Maladies rares

« Cesser d'espérer, c'est cesser de vivre »

Léon est unique. L'association de trois maladies rares fait de lui un cas médical exceptionnel. Lui et sa famille vivent de ce fait une aventure permanente.

Silvia Weigel, pharmaSuisse

Stéphanie Trisconi

« Mon fils pourrait être mort depuis trois heures. Il serait décédé tout seul dans sa chambre. » Voici ce qui traverse soudain l'esprit de Stéphanie Trisconi lorsque le médecin lui explique que le dispositif d'accès veineux de Léon* s'est détaché et déplacé jusqu'à son cœur. Sa vie est en danger. Les médecins doivent agir sans tarder et retirer le corps étranger. Le petit tuyau avait été implanté dans la partie supérieure de son bras pour faciliter les injections dont Léon a régulièrement besoin.

Un corps étranger qui se dirige vers le cœur est une situation particulièrement critique. Dans le cas de Léon, c'est encore plus particulier. Ses veines sont extrêmement sensibles. De plus, son sang ne coagule pas et la moindre blessure peut entraîner chez lui une hémorragie dramatique. Une opération à cœur ouvert n'est pas envisageable. Le chirurgien part donc « à la pêche » : en partant de l'aine, il déplace une sorte de lasso depuis la veine fémorale et à travers le buste de Léon afin de récupérer le corps étranger. Les parents de Léon patientent devant le bloc opératoire.

« Nous sommes seuls avec nos angoisses et nous imaginons tout ce qui pourrait arriver – conscients qu'une telle intervention n'a jamais été tentée, encore moins sur un enfant comme Léon », explique Stéphanie Trisconi. Léon souffre à la fois d'une forme sévère d'hémophilie, d'un déficit en PAI-1 et d'une mutation génétique individuelle des tissus conjonctifs. Une telle combinaison n'a encore jamais été observée.

**Noms modifiés par la rédaction.*

Des injections à intervalles réguliers

Léon survit à l'intervention. Il a déjà surmonté de nombreuses autres complications. « Il est déjà décédé cinq fois », explique sa mère. La moindre secousse peut provoquer chez lui d'importants saignements. L'adolescent de 13 ans vit avec le risque permanent de la rupture d'une veine et doit se montrer très prudent dans tout ce qu'il fait. Il doit aussi suivre un traitement médicamenteux permanent. Toutes les 48 heures, il reçoit des injections. Parfois encore plus souvent. Les complications font pour ainsi dire partie de son quotidien.

Extérieurement, on ne remarque rien de tout cela. Léon ne se distingue pas des autres adolescents de son âge. Il semble simplement plus adulte, plus posé et perspicace. C'est un pragmatique. « J'ai une belle vie », estime-t-il. « Ça pourrait être beaucoup plus grave. » Léon suit sa scolarité à l'internat d'une école internationale. Il est curieux et aime apprendre. Il a des projets d'avenir, des amis et aime jouer au golf – le seul sport qu'il est autorisé à pratiquer. « J'ai voulu aller dans cet internat parce qu'il a une très bonne réputation dans le domaine des sciences naturelles », explique l'adolescent de 13 ans. Il a non seulement un talent mais aussi une véritable passion pour les mathématiques, la physique et la chimie. « C'est à ma maman que je dois de pouvoir vivre ainsi », précise-t-il.

Gérer la maladie : un boulot à temps plein

Tous les deux jours, elle vient lui rendre visite à l'internat pour lui administrer ses injections. Parfois, il en a besoin encore plus souvent. « En raison de sa situation particulière, il doit recevoir le quadruple de la dose destinée à un adulte. Sans ce médicament, la moindre blessure lui ferait perdre tout son sang », explique Stéphanie Trisconi. Elle était décoratrice dans l'entreprise familiale mais s'occupe aujourd'hui exclusivement de ses enfants. Léon et Anne*, sa sœur de 11 ans, doivent pouvoir mener une vie aussi normale que possible. Ceci mobilise donc toute son énergie. Elle doit non seulement lui administrer régulièrement ses injections, mais aussi surveiller son état et décider s'il doit effectuer un test d'anémie ou s'il a besoin d'une dose supplémentaire de ses médicaments. Sa pharmacie la soutient du mieux qu'elle peut. « Elle a toujours un stock en cas d'urgence – y compris d'un médicament qui doit être commandé à l'étranger. La pharmacie a déjà vécu beaucoup de choses avec nous. Elle est toujours là pour nous. »

