

Annemarie Boillat, de l'Aide et soins à domicile de Aare-Bielerssee, et sa cliente Eve Sidler ont désormais appris à bien se connaître.  
Photos: Beatrix Bächtold

## Maladies rares: De nouveaux centres viennent en aide aux personnes atteintes à l'instar d'Eve Sidler

Malgré une sclérose latérale amyotrophique (SLA), Eve Sidler peut encore vivre chez elle grâce à l'accompagnement de l'Aide et soins à domicile d'Aare-Bielerssee BE. L'odyssée qu'a traversée Eve Sidler, jusqu'à ce que sa maladie rare soit diagnostiquée, a toutefois été éreintante. Depuis 2020, les centres pour maladies rares sont en mesure de fournir un diagnostic plus rapide. Afin de mettre en commun l'expérience et le savoir-faire en matière de médecine et de soins, de nouveaux centres de référence ouvriront leurs portes à partir de l'automne 2021 – dans un premier temps pour les maladies métaboliques et neuromusculaires comme la SLA. L'Aide et soins à domicile est invitée à contribuer à ces réseaux – et à les «exploiter».

Le diagnostic d'Eve Sidler, de Bellmund BE, a été posé au milieu de l'année 2020 après des années d'errance. «SLA», déclare la femme de 56 ans, en essayant de prononcer le nom complet de sa pathologie – «sclérose latérale amyotrophique» – mais elle s'en moque et s'amuse de cette tentative infructueuse. Eve Sidler n'a pas perdu sa vision positive et douce de la vie malgré sa grave maladie. La SLA (ou aussi connue sous le nom de la maladie de Charcot) est une maladie dite rare car elle touche moins d'une personne sur 2000. Parmi les maladies rares, la SLA est toutefois courante. L'Hôpital de l'île de Berne compte à ce jour une cinquantaine de personnes affectées. Il existe des maladies beaucoup plus rares, on en dénombre actuellement 7000. Plus la maladie est rare, plus il est important que tous les spécialistes concernés, médecins, soignants ainsi que la science se coordonnent. Près d'un demi-million de personnes en Suisse sont atteintes d'une maladie rare. L'urgence de trouver de nouvelles et meilleures méthodes de diagnostic, de traitement et de soins est donc immense.

### C'est ainsi que tout a commencé

Revenons à Eve Sidler qui est en fauteuil roulant depuis quelques semaines. Tout en parlant, elle gesticule avec ses bras et se frotte souvent les mains de manière ostensible – comme si elle voulait s'assurer qu'elles lui obéissent encore. Demain, cela pourrait être différent. Des adieux par tranches et en toute conscience. 600 personnes en Suisse sont touchées par cette maladie neurologique dégénérative. Après le diagnostic, on peut s'attendre à une espérance de vie de quelques années tout au plus. On ignore pourquoi les fibres nerveuses qui contrôlent les bras, les jambes et finalement la respiration se détériorent soudainement. Dans le meilleur des cas, le décès peut être retardé par la respiration artificielle. L'exemple le plus marquant est celui du physicien Stephen Hawking. «Diagnostiqué à 21 ans, mort à 76 ans», souligne Eve Sidler. En 2019, la femme active trébuche plus souvent lorsqu'elle court. Elle met ça sur le compte de la négligence. En février, en raison de la neige, Eve Sidler dévie du chemin en se promenant avec son chien. Elle espère qu'en contournant par la bande herbeuse, le passage sera moins glissant. Elle chute néanmoins. Eve Sidler se relève, continue la marche, arrive à la maison et s'assoit devant la télévision ressentant une douleur lancinante dans le talon. Le lendemain

matin, elle boite. Pour en comprendre les raisons, elle commence par consulter son médecin généraliste avant d'enchaîner la valse des consultations médicales.

