

OI INFOS

52

Journal de l'Association de l'Ostéogénèse Imparfaite

SOMMAIRE

SUMMARY

- 1 **Éditorial**
Editorial
- Dernière Minute**
Last Minute
- 2 **Actualités**
News
- 3 **Témoignages**
testimonys
- 5 **Nouvelles de...**
News of
- 6 **Santé & Recherche**
Health and research

Dernière Minute

CONCOURS DES PAPAS BRICOLEURS



Ce concours s'adresse aux papas bricoleurs et aux mamans astucieuses, mais aussi aux grands-parents inventifs, aux tontons ingénieurs, à tous les membres de la famille ainsi qu'à leurs amis.

Il a été créé pour récompenser leur ingéniosité et pour faire connaître à d'autres parents l'idée toute simple qui améliore la vie de tous les jours.

Toute personne désirant concourir doit faire parvenir avant

le 15 novembre 2004 un dossier comportant les plans, textes et photos de l'innovation qu'elle souhaite soumettre au jury, placé sous le parrainage de Jérôme Bonaldi.

Renseignement au 04 78 72 72 72

Éditorial

SEPTEMBRE, mois qui est toujours synonyme de rentrée des classes et de ce qui va se mettre de nouveau en place pour de nombreuses familles : achat de fournitures, restauration, transport...

Ces « soucis » vont paraître bien petits pour les familles d'enfants atteints d'Ostéogénèse Imparfaite confrontées à bien d'autres problèmes, en commençant par l'intégration scolaire et très certainement la mise en place d'un P.A.I. (Plan d'Accueil Individualisé).

Mais sachez, parents d'enfants OI, que depuis quelques années, des efforts considérables ont été faits dans ce domaine. Bien sûr, direz-vous, « il y a toujours sur ce chemin une nouvelle barrière à franchir » -celle à laquelle on ne s'attendait pas- mais il y a par ailleurs des personnes prêtes à vous aider*, à entrer en contact avec les enseignants concernés...

Alors n'hésitez pas : faites appel à elles pour ne pas aller seul au « combat » et (je l'ai déjà écrit par ailleurs) « le jeu en vaut la chandelle », car quel plaisir procure la réussite d'un enfant « pas comme les autres ».

Et puis, les « anciens », se rendent compte que des choses changent grâce à la ténacité, alors ne baissons pas les bras !!

Et bon courage à tous,

Monique Paravano

Responsable de la commission intégration scolaire de l'AOI

** En cas de besoin, n'hésitez pas à demander des renseignements auprès du secrétariat de l'AOI en téléphonant au 03 22 66 84 70 ou par mail info@aoi.asso.fr*

UNE MAISON ADAPTÉE

Cécile Luquet, Handicap International et Leroy Merlin, Éd. Marabout, 7,90 €

Sorti le 16 juin, cet ouvrage réalisé à l'initiative de Handicap International et Leroy Merlin, est le fruit de 6 années de concours Papas Bricoleurs.

Écrit par Cécile Luquet, journaliste indépendante, il comprend outre les idées et astuces récompensées par le concours, une multitude de conseils pratiques pour offrir aux personnes dépendantes le maximum d'autonomie.



**JOURNÉES NATIONALES DE L'AOI
20 ANS DE L'ASSOCIATION**

Nos prochaines journées nationales se tiendront du 15 au 17 avril 2005 à Valpré (Ecully), situé à deux pas de Lyon.

Retenez dès à présent ces dates : une occasion aussi de fêter les 20 ans de l'Association.



www.valpre.com

Nous vous donnerons bien entendu plus de précisions dans notre prochain numéro 53 du mois de janvier 2005.



SOLIDARITÉ OCCITANE

Une fois encore la solidarité occitane a fait ses preuves. En effet, samedi 17 janvier 2004 dans la salle des fêtes de Négrepelisse (82), prêtée gracieusement par la municipalité, une quinzaine de musiciens avaient répondu présents à l'appel du « Réveil Occitan de Tarn et Garonne » pour la soirée organisée au profit de la recherche sur les maladies orphelines. Et que dire des participants / danseurs plus nombreux que jamais et bien « en jambes » pour profiter de l'éventail de danses proposées ? Chacun était venu apporter par sa présence, la confection de pâtisseries... une participation financière à la recherche médicale.

Que tous en soient ici chaleureusement remerciés et plus particulièrement par l'Association des malades atteints d'Ostéogénèse Imparfaite à qui, il a été remis un chèque de 1 166 euros.

Après une telle réussite on ne peut que se dire « à l'année prochaine ».

Monique PARAVANO
Correspondante régionale

DES LYCÉENS SE MOBILISENT POUR NOS MALADES

En septembre 2003, les élèves de première 14 STT (Sciences et Technologies Tertiaires) du Lycée Paul Cézanne à Aix-en-Provence ont eu le choix de plusieurs activités à mener tout au long de l'année en cours de Communication & Organisation. Certains élèves avaient vu un reportage sur les maladies orphelines qui les avaient particulièrement touchés. Le choix s'est orienté sur une démarche pour aider les malades et leurs familles.

