nous donner d'explication. Notre fille aînée, Jaimie, qui a 13 ans, est en parfaite santé. Les symptômes de cette maladie sont similaires à une autre affection génétique appelée XP (xeroderma pigmentosum). Les enfants atteints d'XP et d'EPP ne doivent jamais être exposés à la lumière du jour, les rayons du soleil étant extrêmement nocifs, voire fatals. Leur peau se boursoufle, brûlant parfois au troisième degré, et leur souffrance est insupportable. Ni nous, ni les médecins, n'avons décelé immédiatement la maladie de Jonathan. Pourtant, lorsqu'il était âgé de 6 mois, nous avons remarqué qu'il devenait irritable, nerveux, quand nous le promenions dehors. Il se mettait à crier, s'agitait dans tous les sens, se grattait le visage et s'apaisait dès que nous rentrions à la maison. Nous avons d'abord pensé qu'il faisait une allergie au soleil, et l'avons signalé à son pédiatre qui nous a répondu qu'un petit blond aux yeux bleus avait la peau très sensible. Comme à l'époque il n'avait ni rougeurs ni boutons, nous ne nous sommes pas inquiétés outre mesure,

pensant que ça lui passerait en grandissant. Mais un épisode nous a terrifiés. Jonathan, alors âgé de 18 mois, jouait dans notre jardin avec son lapin quand brusquement, il s'est mis à hurler et à se gratter le visage incessamment, comme s'il avait été brûlé par de l'huile bouillante. Il sanglotait et disait que ça lui faisait très mal. Pourtant, il n'était ni rouge, ni enflé. Nous l'avons fait rentrer et avons appliqué des compresses fraîches sur son visage pour l'apaiser. De plus en plus persuadés qu'il était sujet à des intolérances solaires, nous avons consulté un dermatologue qui nous l'a confirmé, sans prescrire pour autant d'examen complémentaire. Nous avons donc pris l'habitude de le badigeonner de la tête aux pieds avec de l'écran total pour l'emmener en promenade uniquement par temps couvert. Mais malgré toutes ces précautions, il a été gravement brûlé. Au cours d'une sortie, son visage a tellement enflé que ses yeux ne pouvaient plus s'ouvrir. Nous sommes rentrés aussitôt et avons barricadé la maison, stores et rideaux baissés, pour rafraîchir et assombrir les pièces au plus vite. Nous avons téléphoné au médecin qui nous a dit de l'amener à son cabinet mais nous avions peur de ressortir avec lui, c'était trop risqué. Alors nous l'avons soigné comme nous avons pu avec des médicaments contre les allergies, des pommades, des antalgiques. Quelques heures plus tard, il allait beaucoup mieux et le soir venu, il a enfin pu ouvrir les yeux. A l'âge de 2 ans, il a dû subir une intervention chirurgica-



Ces lunettes et scaphandrier sont fabriqués dans les laboratoires de la Nasa. Sans cette panoplie, les enfants victimes d'EPP subissent des brûlures qui leur détruisent la peau et les yeux.

“A 18 mois, Jonathan

le car il avait une insuffisance respiratoire. Avant son opération, nous avons parlé à l'équipe médicale de son allergie en décrivant les symptômes. Les médecins nous ont écoutés attentivement et après lui avoir fait une série de prises de sang et de tests, nous ont annoncé une semaine plus tard que notre bébé était atteint d'EPP et qu'il n'y avait aucun traitement. Pour nous, ce diagnostic a été à la fois une immense angoisse et un soulagement. Nous savions enfin pourquoi notre fils

pleurait au moindre rayon de soleil. Les médecins nous ont prévenus de l'évolution possible : la maladie pouvait empirer jusqu'à ses 5 ans, sinon, elle se stabiliserait. Le seul remède : le protéger le plus possible des ultraviolets.

