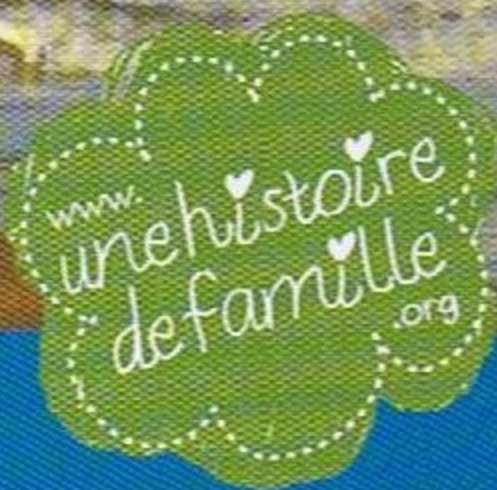
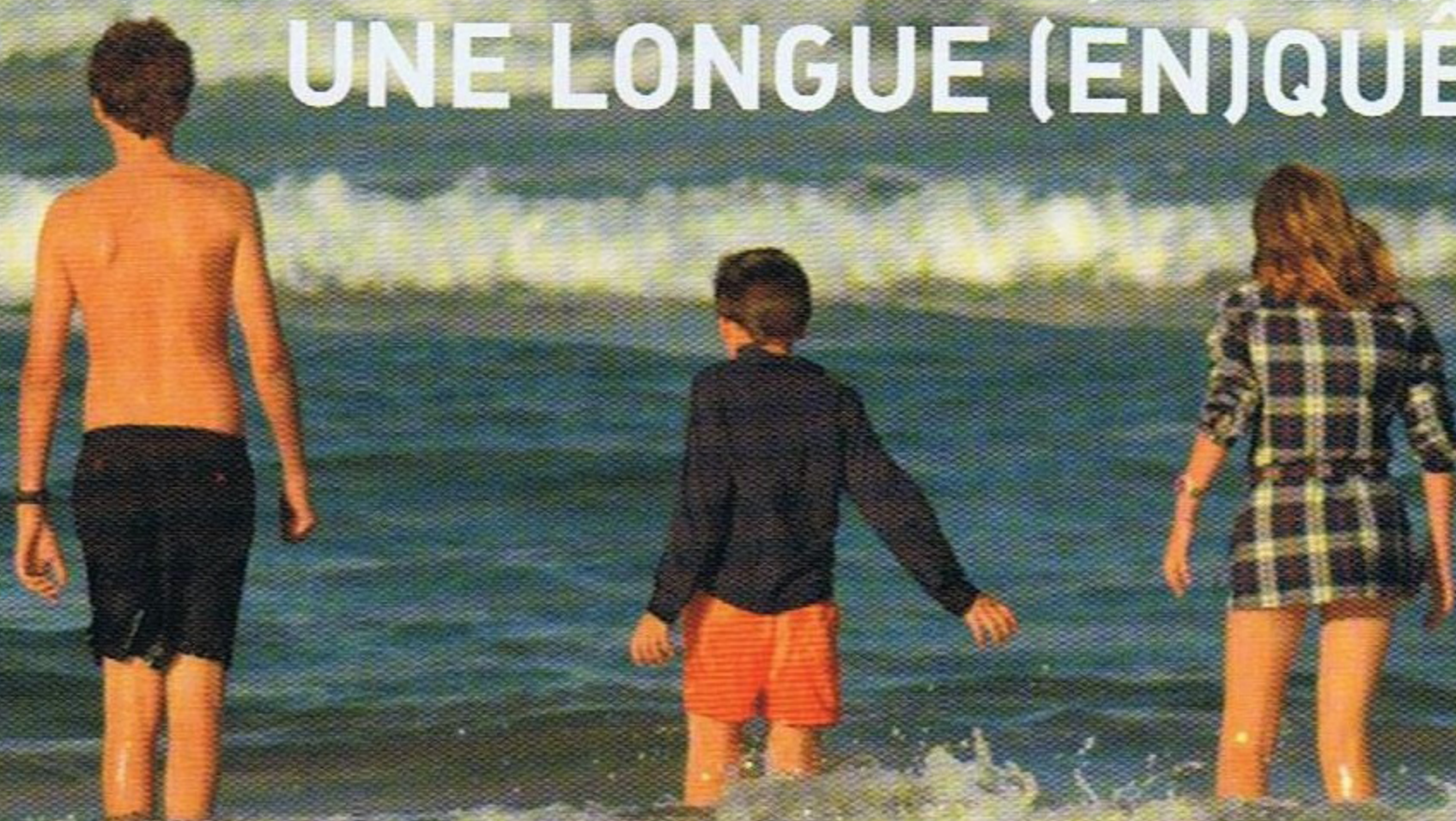