A l'issue d'une recherche sur Internet, les élèves ont découvert l'existence de nombreuses maladies rares et les difficultés de vie qu'elles occasionnent à ceux qui en sont atteints et à leurs proches. Le site de l'Association de l'Ostéogénèse Imparfaite les a particulièrement intéressés.

Parallèlement, la classe a recensé tous ses talents ; chacun a su exploiter un « don » sou-

vent caché : la musique, la danse, la poésie, le chant, les arts martiaux, ... Certains élèves se sont chargés de la décoration de la salle du spectacle et de la régie. Un réel engagement pour ce projet et sa noble cause a vu le jour.

■ Lycée Cézanne

Un gala au profit de la recherche

► La générosité et l'engagement ne sont pas seulement l'affaire des adultes. La classe de 1^{re} 14 de STT, au lycée Cézanne, en a fait la preuve grâce à un gala de charité organisé par deux de ses élèves, Sophie Lecuyer et Marine Roumagère, dont l'ensemble des bénéfices sera reversé à une association de lutte contre les maladies orphelines, l'Association de l'ostéogénèse imparfaite, créée à Amiens. La présidente de l'association, Nicole Champavier, venue de Lyon pour assister au spectacle, a tenu à présenter aux jeunes lycéens la maladie des "os de verre", une maladie génétique peu connue et causant des lésions et des traumatismes chez les personnes atteintes. "Nous avons pris contact avec trois associations de lutte contre les maladies orphelines et héréditaires : sur la progéria, la mu-

coviscidose et l'ostéogénèse imparfaite, plus souvent appelée la maladie des os de verre", expliquent les deux lycéennes, qui ont mis sur pied l'après-midi de spectacle dans le cadre des épreuves du bac. Dispensés de cours pour l'occasion, les élèves sont venus nombreux assister aux représentations de danses russe, orientale et hip-hop, de poésie, d'arts martiaux, de piano, de guitare acoustique et de chants, dans une ambiance chaleureuse soutenue par le corps enseignants. Signe d'une journée réussie où tous les talents ont pu s'exprimer : le final improvisé, où artistes en herbe et public se sont mêlés allégrement sous les applaudissements. Aux dires de certains élèves, la journée a été un tel succès qu'il conviendrait d'en faire plus souvent. A bon entendeur...

A.A.

*La Provence - 21 avril 2004
(autorisation de publication en date du 16 juillet 2004)*

De nombreuses répétitions ainsi qu'une organisation logistique sérieuse ont été nécessaires pour mener à bien ce projet de qualité. La récompense eut lieu le vendredi 16 avril 2004 : le spectacle remporta un franc succès, aussi bien auprès des camarades lycéens que des autres venus applaudir ces jeunes artistes en herbe !

Tout émus de leur réussite, ils ressentirent surtout la grande fierté d'avoir su toucher jeunes et adultes au sujet des maladies orphelines. Madame Champavier, Présidente de l'AOI, s'est vu remettre avec émotion un chèque de soutien à son Association.

RÉTROSPECTIVE D'UN MOMENT FORT : DES JOURNÉES NATIONALES À PARIS EN AVRIL 2004

À l'occasion des journées nationales de l'AOI qui se sont déroulées cette année les 4 et 5 mai à Paris, j'ai participé au groupe de réflexion « Image de soi ». Nous étions nombreux dans ce groupe (20), d'où des temps de parole très (trop) courts pour exprimer un ressenti souvent douloureux et complexe, parfois ambigu voire contradictoire. La tâche de la « secrétaire » chargée d'en faire la synthèse à chaud en a été d'autant plus difficile. Pour ma part j'ai un peu parlé, beaucoup écouté, pris quelques notes. Je souhaite à travers cet article, vous faire part de quelques unes de mes impressions personnelles et surtout transmettre des fragments de témoignages entendus au fil de ce débat. Cependant, il ne s'agit pas d'une synthèse exhaustive des points de vue exprimés et je prie d'avance les personnes qui ne retrouveraient pas dans cet article, trace de leur témoignage, de bien vouloir m'en excuser. Ces quelques précautions étant prises, je vous livre donc, un peu en vrac il est vrai, les témoignages qui m'ont le plus touchés.