Chaque choc met sa vie en danger

Aux aspects médicaux viennent s'ajouter les questions administratives et un gros travail d'explications. Il a ainsi fallu régler un litige avec l'AI qui refusait l'allocation pour impotent et le complément pour soins intensifs, mais aussi assurer la coordination entre les différents soignants, les autorités et l'école. Une chute, une balle sur la tête ou tout autre choc mettent la vie de Léon en danger. Si une veine venait à rompre dans sa tête, plus personne ne pourrait lui venir en aide. Même les chaises sur lesquelles les élèves sont assis pendant les cours représentent un problème pour lui : le bois dur des chaises provoque chez lui des hématomes douloureux. Il a donc besoin d'un siège spécial. Les élèves et les enseignants sont informés de sa maladie et se montrent prévenants – grâce aux explications patientes de sa mère : « Je me rends toujours dans les classes et je raconte des anecdotes aux enfants. Ils comprennent très vite la situation et se montrent compréhensifs. » Les enseignants et le directeur de l'internat connaissent les besoins de Léon.

Pour Stéphanie Trisconi, la vie est une lutte. Une lutte pour la vie de son fils et une lutte pour offrir à ses enfants la meilleure qualité de vie possible. La maladie fait partie de la vie, mais elle ne doit pas la diriger – même si elle occupe une place importante. Il est normal de subir des revers. Stéphanie Trisconi les accepte toutefois avec un calme et une force remarquables. « Je dois me montrer forte pour mes enfants, même si ce n'est pas le cas en mon for intérieur. »

Elle ne doit pas seulement se montrer forte pour son fils mais aussi pour sa fille, Anne, âgée de 11 ans, qui a toujours peur de perdre son frère. En plus, elle est aussi porteuse – tout comme sa maman – des prédispositions génétiques responsables des maladies de Léon. Anne ne présente pas encore de symptômes. Ceci pourrait toutefois changer à la puberté. Stéphanie Trisconi vit avec cette crainte. Elle va toutefois continuer à se battre, tout comme ses enfants. Elle ne se plaint jamais. « J'aimerais juste que les autorités et l'AI se montrent un peu plus compréhensives. J'aimerais aussi être confrontée à moins de bureaucratie », explique-t-elle.

« Je veux suivre des études de pharmacie »

Est-ce que Léon a un vœu ? A cette question, son visage se ferme. Sa mère explique : « Une fondation spécialisée essaye depuis des mois de réaliser le vœu de Léon – en vain. » Léon ne rêve pas des mêmes choses que les autres enfants. Une fois adulte, il veut étudier la pharmacie. « Je veux développer un médicament contre cette maladie », explique-t-il. Tandis que Léon songe déjà à ses futures études, sa mère s'inquiète de l'avenir : pour des choses aussi triviales que les assurances, mais aussi des nouvelles complications et revers. Par contre, elle refuse de songer à des complications insurmontables car, selon elle, « cesser d'espérer, c'est cesser de vivre ».

7 000 maladies rares – et peu de possibilités de traitement

Il existe plus de 7 000 maladies rares. Une maladie rare touche moins d'une personne sur 2 000. Dans 80 % des cas, elle est d'origine génétique. Elle peut aussi être provoquée par des maladies auto-immunes, des infections ou des cancers. Toutes les maladies rares ont une chose en commun : elles ont souvent une évolution chronique et leurs chances de guérison sont généralement faibles.

pharmaSuisse soutient l'Alliance Maladies Rares

Le problème est qu'il existe peu de possibilités de traitement et de médicaments dans la mesure où la recherche se concentre surtout sur les maladies répandues. Pro Raris, Alliance Maladies Rares, œuvre à faire reconnaître les maladies rares auprès des pouvoirs publics et du grand public et à encourager la recherche dans ce domaine. pharmaSuisse soutient l'Alliance Maladies Rares en lui versant un don important.

Plus d'informations sur www.proraris.ch.

Un témoignage poignant

Stéphanie Trisconi relate son histoire et celle de ses deux enfants dans un livre intitulé « Les Maux Globines ». Elle y décrit ses espoirs et ses craintes, mais aussi son odyssée à travers les hôpitaux, les nombreuses complications qu'elle a dû affronter, ainsi que son combat quotidien pour offrir à ses deux enfants ce qui relève presque de l'impossible : une belle vie. « Avec mon vécu, j'ai compris qu'il était important d'expliquer ce que signifie vivre et survivre avec une maladie rare. J'espère donner du courage aux autres personnes touchées », explique-t-elle.

Informations, blog de Stéphanie Trisconi et commande du livre sur www.lesmauxglobines.ch.