Le plus dur, c'était de ne pas pouvoir rejoindre ses copains dehors

Nous avons tout fait pour lui éviter des complications. Il ne sortait jamais sans avoir été enduit d'écran total, et seulement au coucher du

soleil ou les jours de mauvais temps. Pourtant, il a quand même été brûlé une fois de plus. Un jour d'hiver sombre où nous pensions qu'il ne serait pas en danger, nous l'avons laissé jouer dans la neige. Soudain, il est devenu tout rouge, et de graves brûlures ont marqué son visage et ses mains. Nous n'avons jamais eu besoin d'expliquer sa maladie à notre fils. Tout petit, il écoutait les conversations des médecins. Il avait la compréhension d'un gamin de son âge mais cela lui suffi-

“Nous avons trouvé une colonie de vacances de nuit”

►►► pédaler au soleil et participer aux sorties scolaires. En hiver, il ne les porte pas en permanence. Pour des sorties très brèves, comme aller de la maison au bus scolaire puis du bus en classe, les jeans sont assez protecteurs. Mais au printemps et en été, il enfle ses vêtements spéciaux tous les jours. Ses copains ont toujours été merveilleux avec lui. Quand Jonathan n'avait pas sa combinaison, ils se contentaient de jouer à l'intérieur avec lui. Bien sûr, quand il a eu ses vêtements, il s'est empressé de leur faire partager sa joie et ils ont couru dehors pour se défouler ensemble.

Sundown Camp, c'est l'occasion de se soutenir, de se donner des conseils

L'an dernier, nous avons appris l'existence d'une colonie de vacances pour enfants atteints de XP. Nous y avons passé une semaine en été et y retournerons cette année. Au Sundown Camp (camp du soleil couchant), les enfants jouent pendant la journée dans une grande pièce sans lumière directe, à l'intérieur d'une église. Puis, le soir, vers 19 h, un bus les emmène en excursion. Jusqu'à 5 h du matin, ils mènent une vie d'enfants normaux, gambadant en plein air, sans avoir à enfiler des vêtements spéciaux ou mettre des lunettes noires. Au programme : volley-ball, base-ball, feu de camp, balades en poney et autorisations pour visiter des musées la nuit. Les parents viennent pour accompagner leurs enfants et pour rencontrer d'autres personnes dans le même cas, se soutenir et se donner des conseils. Jonathan et Jaimie y ont des amis. Elle a sympathisé avec des frères et sœurs d'enfants atteints de XP. Car pour Jaimie, la vie n'a pas toujours été simple. Nous avons dû souvent la confier à des proches quand nous accompagnions à l'hôpital Jonathan qui a toujours eu une santé fragile : opération des oreilles due à des infections répétées, problèmes urologiques... Les médecins ne savent pas

si ces complications sont liées ou non à sa maladie. Une des conséquences certaines a été une atteinte hépatique. A ce jour, il n'existe pas de traitement. Mais Jonathan garde une nature optimiste et son attitude reste positive. Il ne s'est jamais renfermé sur lui-même. Il croit en Dieu, cela l'aide dans les moments difficiles. Il dit que plus tard, il sera chercheur pour trouver des remèdes aux maladies incurables. Si nous avons accepté de parler dans la presse, c'est pour renseigner des parents qui seraient dans notre cas. Pendant des années, nous avons manqué d'informations, alors aujourd'hui, si nous pouvions aider, donner quelques "trucs", renseigner ne serait-ce qu'une seule de ces familles, nous en serions heureux. » ■

Propos recueillis par Sofia Martin d'après l'enquête d'Alex Kershaw/ Growbag agency



Une fois le soleil couché, la vie commence pour les enfants XP. Venus du monde entier, ils se retrouvent tous les ans au camp Sundown, dans l'est des Etats-Unis. Vers 19 h, un bus les emmène en excursion. Jusqu'à 5 h du matin, ils font du sport et se baladent.