Avant d'en arriver là, ils sont passés par des moments douloureux

Beaucoup de participants ont évoqué la difficulté à vivre avec un corps souvent objectivement bien éloigné des critères de beauté standard difficiles à ignorer tant ils occupent le devant de la scène dans les médias. Tous ne posent pas le même regard sur ce corps qu'ils savent différent. Certains ont appris à l'apprivoiser, en soulignant l'éclat d'un regard, en dessinant des lèvres ourlées, en choisissant des vêtements élégants... bref, en jouant à fond la carte de la séduction... et ça marche ! Avant d'en arriver là, ils sont passés par des moments douloureux, ils ont dû supporter le poids de regards à la frontière de la curiosité et de la gêne, accuser les coups de réflexions mêlant maladresse et hostilité. Il a été aussi question de ce regard qui peut faire le grand écart entre l'envie et la suspicion lorsqu'il se pose sur le couple que vous formez, avec un grand costaud non dépourvu de charme (il a sûrement quelque chose qui cloche celui là !... C'est peut-être même un pervers...). Là il faut réagir vite, chacun a sa recette, pas toujours la même d'ailleurs selon l'humeur du moment mais aussi selon son histoire, son âge (petit, grand ou moyen... le plus difficile sans doute. Je veux parler de l'adolescent bien sûr) : un jour profil bas, un autre humour, la vieille provocation (et oui, il a même été question de « nain de jardin », chacun a apprécié ou non (personnellement je n'adhère pas mais je respecte, donc pas de censure), le lendemain pédagogue (genre si tu veux je t'explique tout). Mais à force de bomber le torse et de jouer les fanfarons, ça fatigue, ça use même et un petit coup de main est alors le bienvenu. Certains l'ont trouvé dans une expression artistique, d'autres auprès d'un psychologue dont l'absence aux journées de l'AOI a d'ailleurs été soulignée.

Une participante a résumé la pensée de beaucoup d'entre nous en disant : « on nous recolle les os mais pas la tête » (citation). Une discussion off autour de cette absence s'est poursuivie dans les couloirs puis au restaurant ; quelques-uns d'entre nous ont suggéré pour une autre année, l'intervention d'un psychologue spécialiste du handicap suivie d'un débat... Même si ce souhait ne fait pas l'unanimité (une rencontre destructrice avec un psychologue au cours d'une hospitalisation a aussi été mentionnée), il me semble toutefois intéressant de l'expérimenter, chacun conservant la liberté d'y participer ou non..



Véronique Le Bihan

Je remonte quelques lignes plus haut pour parler des autres, de ceux qui se sont peut-être reconnus dans le témoignage d'un autre participant, je veux parler de ceux qui n'aiment pas leur corps, qui ne le trouvent pas beau, qui le maudissent de les priver de sensations aussi banales que celles que peut procurer le simple fait de courir... et qui finalement l'échangeraient bien contre un corps d'athlète, grand, musclé, qui court, qui saute... Avec beaucoup de sincérité, ce quelqu'un a parlé de sa première rencontre avec le miroir à l'âge de douze ans. Ce jour là il s'est trouvé laid, très laid. Quelques années plus tard, une réflexion au hasard d'une rencontre dans un embouteillage rouvrira la blessure en le renvoyant à cette première confrontation avec son image. Ce témoignage a peut-être heurté certains car il renvoie à un regard plus intime et va à contre courant d'une pensée plus consensuelle et surtout plus valorisante qui consiste à dire (à défaut de penser), que pour plaire, pour être beau dans le regard des autres, il suffit de se trouver beau soi-même. Je pense que ce témoignage dans lequel certains ne se reconnaîtront pas, a toutefois dû faire écho à l'histoire de beaucoup d'entre nous, du moins à ces instants, où la différence parfois si bien apprivoisée qu'on finit par l'oublier revient tel un boomerang à travers un regard, une parole, un échec. J'ouvre juste une parenthèse pour vous faire part d'un questionnement qui me trotte dans la tête. Pourquoi cette première rencontre avec le miroir si tard ? (à l'âge de douze ans).

Le regard des autres...

D'autres ont évoqué les difficultés spécifiques que peut engendrer une forme peu sévère de la maladie. Quand cette dernière est peu, voire pas visible, il est parfois plus difficile d'en parler, cela pouvant dans les cas extrêmes s'apparenter à un aveu avec toutes les craintes

qui en découlent : Quel regard l'autre va-t-il poser sur moi ? Est-ce que cela ne va pas me nuire professionnellement ? Cette crainte sera d'autant plus accentuée que la personne aura déployé beaucoup d'efforts pendant des années, non pas pour cacher la maladie mais simplement pour lui donner le moins de place possible dans une vie ordinaire. Parallèlement à la crainte du rejet il faut aussi composer avec la difficulté à faire reconnaître un handicap peu visible sans se laisser submerger par la tentation de devoir se justifier. Certains reconnaîtront sans doute là le regard en coin désapprobateur ou pire la remarque cinglante du redresseur du tort qui vous rappelle que l'emplacement de parking que vous occupez est réservé aux « Pôdôvres infirmes en fauteuil roulant » (si, si je vous l'assure cela s'entend) et que vous devriez avoir honte !!! Là j'avoue que personnellement si j'ai du temps à perdre et si l'humeur du jour s'y prête je prends un malin plaisir à répondre au Zorro de service que si son rêve de petit garçon ne l'a pas quitté, peut-être est-il encore temps de passer le concours de la police.