LE QUOTIDIEN D'UNE FAMILLE, AVEC LA MALADIE RARE UNE LONGUE (EN)QUÊTE...



Anne-Catherine est la maman de trois enfants dont les deux aînés sont atteints de la même maladie rare : l'hyperplasie congénitale des glandes surrénales. Un diagnostic qui a pris du temps à être posé, et qui a apporté des réponses qui en fin de compte, ouvrent une porte vers l'inconnu...

A voir Arthur, 14 ans, et sa sœur Juliette, 12 ans, rien ne laisse imaginer qu'ils puissent être atteints d'une maladie. De beaux grands enfants, intelligents, matures, polis, courtois, sympathiques : les enfants idéaux. Mais à y regarder de plus près, on se dit qu'ils ont l'air bien « grands » pour leur âge : on leur mettrait quelques années de plus. « C'est l'une des caractéristiques de cette maladie : une croissance osseuse précoce », confirme Anne-Catherine.

Il y a 14 ans donc, elle était enceinte de son premier enfant. « La grossesse a été normale, mais la naissance plus difficile. Pendant un an, Arthur a énormément pleuré sans que nous comprenions pourquoi. Nous avons su plus tard que c'était parce qu'il souffrait de déshydratation, de maux de ventre et de tête. Mais nous ne savions donc pas qu'il était atteint de cette maladie. Nous avons consulté un pédiatre qui n'en savait pas plus. Nous avons erré jusqu'à la naissance de Juliette, environ deux ans plus tard. Elle a aussi souffert des symptômes de la maladie, en particulier des violents maux de ventre et de tête. 'Elle est trop stressée', affirmaient les médecins. Nous avons exigé une prise de sang, qui n'a pas plus éclairé le pédiatre. Un autre médecin a même évoqué une tumeur au cerveau... Ce diagnostic rapide nous a terrifiés : il a fallu une IRM et 3 semaines d'attente des résultats pour exclure ce cas de figure. Il nous a alors conseillé de consulter un endocrinologue qui a fait des tests complémentaires et a pu poser ce diagnostic. Il a fallu beaucoup de temps, car cette maladie présente de nombreux visages, et la forme que mes enfants présentent n'est pas typique, donc plus difficile encore à

identifier. En fin de compte, il aura fallu 10 ans pour que l'on puisse mettre un nom sur la maladie qui les touchait... »

Entre douleurs et « stress » mal géré

L'hyperplasie congénitale des glandes surrénales touche 1 enfant sur 15.000 ; en Belgique, cela signifie que 400 à 500 familles sont concernées. C'est parce que les deux parents étaient porteurs (sains) de l'anomalie génétique qu'ils ont eu des enfants porteurs malades : ils avaient 1 risque sur 4. Le petit Martin, leur frère de 10 ans, est le seul à avoir échappé à la maladie...