Jonathan ne peut pas mettre le nez dehors sans revêtir sa combinaison. Sa mère l'aide, veillant à masquer chaque centimètre carré de peau. Pantalon, blouson, gants et cagoule ont été spécialement conçus pour les spationautes. D'où leur coût particulièrement élevé : 15 000 francs !



YVES DENOVILLE

Directeur de recherches au CNRS de Villejuif

Femme Actuelle : Quelles sont les manifestations et les évolutions des maladies telles que le Xeroderma pigmentosum (XP) ?

Dr Alain Sarasin : Le Xeroderma pigmentosum est une maladie génétique qui se manifeste dès le plus jeune âge par une hypersensibilité de l'épiderme aux ultraviolets. Dehors, le bébé attrape des coups de soleil même en plein mois de décembre. Les enfants atteints de XP n'ont pas de système de réparation, et de ce fait, accumulent les lésions (coups de soleils, douleurs et brûlures très

Docteur Alain Sarasin

“La consanguinité est une des causes majeures de cette maladie qui peut surgir à la 5^e ou 6^e génération”

graves). Certains ont même été brûlés par de simples lampes de bureaux ou halogènes. Le risque majeur est de développer un cancer de la peau dès l'âge de 4 ou 5 ans. Si on n'expose pas ces enfants à la lumière, il n'y a pas de danger, mais c'est difficile pour des malades vivant dans des pays très ensoleillés. Chez les enfants atteints de XP, l'espérance moyenne de vie est de 10 à 15 ans mais cela dépend de la gravité des symptômes.

F. A. : En France, combien d'enfants sont touchés par le XP ?

Dr. A. S. : cinquante à cent personnes. Certains pays comme le Japon, l'Égypte et toute l'Afrique du Nord ont les taux les plus élevés, dont mille cas en Tunisie. L'une des

causes majeures : la consanguinité. Cela peut se produire à la 5^e ou 6^e génération. Pour qu'un XP survienne, il faut que chacun des parents transmettent un gène à leur bébé, gène qui est muté et qui va développer la maladie. En France, la probabilité est extrêmement rare, de un sur un million.

F. A. : Cette maladie est-elle considérée comme incurable ?

Dr. A. S. : A l'heure actuelle, oui. Le seul traitement est d'éviter au maximum les expositions aux ultraviolets. On peut aussi prescrire des médicaments comme des dérivés d'acides rétinoïques, le risque étant qu'à l'arrêt, l'état du malade empire, favorisant l'apparition d'un cancer. On a un projet de thé-

rapie génique, l'idée étant de prendre les cellules de ces malades et d'y introduire le gène normal qui est déficient chez eux. Un peu comme on procède pour les grands brûlés chez lesquels on pratique une biopsie de la peau, puis une mise en culture des cellules. En un mois, le lambeau de peau est reconstitué. La difficulté chez les malades atteints de XP, c'est qu'on est obligé d'intégrer le gène normal dans des cellules qui sont déjà en difficulté. D'ici trois à cinq ans, on pense être capable de fabriquer des cellules normales et de la peau normale. La recherche dans ce domaine est importante car cette maladie nous aide à comprendre le cancer en général, notamment chez des

gens sains qui développent un cancer de la peau vers 50 ans.

F. A. : Comment des parents peuvent-ils faire établir un diagnostic de cette maladie ?

Dr. A. S. : Le diagnostic n'est pas facile car cette maladie n'est pas très répandue. On la détecte dans les services de dermatologie hospitaliers, par des examens et tests cliniques mais il faut aussi établir un diagnostic moléculaire pour définir le gène qui donne naissance à la maladie. » ■

Adresses :

- Institut de recherche sur le cancer du CNRS de Villejuif, 7, rue Guy-Mocquet 94801 Villejuif.
- Xeroderma Pigmentosum Society Inc, PO Box 4759, Poughkeepsie NY 12602 USA.
- Renseignements sur le Sundown camp, xps@xps.org
- Penny et John Pierce : penny63@penn.com