*Le regard du patient,
peinture de Sophie Berrué*

Les mots qui blessent

Pour ma part, j'ai tenu à dire combien les expressions « adulte OI », « enfant OI » souvent entendues aux journées de l'AOI me heurtent, car ainsi utilisées comme qualificatifs ces deux mots me semblent exercer un pouvoir réducteur comme si la personne ne pouvait exister qu'à travers sa maladie. Je préfère de loin l'expression adulte/enfant atteint d'OI qui laisse toute la place à une histoire, à une éducation, la maladie n'étant qu'une particularité. Beaucoup trouveront qu'il s'agit d'un détail, que j'accorde trop d'importance à ce qui n'est qu'un raccourci linguistique mais ces groupes de réflexion sont sans doute là aussi pour autoriser l'expression de points de vue singuliers. A travers son témoignage une participante a exprimé un avis allant dans le même sens. Longtemps restée à l'écart de l'AOI, elle nous a fait part de son malaise pour ne pas dire de sa colère devant la tentation qu'ont certains de coller (et de se coller) des étiquettes (« personnes de petite taille », « valides », « personnes en fauteuil »...) Elle a rappelé que oui, elle est atteinte d'OI, oui, elle n'est pas très grande ; oui, elle a quelques difficultés à se déplacer, mais pas seulement, qu'elle sait aussi faire plein de choses, qu'elle est riche d'une histoire, d'une personnalité et qu'elle tient à le faire savoir !!

Il a aussi été question du rôle fondamental des parents dans la construction de l'image de soi car ils sont les premiers à poser les yeux sur leur enfant, et dans ce regard, l'enfant peut y lire souvent de la fierté et de l'amour mais parfois aussi de la douleur et de la tristesse. Il ne s'agit pas de faire ici le procès des parents, bien au contraire, mais tout simplement de rappeler qu'une petite fille aime entendre son papa lui dire qu'elle est belle et

que même si elle a des cicatrices sur les jambes, elle a le droit, elle aussi, de porter des jolies robes de princesse. Ceci peut sembler une évidence aujourd'hui, mais il y a 30/40 ans, dans un souci d'intégration de leur enfant, les parents avaient parfois tendance à cacher la différence quand cela était possible (pantalons systématiques pour les petites filles). Cette attitude visant à protéger l'enfant des regards blessants a son revers, elle contribue à intérioriser l'idée qu'une partie de son corps n'est pas montrable.

Au regard des parents s'ajoute celui plus technique des médecins. Il a été souligné la difficulté de poser un regard indulgent, sinon aimant, sur ce corps souvent exposé (consultations devant plusieurs médecins), regardé de l'intérieur (radios), ouvert (interventions chirurgicales). Ce regard médical qui ne s'embarrasse pas toujours de la pudeur du patient est plus pesant à certains âges de la vie, tout particulièrement à l'adolescence et au début de l'âge adulte. On notera que ces deux âges étaient absents du débat, sans doute ne s'agit-il pas d'un hasard.

Beaucoup d'autres sujets ont été abordés, je ne les ai volontairement pas développés dans cet article déjà très long, car ils me semblent s'éloigner du thème « Image de soi ». Je vous en livre quelques uns en raccourci. Peut-être peuvent-ils servir de point de départ pour une réflexion plus approfondie lors de prochaines journées :

- Le handicap dans d'autres cultures. Quelques échanges ont eu lieu sur le regard porté sur les handicapés notamment en Afrique. Le mot solidarité revient souvent. Une question émerge : Est-ce que la solidarité au sens de prise en charge du handicapé par la communauté sous entend forcément intégration sociale ? La personne ainsi prise en charge est-elle aussi « autorisée » à travailler, à fonder une famille ou doit-elle rester à sa place de personne dépendante ?
- L'enfant atteint d'OI et la famille. Quelle place prend-t-il ? Quelle place pour les autres enfants de la fratrie ? Comment gère-t-il la culpabilité ? Est-il autorisé à devenir un adulte autonome ayant parfois une situation professionnelle plus favorable que ses frères et sœurs ?
- Les frustrations générées par la maladie : comment chacun s'en accommode ou s'en agace ?

Comme je l'ai dit en introduction, ces quelques réflexions livrées de façon un peu décousue sont certainement incomplètes et feront peut-être des mécontents. Je reste donc ouverte à toute critique soit par l'intermédiaire du journal, soit personnellement. J'invite par la même occasion ceux qui n'ont pas pu ou pas osé participer à la discussion, à apporter leur réflexion sur ce sujet.

Véronique Le Bihan
Correspondante régionale
Vera.lebihan@laposte.net

MALTRAITANCE :
RÉUNION AU MINISTÈRE DE LA SANTÉ LE 22 JUIN 2004
AVEC LE DOCTEUR BRIGITTE LANTZ

Lors de mon entrevue je suis venue remettre les 2264 pétitions, en précisant qu'elles avaient été adressées au docteur François Matteï pour attirer l'attention sur un problème dramatique : la confusion de maltraitance avec des maladies orphelines non diagnostiquées.

