

Pr Azzedine Mekki\*,  
à Santé Mag,



# Les maladies, qualifiées de rares, ne sont pas rares, pour ceux qui en souffrent

... Propos recueillis par Tanina Ait

**Santé Mag:** On parle de maladies rares et de maladies orphelines. Quelle en est la différence ?

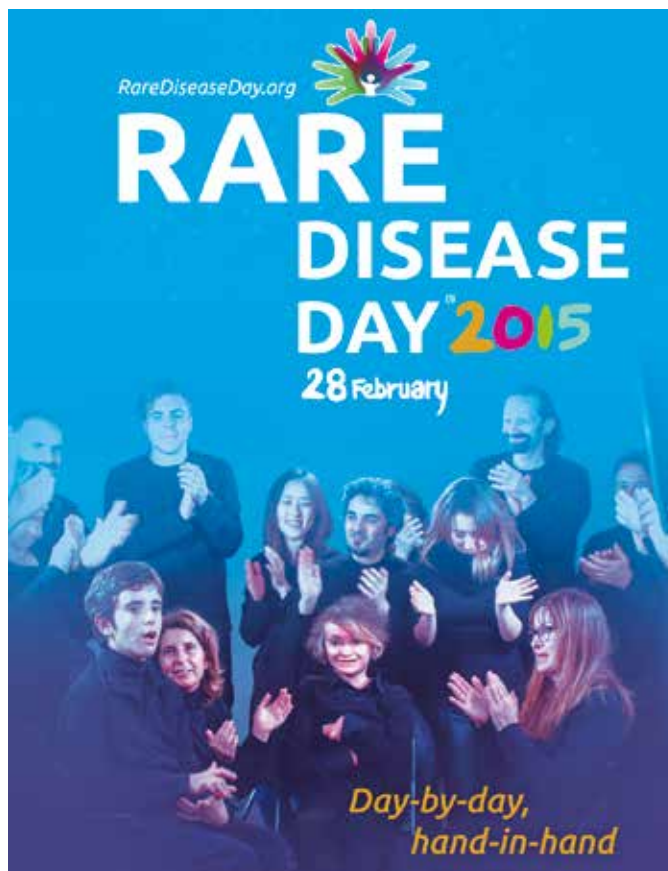
**Pr A. Mekki:** Oui, en effet, il y a une différence, parmi ces deux appellations.

Les maladies rares sont des maladies dont la prévalence est faible; au demeurant, d'après les définitions nationales, les incidences de la maladie sont variables: cela concerne une naissance vivante sur 1.500, ou une sur 500 naissances vivantes, selon le type de maladie et nous, nous sommes dans la moyenne. On considère qu'une maladie rare est définie selon une incidence d'un cas, pour 2.500 naissances vivantes.

Les maladies orphelines quant à elles, peuvent être fréquentes; mais, ne bénéficient pas de traitement, car la recherche scientifique et l'industrie pharmaceutique ne leur ont pas encore trouvé de médicaments. Je vous donne un exemple: la maladie d'Alzheimer est une maladie fréquente; mais, considérée comme étant une maladie orpheline, car elle n'a pas de traitement, jusqu'à ce jour.

**La fréquence de ces maladies est elle connue ?**

Il faut savoir que, jusqu'à ce jour, il existe jusqu'à 8.000 maladies rares et donc, si on multiplie ces 8.000 maladies rares par le nombre de personnes, qui sont atteintes par ces pathologies, nous aurons une population d'enfants, ou d'adultes, considérable. C'est vrai, il y a peu de malades, pour chaque maladie; mais, comme il en existe 8.000 et



d'autres en train d'être découvertes, cela fait du nombre.

**En Algérie, combien de maladies rares et orphelines sont identifiées ?**

Environ, une centaine et lorsque je dis identifiées, c'est seulement par le clinicien et je ne parle pas de ces maladies qui doivent être confirmées, par la biochimie, ou la génétique. Il y a, donc, un travail terrible à faire, chez nous: de formation, car il faut former les médecins à reconnaître ces maladies; ensuite, une fois ces maladies identifiées cliniquement; c'est-à-dire, phénotypiquement, il faudrait que la biologie, suive par la génétique (car il faut savoir que, maintenant, la majorité des maladies rares

ont une empreinte génétique, dont on retrouve une mutation et à ce niveau, il faut faire le diagnostic, qui est à 100% fiable, quand la mutation génétique est prouvée).

