

6000 à 8000

maladies rares sont actuellement répertoriées. Elles concernent plusieurs dizaines de milliers de personnes. Dans 80% des cas, l'origine est génétique.



MALADIES RARES Dans son parcours du combattant face à la pathologie de son fils, la famille de Zoltan a trouvé du réconfort auprès d'autres familles concernées.

Union et partage font la force

LYSIANE FELLAY

«Le médecin nous a dit que nous avions plus de chance de gagner au loto que d'avoir un enfant atteint de cette maladie», raconte Agi Mezösi, la maman de Zoltan. Agé de 5 ans, ce petit garçon souffre du syndrome d'Alfi, une maladie rare. Hypotonique dès sa naissance, son faible tonus musculaire a freiné son développement. «Il a notamment marché tard et a dû tout apprendre comme se tenir assis ou lever les bras», raconte sa maman. Aujourd'hui, il a beaucoup progressé et va à l'école comme les autres enfants de son âge. Son intégration à Haute-Nendaz s'est très bien passée. «Nous avons informé les autres parents d'élèves de l'état de santé de Zoltan. Par contre, nous n'avons pas parlé avec les enfants», note-t-elle. Agi Mezösi et son mari François Pancharth se félicitent de voir que les autres enfants n'ont pas vraiment remarqué sa différence ou presque... «En fait, ils le trouvent plus sympa que les autres. Il est apprécié de ses camarades et est invité à tous les anniversaires», raconte-t-elle tout sourire. Les yeux pétillants, Zoltan confirme qu'il ira fêter l'anniversaire d'une copine le lendemain. «Aujourd'hui, nous sommes optimistes et nous essayons d'avoir la vie la plus normale possible avec Zoltan et son petit frère Bazil», note avec philosophie le papa, François Pancharth. Pourtant, le parcours n'a pas été évident pour la famille. Ces deux indépendants – lui concepteur multimédia et elle créatrice de bijoux – ont dû faire de nombreux sacrifices pour s'occuper de Zoltan.

Le diagnostic

Le couple apprend assez rapidement que son enfant pourrait avoir un souci de santé. C'est lors d'une visite à la famille d'Agi en Hongrie qu'un pédiatre découvre une anomalie. «Zoltan avait 3 mois et il avait la toux. J'étais inquiète et j'ai voulu consulter un médecin. Il ne s'est pas beaucoup intéressé à sa toux. Il l'a examiné et nous a rapidement dit qu'il était trop «mou» et que ce n'était pas normal. Il nous a conseillé d'aller voir un neuropédiatre», raconte-t-elle. Elle et son mari ne veulent pas trop y croire. «On était révoltés. On pensait qu'il cherchait vraiment la petite bête», avoue François Pancharth. Puis s'ensuit un long chemin avant que le diagnostic ne tombe. En Suisse, les médecins ne réagissent pas aussi rapidement que le souhaiterait le couple. Ils font des allers-retours entre la Suisse et la Hongrie pour trouver des réponses. Finalement, un test génétique réalisé en Suisse leur livrera le ver-



dict. Il s'agit du syndrome d'Alfi. «A ce moment-là, quand ça nous est tombé dessus, nous nous sommes sentis vraiment seuls au monde», raconte-t-il. Quelque temps plus tard, il lit un article du «Nouveliste» parlant de la Journée internationale des maladies rares – journée qui a lieu le 28 février cette année (voir encadré). Il s'y rend avec la ferme intention de rencontrer l'actuelle vice-présidente de Pro Raris, Alliance maladies rares Suisse, Christine de Kalbermatten. Cette Séduinoise a connu un parcours similaire avec

«Rencontrer d'autres familles concernées par une maladie rare nous a permis de nous sentir moins seuls au monde.»

FRANÇOIS PANCHARTH PAPA DE ZOLTAN

sa fille atteinte d'une maladie rare. Elle s'est investie dans cette association qui s'engage notamment

pour obtenir un accès équitable aux prestations de soins de santé pour les malades. «Il y a tout de

suite eu une connivence entre nous. Christine m'a donné des conseils et des infos sur les démarches à faire ou les aides que nous aurions pu avoir», note François Pancharth. Elle les a fait profiter de son expérience et de son réseau.