J'y avais joint un tableau comportant l'ensemble des cas recensés par l'AOI et la FMO ainsi qu'un texte illustré de quatre cas récents (3 personnes atteintes d'Ostéogénèse Imparfaite, une d'une maladie non encore diagnostiquée).

Ce texte se terminait ainsi :

" Voici quelques cas qui sont significatifs de ce que vivent les parents. Outre une mise en garde-à-vue pour certains, leur enfant leur est retiré et mis en pouponnière. Ils vont aussi apprendre que leur enfant est atteint d'une maladie génétique rare, voire inguérissable.

Nous ne pouvons pas laisser ces injustices se perpétuer indéfiniment.

C'est pourquoi la Fédération des Maladies Orphelines, ainsi que ses nombreuses associations fédérées, et plus particulièrement l'Association de l'Ostéogénèse Imparfaite (car plus de 90% des cas rencontrés à l'heure actuelle sont des enfants ayant une maladie des os de verre) nous demandons, à ce qu'un texte de loi :

- interdise le placement d'un enfant avant que toutes les vérifications aient été faites pour constater qu'il n'est pas atteint d'une maladie.
- nomme un comité d'experts pour les maladies rares. L'avis de ce comité sera demandé avant le placement d'un enfant.
- rende possible la contre-expertise, à la demande des parents. Le choix du médecin étant de leur ressort."

Le docteur Lantz m'a précisé qu'elle déteste les pétitions mais que nous étions entendus. Elle se propose de faire une intervention qui serait introduite dans les conclusions du plan Maladies Rares. Elle me donne le contact avec une personne du cabinet de Marie-José Roig pour qu'aux assises de la famille le problème puisse être évoqué. Notamment le côté destructeur pour les enfants et les parents ayant vécu une telle situation. Elle propose un colloque, à Paris sur la Maltraitance avec des experts de notre choix médecins, juristes... De son côté elle nous propose la présence du Ministre, et une aide pour la médiatisation et les contacts avec les hôpitaux...

Elle nous conseille d'alerter les services du Garde des sceaux Dominique Perben en estimant qu'il y a aussi un véritable problème juridique.

Le mercredi 23 juin le docteur Brigitte Lantz est intervenue comme promis à la réunion du Comité d'orientation du plan Maladies Rares*. Gilles Boustany, Directeur Général de la FMO, lui-même présent a insisté sur ce point.

Martine Grandin

*** PLAN MALADIES RARES**

La prise en charge des maladies rares a été retenue comme une priorité de santé publique et fait l'objet d'un des 5 plans nationaux prévus dans le projet de loi relatif à la politique de santé publique qui sera défini en 2004 pour les cinq ans à venir. L'un des axes de ce plan vise à structurer l'offre de soins pour la prise en charge des maladies rares autour de centres de référence (www.legifrance.gouv.fr).

Le 9 août, le Ministre de la santé a d'ores et déjà pris un arrêté portant création du Comité national de labellisation des centres de référence de maladies rares. Notre fédération, la FMO est membre de ce Comité national.

La nomination de la FMO est le résultat du travail de tous ceux qui l'ont représentée dans les groupes de travail.

Bien qu'il soit difficile d'évaluer la charge de travail que cela représente, on sait déjà qu'il y aura une grosse partie d'étude de dossiers (évaluation des secteurs hospitaliers candidats), un travail de collecte d'informations auprès des malades (opportunité de l'établissement d'un centre de référence) et quelques réunions par an (en journées entières). Les deux premières réunions se tiendront les 26 et 28 octobre de 10h à 17h.

Nicole Champavier

A VENDRE

*CLIO Automatique aménagée - 73 000 Kms Millésime 2000
1.6e RXT BA Sportes - Gris métallisé*

*Accélérateur et frein au volant. Porte arrière gauche coulissante
Robot éventuel sur banquette arrière.*

Prix : 7 500 ₣ (49 000 F) - Tel : 02 40 76 54 98 (Nantes)

Au programme de ce colloque il a été proposé, le 28 mai, une conférence intitulée « Génétique et maladies rares ».

Deux Associations : la PXE (Pseudoxanthome Elastique, maladie génétique du tissu élastique) et l'AOI ont été sollicitées pour apporter leur témoignage sur le rôle rempli aujourd'hui par les associations de maladies génétiques rares.

Vous trouverez ci-après le témoignage présenté par l'AOI :

Iest admis aujourd'hui que près de 4.000.000 de personnes en France sont concernées par les maladies rares et que 80 % sont d'origine génétique. On admet aussi que ces maladies rares seraient au nombre de 8000 si l'on tient compte des nombreuses variantes qui existent pour certaines d'entre elles.

L'importance de la population touchée en fait un indéniable problème de santé publique. Se trouvent posées de façon cruciale les questions relatives à la fois au droit à la santé et à une intégration sociale réussie.