À un moment donné, il est question de «handicap de motricité fine». «Balivernes! Je suis bijoutière à mon compte, avec mon propre atelier», explique-t-elle. Au Neurocentre de Bienne, une mesure montre une anomalie dans les voies nerveuses. Elle est envoyée au Neurocentre de Berne. «Vous êtes un cas intéressant», lui dit le médecin. Lorsqu'elle veut savoir si elle doit désormais se déplacer en fauteuil roulant, on lui répond: «Vous n'avez pas un simple rhume.»

### Le souhait d'Eve Sidler se réalise

Le diagnostic est posé en septembre 2020. 17 mois éprouvants s'écourent entre la chute et la confirmation. En outre, l'entretien médical pour clarifier la situation a pris des semaines. «Pour les comprimés prescrits, nous sommes allés de pharmacie en pharmacie», raconte notre interlocutrice. Les médicaments ont finalement été achetés en Allemagne avec une période d'attente. «Tout le monde tournait autour du pot. Personne ne m'expliquait ce qui se passait», se souvient-elle, racontant qu'un collègue de travail avait développé une SLA il y a 20 ans et qu'elle savait exactement ce que cela signifiait. «Il n'exis-



«Pour les maladies rares, j'aimerais entrevoir davantage de recherche, de soulagement et de certitude.»

Eve Sidler, cliente de l'Aide et soins à domicile Aare-Bielerssee



«Sans un diagnostic tangible, il n'y a pas de thérapie envisageable.»

Sandra Schröter, directrice des soins, l'Aide et soins à domicile AareBielersee BE

tait pas de médicaments à l'époque.» Aujourd'hui, on dispose du Rilutek® sous forme de comprimés et du Radica-va® sous forme de solution de perfusion pour ralentir la SLA. «Ce n'est qu'un mois après le diagnostic que j'ai reçu une bonne prise en charge sociale. A l'hôpital de l'île, une équipe de soins s'est occupée de moi. A partir de là, les choses ont commencé à s'améliorer.» Une douche à l'italienne, des toilettes adaptées, un monte-escalier et une petite rampe qu'Eve Sidler peut utiliser pour entrer dans la maison avec son fauteuil roulant ont été installés. «Pour les maladies rares, j'aimerais entrevoir davantage de recherche, de soulagement et de certitude. Il est également urgent de mettre en place des réseaux, des sites centraux avec du personnel spécialement formé. Tout doit être fait beaucoup, beaucoup plus vite et de manière plus précise», insiste-t-elle. Eve Sidler souhaite fortement que les personnes atteintes d'une maladie rare n'aient pas à subir la même lenteur qu'elle. Depuis 2020 – de fait trop tard pour qu'Eve Sidler puisse en bénéficier – il existe en Suisse des centres reconnus pour les maladies rares. Ces centres de référence avec des services interdisciplinaires de diagnostic s'adressent aux personnes qui n'ont pas encore reçu de diagnostic pour leurs symptômes et/ou qui ont besoin d'une clarification plus approfondie. «Enfin!», s'exclame Eve Sidler.

#### «Pour moi, chaque seconde est précieuse»

On sonne à la porte. Annemarie Boillat de l'Aide et soins à domicile d'Aare-Bielersee est là. «Sans l'Aide et soins à domicile, je ne pourrais plus vivre à la maison. Au moins aussi longtemps que possible. Pour moi, chaque seconde est précieuse», souligne-t-elle. La maladie progresse rapidement. Il y a eu un jour où elle pouvait encore aller aux toilettes toute seule, mais pas retourner au lit. «Cela peut paraître étrange, mais j'ai malgré tout de la chance», déclare Eve Sidler qui nous raconte qu'une collaboratrice de l'Aide et soins à domicile l'aide déjà le matin pour son hygiène personnelle. «Récemment, un beau jeune homme de l'Aide et soins à domicile est même venu chez moi», rapporte la cliente en riant et en expliquant qu'il faut voir tout cela de manière positive. Pendant la journée, elle peut facilement appeler pour aller aux toilettes. Le lève-personne qui la sortira un jour du lit est déjà dans sa chambre. Eve Sidler le regarde d'un air bienveillant et dit: «Pour une fois, nous sommes en avance sur la maladie.»