L'entraide

Le papa a aussi pu rencontrer d'autres familles touchées par une maladie rare lors de cette journée. «C'est très important pour nous. Nous nous sommes vraiment sentis moins seuls. Nous avons même rencontré trois familles dont un enfant souffrait du même syndrome que Zoltan. Il y en a même une qui se trouve aussi en Valais», continue-t-il. Le partage d'expérience s'est poursuivi lors de soirées de rencontres organisées régulièrement par l'association Pro Raris en Valais. «J'ai moi aussi souhaité parler de notre expérience à d'autres familles nouvellement touchées. Au début, j'aurais rêvé de pouvoir rencontrer une famille dont l'enfant avait la même maladie», explique le papa. Sans aucun doute, le partage les a aidés à parcourir une partie du chemin. Et sur cette voie, le couple a décidé d'avoir un deuxième enfant. La grossesse a été stressante avec la crainte d'un nouveau souci de santé. Finalement, il n'en est rien. Bazil a aujourd'hui 19 mois. Il est en parfaite santé et affiche une belle complicité avec son grand frère Zoltan sur les hauteurs de Haute-Nendaz. ○

PROJET PILOTE VALAISAN VERS UN MEILLEUR ACCOMPAGNEMENT DES FAMILLES

«Souvent les parents se disent qu'ils vont y arriver, qu'ils vont s'en sortir par eux-mêmes. Ils s'épuisent et passent à côté de beaucoup de choses. Ils ne savent pas toujours quels sont leurs droits et de quelles aides ils pourraient bénéficier», explique Christine de Kalbermatten, vice-présidente de l'association Pro Raris. Elle a vécu elle-même un parcours du combattant pour sa fille. Après avoir dû franchir de nombreuses étapes sans soutien, elle souhaite faire profiter de son expérience les familles également touchées par une maladie rare. Sa formation en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et leur famille lui donne l'élan pour monter avec Pro Raris un projet pilote en Valais. Il va démarer tout

prochainement et s'adresse aux familles nouvellement concernées. Pour les aider, l'association souhaite d'abord informer et sensibiliser les professionnels qui s'occupent du patient ainsi que ses proches sur la maladie rare, sur l'existence du projet pilote et sur les ressources à disposition. Des formations continues seront proposées dans ce but. L'objectif est aussi de mettre l'accent sur l'accompagnement dans les différents secteurs, y compris le domaine social. Il s'agit de donner les bonnes informations et de diriger les familles au bon endroit. «C'est un vrai casse-tête. Tout le monde ne sait pas à quoi prétendre. Certaines familles ne pensent pas à adresser une demande à l'assurance invalidité ou elles pensent à le faire

trop tard. Cela peut les pénaliser.» L'association va également aider les familles concernées à mettre en réseau les différents professionnels qui travaillent avec le patient. «Avec l'accord de la famille, nous pourrions faciliter la communication entre les acteurs impliqués (santé, paramédical, école...)» Elle précise qu'il ne s'agit pas de se substituer aux professionnels, mais bien de faire circuler l'information afin de faciliter la prise en charge du patient. La grande force du projet pilote est de s'appuyer sur l'expérience personnelle de la maladie rare. A cela s'ajoutent les compétences professionnelles des personnes qui le mettent en place. A l'issue du projet, les mesures prévues dans le concept national prendront le relais. ○ LF

François Pancharth, sa femme Agi Mezösi et leurs deux enfants, Zoltan et son petit frère Bazil profitent du soleil sur la terrasse de leur chalet à Haute-Nendaz. AROLLE.COM

28 FÉVRIER JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

La 5e édition de la journée aura une saveur toute particulière puisqu'elle intervient quelques mois après l'adoption par le Conseil fédéral du concept national maladies rares. La journée est organisée à l'Université de Péroles II à Fribourg, le 28 février. «Ce concept représente un très grand défi. Tout reste à faire», souligne Christine de Kalbermatten, vice-présidente de l'association Pro Raris. Cette stratégie nationale vise notamment à assurer un suivi médical de qualité dans toute la Suisse pour les patients touchés. 19 mesures concrètes ont été proposées. Le but est de simplifier la vie du malade en facilitant l'accès à des traitements de qualité ou en le guidant dans les tâches administratives, par exemple. La journée débute par un point sur l'avancement de ce concept national. Puis, des patients prendront la parole pour témoigner. «Ils expliquent leurs attentes face aux mesures prévues. Ils disent concrètement ce qu'ils veulent que ça change dans leur quotidien», note Christine de Kalbermatten, après-midi sera notamment consacré à l'importance de la coordination des services. Le projet pilote valaisan sera présenté. Il met en avant la nécessité de former, d'informer, d'accompagner et de coordonner (voir encadré). Enfin, sachez qu'une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. ○



Lundi 23 février, l'émission «Entrée en EMS: home sweet home» sera diffusée sur Canal 9 à 18 h 30, 19 h 30, etc., puis à 20 h samedi et dimanche soir suivants.

POUR ALLER + LOIN...



Vous souhaitez avoir plus d'infos, cliquez...

L'association Pro Raris, Alliance maladies rares peut apporter son soutien aux familles concernées www.proraris.ch E-mail: projetfac@proraris.ch