Selon la définition officielle de la commission européenne, une maladie est dite rare lorsque le nombre de malades atteints de cette pathologie est inférieur à 1 sur 2000. Elle est dite aussi « orpheline », lorsque le nombre de personnes touchées ne permet pas aux laboratoires pharmaceutiques de rentabiliser leur investissement.

Ces maladies en raison de leur rareté sont bien souvent méconnues des professionnels de la santé.

L'immense majorité de ces maladies, souvent très graves, connaît une évolution chronique et invalidante. Certaines mettent en jeu un pronostic vital. Elles ne se guérissent malheureusement pas encore.

Ces maladies génétiques rares sont sorties assez récemment de l'anonymat. En serait-il de même sans l'action associative ?

Souvenons-nous de l'histoire du Généthon qui est une des réalisations les plus connues de l'Association Française contre les Myopathies. Ce laboratoire dédié aux maladies rares avait été créé en 1991 en partenariat avec le Centre d'Etudes des Polymorphismes Humains dans le but de décrypter, à partir de l'ADN, la carte du génome humain.

Aujourd'hui de nombreux gènes impliqués dans les maladies rares ont pu être localisés. Pour celles-ci il devenait alors possible d'avoir, non seulement un diagnostic de la maladie, mais aussi d'obtenir : un conseil génétique, un diagnostic prénatal, voire même un diagnostic pré-implantatoire...

Une voie nouvelle est ouverte et de nouvelles hypothèses thérapeutiques apparaissent telles que les génothérapies, la thérapie cellulaire ... Seulement, elles ne seront cependant pas efficaces avant longtemps et les malades doivent être soignés maintenant.

Au-delà de la souffrance et de la solitude des malades et de leur famille, les difficultés de diagnostic toujours réél-

les et le manque de moyens thérapeutiques représentent une problématique particulière, propre aux maladies génétiques rares.

Ces difficultés conduisent certains à se regrouper en association. Nous sommes cependant à l'heure actuelle bien loin des associations de malades des années 1940-1950 qui, adhérant aux mouvements « self-help » (secours personnel) réservaient leurs activités au seul soutien mutuel entre ses membres.

Aujourd'hui le rôle des associations de malades atteints d'une maladie génétique rare, va bien au-delà de ce précieux soutien. Elles s'emploient aussi maintenant à entretenir des relations de coopération avec les acteurs du corps médical afin de mieux faire connaître ces maladies qui sont d'expression clinique très variées. (Il serait certes utopique de demander à chaque médecin de les connaître toutes ; cependant elles ne sont pas enseignées à la Faculté de Médecine où une approche globale serait probablement très utile). Elles oeuvrent aussi pour que se développent les soins cliniques et thérapeutiques pour soulager et améliorer les conditions de vie. (On sait aujourd'hui qu'une prise en charge médico-sociale et médicamenteuse, quand elle existe, peut faire beaucoup pour le patient).

En regroupant ceux atteints d'une même affection, outre leur rôle d'entraide et de soutien mutuel, elles sont devenues, grâce à leur expérience accumulée, « des personnes ressources » appréciées de l'ensemble du corps médical. Certaines d'entre elles bénéficient du soutien d'un Conseil Scientifique regroupant les spécialistes généralement peu nombreux pour chaque pathologie.

Elles sont mieux placées qu'un service administratif pour connaître personnellement leurs adhérents. Leur rôle est essentiel dans l'accompagnement des malades et de leur famille.

Expérience et relations personnelles avec les malades leur donne une vraie légitimité en tant qu'acteur à part entière dans la problématique des maladies génétiques rares.

C'est une réalité, mais peut-être que d'aucuns la percevront comme un dogme et pour pallier cet écueil éventuel, je vais l'étayer par quelques exemples concrets choisis parmi tant d'autres. Tout naturellement je prendrai ceux que je connais en tant que présidente de l'Association de l'Ostéogénèse Imparfait (AOI) qui aura bientôt 20 ans d'existence et qui bénéficie du soutien d'un conseil scientifique dynamique et dévoué.

Très succinctement, je précise que cette maladie génétique rare se caractérise d'abord par une grande fragilité osseuse due à une anomalie de la production du collagène et de la matrice de l'os. Elle est aussi appelée « Maladie des os de verre ». Les fractures, surtout chez l'enfant, peuvent se compter par dizaines, voire par centaines. L'on évalue le nombre de personnes atteintes en France entre 3000 et 4000.

L'AOI, grâce à son réseau national de malades, a pu participer récemment à la mise en place d'une toute première étude prospective contrôlée réalisée en milieu hospitalier et destinée à connaître l'efficacité d'un médicament pour l'adulte.

Sans l'association il aurait été épineux pour les médecins de trouver le nombre de malades acceptant de participer à cet essai.

Toujours dans le domaine de la recherche médicamenteuse, mais cette fois en direction des enfants, un essai thérapeutique est en place depuis quelques années.

