

## MALADIES RARES

**Shahram Attarian** – C'est la rencontre avec des personnes rares qui marque. En quatrième année de médecine, j'ai assisté à une réunion médicale où un patient portugais atteint de neuropathie amyloïde héréditaire a été présenté et examiné par l'interne. La maladie était assez avancée, j'ai gardé en mémoire l'état de dénutrition de ce patient de quarante ans et son regard. Je me disais qu'il ne serait plus là dans un ou deux ans. Puis au cours de mon internat, en neurologie, vers les années 95-96, j'ai eu d'autres rencontres avec des personnes atteintes des maladies rares, le choc des annonces, la violence du désespoir et de ressentiment face à l'injustice, face à ce désastre. J'ai été attiré par la difficulté du domaine des maladies neuromusculaires, le manque de connaissances, l'absence de traitements, les difficultés quotidiennes de ces patients. J'ai voulu être parmi ces rares soignants, médecins-chercheurs, qui osent explorer ces pathologies rares, voire ultra-rares, bref, ceux qui s'intéressaient aux trous noirs de la médecine.

Qu'est-ce que c'est une maladie rare, la maladie rare, une définition très précise, la prévalence est 1 sur 2 500 habitants. Pour vous donner un exemple de neuropathie amyloïde dont on parle, c'est, par exemple pour une ville comme Marseille, on doit avoir trois, quatre malades ! Et actuellement, on a identifié plus de 7 000 maladies rares, dans mon domaine, il y en a 700. Donc c'est très vaste. Moi, je fais hommage à ces aînés qui ont osé attaquer ce problème des maladies neuromusculaires, qui étaient un domaine inconnu : Georges Serratrice, professeur Georges Serratrice, en 1968, le pionnier. Et puis le professeur Jean Pouget, qui a créé le service des maladies neuromusculaires à Marseille, non seulement il y avait la curiosité, mais en plus le courage, je dirais maintenant c'est plus facile, on est sur un chemin où les choses sont un peu plus claires... Depuis 2018, nous vivons une époque formidable. D'abord, les thérapies agissant sur les ARN puis les thérapies géniques, alors, c'est le prix Nobel récent, ciseau génétique, boîte à outils très intéressante, permettant de couper-coller ! En 2021, de nouvelles familles de traitements très efficaces ont émergé et quand on regarde derrière soi, on se dit, quel chemin parcouru... Et je crois que, dans un avenir proche, nous pourrions oublier la situation catastrophique de ce patient portugais, dont le regard était rempli de détresse et d'incompréhension.

Alors dans mon domaine, 50 % des maladies, ce sont des maladies génétiques. On commence à avoir des traitements... Il faut avoir accès au génome, accès aux cellules, pour que le traitement arrive, alors les traitements actuellement c'est intraveineux, mais est-ce qu'ils vont arriver aux cibles, c'est pas sûr, pour le muscle oui, les muscles sont très perfusés, mais pour le nerf, le système nerveux, c'est très protégé, il y a une barrière et actuellement les traitements ne passent

pas cette barrière, donc c'est un obstacle au traitement. Donc une partie par exemple des médicaments doit se faire par ponction lombaire. Finalement c'est ces patients qu'on doit soigner, et de voir ce qui est majeur pour eux. Par exemple la douleur, la fatigue, vous ne pouvez pas le ressentir et évaluer ! Peut-être que le médecin fait moins attention, parce qu'on voit la paralysie ou un tel déficit, ce qui est observable ! La qualité de vie, et finalement ce qui est important pour le malade, peut-être que ce n'est pas ce que vous, vous pensez. Et on va maintenant plus loin en disant, qu'est-ce qui est important pour vous ? S'il fallait améliorer chez vous quelque chose, qu'est-ce que c'est ? Un qui va dire c'est la marche, l'autre va dire c'est l'écriture, taper, un troisième va dire, moi j'aimerais avoir le contrôle de mon fauteuil roulant, la difficulté c'est personnaliser, ça prend beaucoup de temps, il faut beaucoup de moyens, quand vous avez 3 000 malades... Mais c'est les patients qui sont concernés. Il faut les écouter. Oh ben, c'est difficile de dire à un médecin, j'ose pas dire avec l'âge, mais on apprend, ben, finalement, il faut écouter. C'est une bonne leçon.

**4 min 47 s**