« Cette maladie résulte d'un dysfonctionnement des glandes surrénales qui ne produisent pas certaines hormones, comme l'aldostérone qui intervient dans la régulation des mouvements de l'eau et du sel dans le corps humain, et le cortisol qui joue un rôle essentiel dans le métabolisme des sucres, dans la lutte contre la fatigue et la gestion du stress. Dès lors, outre les douleurs, qui sont de plus exacerbées par le manque d'adrénaline, ils ont des sautes d'humeur ; chaque stress de l'organisme est mal géré : le corps se met alors 'en veille' au lieu de se protéger. Ils subissent donc quelque chose qui s'apparente à une crise de manque, et c'est à ce moment-là qu'ils sont en danger. Ils peuvent aussi souffrir de déshydratation rapidement lorsqu'il fait chaud, du fait de leur perte de sel. »

L'injection d'hydrocortisone est alors impérieuse : ils doivent l'avoir en permanence avec eux. Et au quotidien, la prise de médicaments trois fois par jour s'impose. « C'est le problème : avoir toujours ses médicaments avec soi, parce que nous devons

les prendre à heures fixes et cela, à vie », confirme Arthur. Mais le dosage quotidien ne cesse de varier, en fonction de leur âge, de leur poids, de leur taille... « Tous les trois mois, en moyenne, il change. Et il nous faut une phase d'adaptation d'un jour ou deux, où l'on se sent moins bien », explique Juliette. « Et quand le dosage n'est plus bon, ou qu'il a mal été évalué, j'ai le cafard, je rumine des pensées négatives », enchaîne Arthur. Sans compter l'incompréhension des autres ados : « Certains ont peur d'être contaminés par ma maladie ; d'autres se moquent de moi, me considèrent comme différente », poursuit Juliette. Mais cela ne les empêche pas de pratiquer du sport : « Le seul avantage, c'est que la prise de cortisol me booste ; je suis en quelque sorte dopé, mais je n'ai pas le choix ! », sourit Arthur.

Vivre chaque jour intensément

Toutes ces adaptations de doses, Anne-Catherine et sa famille ont dû les improviser : à force de vivre les symptômes, d'en apprendre petit à petit un tout petit peu plus sur la maladie, d'imaginer ses mécanismes, ils doivent réinventer quasiment chaque jour le traitement idéal. « Nous n'avons pas de protocole de traitement, pas de marche à suivre : faut-il une dose plus forte le matin ? Le soir ? En période d'examens, où le stress est présent : il faut alors particulièrement surveiller les taux de sel et de sucre, et s'assurer que les médicaments sont bien pris », explique Anne-Catherine.

Ces traitements bénéficient bien d'un remboursement par l'Inami, mais d'un remboursement classique, ni plus ni moins. Pourtant même le ticket modérateur pour les deux enfants peut peser lourd dans certains budgets. « Et puis nous avons tous besoin d'une aide psychologique, car il est difficile de savoir cette épée de Damoclès au-dessus

de la tête... Et ici, aucun remboursement n'est prévu. C'est pourtant une angoisse permanente que nous vivons : ils sont à l'adolescence, âge où ils peuvent être tentés par des choses qui peuvent entraîner des conséquences graves. C'est par exemple le cas de l'alcool : en boire les soumet à une crise, de même que le tabac ou la malbouffe ou le manque de sommeil. Nous les avons conscientisés à ce risque, ils devront donc résister à ces tentations de leur âge. Pendant ce temps-là, nous, parents, travaillons sur nous, pour les laisser vivre normalement et au maximum. Nous ne nous projetons plus : nous avons tout misé sur la qualité de vie et vivons chaque instant intensément. Cette maladie a volé l'insouciance de nos enfants. Même celle du plus jeune qui a endossé le rôle de garant de la prise des médicaments par son frère et sa sœur... »

Parce qu'ils savent ce qu'est le quotidien avec une maladie rare, pour favoriser l'information des parents, pour qu'ils puissent aussi déposer un fardeau chez des personnes qui les comprendront, Anne-Catherine et sa famille ont créé une association, « Une Histoire de Famille ». Elle organise des séances d'information et partage également les données recueillies lors de congrès mondiaux et de contacts avec divers spécialistes des glandes surrénales.

Carine Maillard

www.unehistoiredefamille.org