L'association qui favorise les rencontres entre adhérents grâce aux forums de son site Internet et à des journées nationales annuelles régulièrement organisées, a été questionnée par plusieurs parents à propos de cet essai. En effet, ceux-ci ont pu constater au cours de leurs discussions que leurs enfants recevaient le médicament de manière différente selon l'établissement hospitalier où il était administré. Le protocole préconisé n'est donc pas exactement respecté.

Si les variantes observées n'influent probablement pas sur les effets du traitement, en revanche elles sont fort dommageables pour l'étude scientifique rigoureuse nécessaire. L'Association a transmis ces informations à son conseil scientifique en souhaitant que le protocole soit harmonisé.

Dans le même temps, l'AOI qui défend une médecine factuelle, s'est inquiété que ce même traitement soit toujours dans la phase d'un travail prospectif non contrôlé et craint de le voir se transformer en une pratique pérenne si rien n'est fait. Il s'agit là d'une affaire à suivre.

L'exemple suivant portera sur un problème que rencontre les parents de jeunes enfants qui à la suite d'une des multiples fractures arrivent au service d'urgence de l'hôpital. Généralement le personnel soignant en place ne connaît pas cette pathologie.

Cependant, des précautions particulières sont à prendre absolument, notamment pour la radiographie. Un enfant qui pleure et se débat doit avant tout être calmé, si on le maintient trop fort pour l'immobiliser le risque est grand de provoquer une nouvelle fracture. De même le squelette d'un malade atteint d'Ostéogénèse Imparfaite ne présente que peu de contraste. Il faut abaisser la densité des rayons.

Pour seconder le personnel soignant qui ne connaît pas cette maladie rare, l'AOI en collaboration avec la Fédération Européenne de l'Ostéogénèse Imparfaite (OIFE) a élaboré un passeport européen de l'ostéogé-

nèse imparfaite, traduit en 13 langues. Ce petit document donne quelques conseils élémentaires à connaître absolument dans le cas d'une hospitalisation en urgence ce qui, pour cette pathologie, est le cas le plus fréquent.

Il est recommandé d'avoir toujours ce petit document sur soi.

Cette méconnaissance de la pathologie que je viens d'évoquer à travers ce dernier exemple a pour autre conséquence l'errance diagnostique source de bien des souffrances quelle que soit d'ailleurs la maladie rare concernée.

Pour l'ostéogénèse imparfaite, l'errance diagnostique peut entraîner des conséquences dramatiques particulières.

En effet, des parents peuvent être accusés de maltraitance alors que leur enfant non diagnostiqué est en réalité atteint d'une ostéogénèse imparfaite ainsi que l'atteste l'examen pratiqué ultérieurement et le plus rapidement possible grâce

à l'intervention de nos médecins spécialistes que nous alertons et qui connaissent bien cette pathologie.

L'AOI est devenue le recours de ces parents totalement anéantis. Outre une mise en garde à vue pour certains, leur enfant leur est retiré et mis en pouponnière. Par dessus le marché, on leur apprend que leur enfant est atteint d'une maladie génétique rare inguérissable, dont par ailleurs, ils ne connaissent rien. La souffrance psychologique est immense et les traces de cette accusation erronée sont indélébiles. Avec l'aide d'un avocat qui connaît bien ce problème, l'AOI s'efforce d'aider au mieux ces parents en plein désarroi.

L'AOI et la Fédération des Maladies Orphelines ont organisé une pétition à l'intention du Ministre de la Santé, afin qu'un dispositif soit mis en place qui supprimerait tout risque de confusion entre une maladie génétique rare qui doit être soignée et une vraie maltraitance qui relève d'un tout autre dispositif.

Enfin, et toujours grâce à son réseau, l'AOI organise tous les ans, en collaboration avec son Conseil Scientifique, une journée de formation qui s'adresse à tous ceux qui sont amenés à soigner des personnes atteintes d'OI.

J'en terminerai là avec ces exemples relatifs à quelques unes des actions qu'une association de malades est amenée à conduire en lien notamment avec le milieu hospitalier. Il y a en a cependant beaucoup d'autres et dans différents domaines.

Il reste encore beaucoup à faire et des moyens sont nécessaires qui relèvent des pouvoirs publics.

Je citerai là encore quelques exemples :

- le développement naissant des consultations multidisciplinaires devrait pouvoir se développer. Très souvent les patients atteints de maladies génétiques rares connaissent des troubles multiples nécessitant l'intervention de médecins spécialistes de différents services. Une prise en charge globale en assurant un meilleur

Santé & Recherche

suivi permet une amélioration certaine du patient d'où une meilleure qualité de vie.

- le soutien psychologique devrait faire partie intégrante de l'approche globale dans le cadre d'une prise en charge multidisciplinaire. L'irruption d'une maladie rare retentit sur l'équilibre psychologique de la personne mais aussi des proches.
- la recherche thérapeutique devrait être dynamisée et les essais thérapeutiques bien encadrés.
- l'information et la formation devraient être développées afin de mieux lutter contre l'errance diagnostique, notamment.
- sans oublier une meilleure reconnaissance du handicap dans notre société.