Aussi, en identifiant cette mutation, par la même on fait, justement, le conseil génétique et c'est à ce niveau que le dépistage anténatal intervient, pour rechercher cette mutation, chez le fœtus ou l'embryon. Dans la mesure où une mutation génétique est constatée, le plus souvent, ce sont les deux parents qui la portent et transmise aux enfants. Dans ce cas, les parents sont stomatiques.

**Les causes des maladies rares sont-elles, toutes, d'origine génétique ?**

La grande majorité des maladies rares sont, en effet, d'origine génétique; c'est-à-dire, plus de 80% et malheureusement, en Algérie, nous avons **un taux de consanguinité** très

important. D'ailleurs, selon les derniers chiffres de l'Office national des statistiques, le taux de mariages consanguins est de l'ordre de 26%. Ce taux fait que les maladies génétiques sont en augmentation et par conséquent, les maladies rares d'autant; bien entendu, ces malades en souffrent durant toute leur vie.

**Y a-t-il des maladies rares qu'on peut, facilement, diagnostiquer, dans notre pays ?**

En Algérie, il y a certaines maladies rares qui sont, effectivement, faciles à diagnostiquer et nul besoin d'être performant, en biochimie ou en génétique,

pour affirmer ces maladies. Malheureusement, comme les signes de ces différentes maladies ne se présentent pas de la même manière; notamment, les maladies neurologiques, ou d'expression neurologique, cela fait qu'elles restent des pathologies méconnues.

### Que faut-il faire, pour éviter que des enfants ne deviennent des handicapés à vie ? Peut-on faire de la prévention ?

C'est très difficile de faire de la prévention car, pour cela, il faut réduire le taux de consanguinité, qui fait augmenter ces maladies. Or, ceci est un tabou, dans le sens où on ne peut pas interdire ce type de mariage. Toujours est-il que nous devons expliquer que les mariages consanguins; notamment, ceux du premier, ou deuxième degré, sont susceptibles de favoriser la survenue des ces maladies.

Il faut, par conséquent, faire un travail de sensibilisation, envers les populations, sur les dangers de la consanguinité. En cas de grossesse, même lorsqu'on procède à un test anténatal et que celui-ci est positif; c'est-à-dire, quand l'anomalie génétique est constatée, ou même une malformation du fœtus avérée, on ne peut faire une interruption de grossesse, car la loi ne l'autorise pas. Le seul cas où la loi l'autorise, c'est lorsque le pronostic maternel est en jeu.

Par ailleurs, une fois que les maladies sont là, il faut que le praticien sache bien mettre une étiquette-diagnostic sur la maladie. Enfin, le conseil génétique est très important; car, souvent, la maladie n'a pas encore de traitement et que le diagnostic n'est pas chose aisée, pour les raisons que je viens de citer.

La seule chose, donc, qu'on peut faire, encore une fois, c'est d'éviter les mariages consanguins et de poser le bon diagnostic.

### Peut-on agir sur l'embryon, en cas d'identification d'une mutation génétique ?

A ce niveau, il s'agit de thérapie génique et cela reste un peu compliqué. Les recherches, en ce sens, sont en cours. En Algérie, la recherche est, encore, au stade de l'identification et de la reconnaissance de ces maladies génétiques. Il y a, certes, des ébauches de certains centres qui nous aident, par rapport à la biochimie; mais, nous sommes loin du compte.

### Les maladies génétiques, ou rares, bénéficient-elles, toutes, d'un traitement ?

Il y a celles qui bénéficient d'un traite-

ment, dans notre pays; d'autres, non.

Dans notre service de pédiatrie, à l'hôpital Nafissa Hamoud (ex-Parnet), des enfants, atteints de maladies génétiques, bénéficient d'un traitement: il s'agit de l'enzymothérapie substitutive, car la plupart des maladies génétiques sont dues à un déficit enzymatique. Cette carence de l'enzyme est responsable de la maladie; c'est-à-dire que le substrat, en amont, va s'accumuler dans les différentes cellules, tissus et organes; ce qui entraîne un dysfonctionnement multi-viscéral. Aussi, la plupart de ces maladies nécessitent un traitement enzymatique de substitution, pour pallier à l'enzyme défaillante.