Depuis quelques temps, les pouvoirs publics ont commencé à prendre en compte les maladies génétiques

rares. (règlement européen sur les médicaments orphelins, création de la base de données Orphanet, plan maladies rares...).

L'impulsion donnée par la dynamique communautaire associative n'y est probablement pas étrangère.

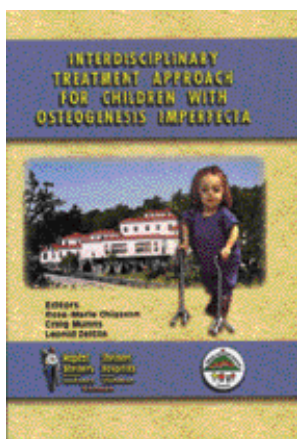
La tâche est lourde cependant car les compétences nécessaires aujourd'hui sont complexes et multiples. Par ailleurs, une grande disponibilité est indispensable. N'oublions pas que ces actions associatives relèvent du bénévolat et qu'elles ne disposent d'aucune subvention publique régulière.

Il est devenu nécessaire de soutenir la fonction de médiation des associations. De véritables moyens : formation, aide financière... doivent leur être attribués pour qu'elles puissent continuer à la remplir dans de meilleures conditions.

Nicole Champavier
Présidente de l'AOI

A Lire

"PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE DES ENFANTS AYANT UNE OSTÉOGENÈSE IMPARFAITE"



Ce nouveau livre sur l'Ostéogenèse Imparfaitte vient de paraître au Canada. En effet, l'équipe de l'hôpital Shriners de Montréal vient de publier une monographie remarquable de 212 pages, en anglais. Écrit sous forme d'articles brefs, illustrés de schémas et photos, confiés aux différents intervenants, ce document est destiné aux familles confrontées à

l'Ostéogenèse Imparfaitte et peut être lu avec intérêt par les professionnels s'interrogeant sur les aspects situés aux frontières du champ de leur spécialité. Une édition française est attendue pour le dernier trimestre 2004, espérons que l'AOI aura les moyens d'en favoriser la diffusion en France.

Interdisciplinary treatment approach for children with osteogenesis imperfecta
Rose-Marie Chiasson, Craig Munns, Leotid Zeitlin
Shriners hospitals for children (Canada) edit 2004
ISBN 2-89602-000-4



L'esprit de solidarité

Depuis 1980, plus de 135 000 personnes font confiance à la Mutuelle Intégrance

<p>■ SANTÉ : Complémentaire santé pour les personnes handicapées, âgées..., les professionnels du médico-social et leurs familles.</p> <p>■ EPARGNE : Epargne-Handicaps...</p> <p>■ PREVOYANCE : Prévoyance collective, financement des obsèques,</p> <p>■ ASSISTANCE : Assistance à domicile, service incontinence...</p>	<p>■ une adhésion sans questionnaire de santé,</p> <p>■ une adhésion sans exclusion liée à l'âge ou au handicap,</p> <p>■ tiers payant,</p> <p>■ consultation des remboursements par téléphone,</p> <p>■ 16 délégations régionales,</p> <p>■ des permanences locales.</p>
--	---

Pour en savoir plus ou pour connaître les coordonnées de votre délégation régionale, contactez-nous au :

0 820 008 008

Télécopie : 01 42 62 02 47
Site Internet : www.integrance.fr
Adresse Mèl. : public@integrance.fr



Mutuelle soumise aux dispositions du Livre II du Code de la Mutualité, inscrite au Registre National des Mutuelles sous le n° 340 359 900. Toutes marques déposées.

OI INFOS est l'organe trimestriel de l'Association de l'Ostéogenèse Imparfaitte - B.P. 075 - F 80082 Amiens CEDEX 2, ☎03 22 66 84 70 ou 06 73 31 50 55 - Fax 03 22 66 87 80 - Internet <http://www.aoi.asso.fr> - E mail: info@aoi.asso.fr - Siège social: **FMO** - 5 rue Casimir Delavigne Paris 6e - Directeur de la publication : Nicole CHAMPAVIER. Rédacteur en chef: Nadine SALLABERRY - Comité de rédaction: Mathilde DE ROMEFORT, Jean-Yves DOYARD, Annie MOISSIN, Amandine VINCENT - Secrétariat de rédaction: Nadine DAULT.

Chaque auteur d'article reste propriétaire de ses propos. La reproduction partielle et à des fins non commerciales des textes publiés par OI INFOS est autorisée à la seule condition d'indiquer la source (nom de l'ouvrage, de l'auteur et de l'éditeur), et de nous envoyer un exemplaire de la publication.

Dépôt légal : octobre 2004 - Réalisation : A.O.I. - Impression par Cloître Imprimeurs en 1 000 exemplaires.

Adhésion : 25 € - Abonnement : 8 € . pour les adhérents et 12 € . pour les non adhérents.