### On parle, en ce moment, d'un dépistage néonatal. Cela pourrait-il diminuer le handicap, certain, chez l'enfant ?

On peut, effectivement, réaliser un test néonatal de certaines maladies et c'est ce qu'on appelle le screening néonatal. Il faut savoir que cela se fait dans les pays occidentaux et même dans les pays arabes.

Il y a des maladies qui sont recherchées systématiquement, quelques jours après la naissance, dont l'hypothyroïdie, la phénylcétonurie, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la mucoviscidose et dans certains pays, la drépanocytose. Grâce au screening néonatal, jusqu'à 40 maladies rares sont dépistées, à la naissance, dans les pays développés.

### Pourrions-nous disposer, un jour, dans notre pays, du screening néonatal ?

Il faut un budget et des équipements, pour faire le screening néonatal. En outre, lorsqu'on dépiste ces maladies se pose, alors, le problème de la prise en charge; sinon, cela n'a pas de sens.

Au demeurant, certaines maladies ne nécessitent pas un traitement onéreux; par contre, d'autres exigent un régime alimentaire, qui coûte très cher et qui doit être lancé, néanmoins, rapidement; dès le diagnostic, afin d'éviter les séquelles.

### Y a-t-il un bon suivi pour ces malades; des structures spécialisées, un soutien psychologique, pour les parents ?

C'est cela le problème, car ces enfants nécessitent une prise en charge thérapeutique multidisciplinaire quotidienne: psychologique, orthophonique, neurologique, lorsqu'il s'agit des maladies à expression neurologique et comme je le disais, c'est un parcours du combattant, pour les parents mal orientés; ceci,

même à Alger, qui est, pourtant, une grande ville. En effet, nous n'avons pas assez de médecins rééducateurs, pas de kinésithérapeutes, ni de psychomotriciens et de neuropsychologues, ou, enfin, d'ergothérapeutes. Ces spécialités paramédicales doivent être valorisées et hélas, elles ne le sont pas.

En ce qui concerne la question de l'existence d'institutions spécialisées, pour ces enfants, c'est, pratiquement, le désert.

### Dans quelle situation se trouvent les enfants atteints de ces maladies et leurs parents ?

Pour les parents, c'est le parcours du combattant, car il faut savoir que les trois-quarts des symptômes de ces maladies surviennent durant les 2 ou les 3 premières années de la vie d'un enfant et donc, c'est le pédiatre qui vient en première ligne. Par ailleurs, je tiens à souligner que les maladies qualifiées de rares ne sont pas rares, pour ceux qui en souffrent: les enfants et les parents.

Comme je vous le disais, certaines maladies sont, facilement, reconnaissables; mais, la majorité, notamment, celles qui touchent le système nerveux central, sont difficiles à diagnostiquer. On n'imagine, donc, pas ces parents qui vont d'un médecin à un autre, pour poser le diagnostic et de surcroît, la moitié de ces maladies non pas de traitement, ou purement symptomatique; c'est à dire que lorsque la maladie est accompagnée d'épilepsie, on soigne celle-ci, ou quand les symptômes se présentent sous forme de spasticité, on les confie au médecin rééducateur, tout comme les déformations osseuses sont pris en charge par le chirurgien orthopédique...

Ceci dit, les parents ont besoin qu'on pose une étiquette-diagnostic et de leurs expliquer de quoi souffrent leurs enfants; c'est-à-dire, comment survient cette maladie? Quelles sont les modalités évolutives ?

Cette étape est importante et je dirais que c'est, déjà, la moitié de la prise en charge de la maladie et la fin du calvaire des parents. Ceci est d'autant plus crucial qu'on constate deux ou trois malades dans une même fratrie.

Généralement, l'évolution de ces maladies est stéréotypée chez les mêmes membres de la famille. On imagine, donc, le désarroi et la détresse de ces parents ■

\* **Professeur Azzedine Mekki,**

chef de service pédiatrie, CHU Nafissa Hamoud (ex-Parnet) - Alger.