A intervalle de 14 jours, elle reçoit des perfusions. Le procédé dure plusieurs heures. «La collaboratrice de l'Aide et soins à domicile s'assied alors près de mon lit et masse parfois mes pieds enflés.» Pendant la perfusion, Eve Sidler apprécie quand les collaborateurs de l'Aide et soins à domicile se dévoilent un peu. «J'aime aussi qu'ils me racontent leur vie, ils savent tant sur moi! Nous avons toujours quelque chose à nous dire ou dont nous pouvons rire, nous avons même pleuré ensemble.»

#### Neuf centres pour maladies rares (CMR) en Suisse

Les premiers centres pour maladies rares CMR ont été ouverts en 2020 par l'association Coordination nationale des maladies rares kosek, fondée en 2017. Les CMR sont principalement des centres de référence pour les patients sans diagnostic ou dont le diagnostic n'est pas clair. Il existe désormais des CMR à Aarau, Bâle, Berne, Genève, Lausanne, Lucerne, Saint-Gall, Tessin et Zurich. L'association est soutenue et financée par les membres du kosek. Il s'agit de ProRaris (association faitière des associations de patients pour les maladies rares), de la CDS (Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé), de l'ASSM (Académie suisse des sciences médicales), d'unimedsuisse (Médecine Universitaire Suisse), d'AllKids (Alliance des Hôpitaux pédiatriques Suisse) et d'un groupe d'hôpitaux et de cliniques non universitaires.

📄 [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch), [www.kosekschweiz.ch](http://www.kosekschweiz.ch), [www.als-schweiz.ch](http://www.als-schweiz.ch)

#### «C'est une situation brutale»

Bruno, le mari d'Eve Sidler, est son autre grand soutien. Il a aidé sa femme bien avant que l'Aide et soins à domicile n'entre en scène. «Je gère le ménage, j'ai la situation bien en main», affirme l'homme de 74 ans, en dissimulant le fait que ses efforts ont failli l'anéantir et qu'il a développé des problèmes de dos. Aider un adulte dont la force est défaillante à aller aux toilettes, par exemple, n'est pas une mince affaire. Où trouve-t-il la force? Bruno Sidler hausse les épaules. «Nous sommes mariés depuis 22 ans. L'année prochaine, cela fera 30 ans que nous sommes ensemble.» Eve Sidler ne s'attarde pas sur son sort. «Tout le monde s'en va un jour ou l'autre», explique-t-elle.

Ses collègues lui envoient des fleurs, l'invitent à dîner, concoctent des gâteaux et lui offrent des chocolats. «Tout le monde est si gentil. Ça m'attriste que la dépendance prenne le dessus désormais sur ma vie. C'est une situation brutale qui ne cesse d'empirer. On ne voit pas d'horizon», raconte Eve Sidler et Annemarie Boillat acquiesce. L'infirmière spécialisée en soins palliatifs, âgée de 53 ans, travaille à l'Aide et soins à domicile d'Aare-Bielersee depuis 2010. «Comme je viens régulièrement dans la famille Sidler, je suis très attentive aux émotions et aux traits de personnalité de la cliente. J'écoute, j'essaie de comprendre, de faire preuve d'empathie et de m'adapter à la situation. Nous sommes des professionnels, l'empathie est notre philosophie. Pourtant, parmi les membres de l'équipe, tous ne peuvent pas se rendre en mission chez une cliente ou un client SLA», explique-t-elle. D'une part, parce que les soins sont physiquement exigeants. D'autre part, parce que ces missions sont émotionnellement éprouvantes pour les collaborateurs – comme dans le cas d'Eve Sidler. «Elle fait partie de notre génération en termes d'âge, elle aurait encore tant à faire et se voit maintenant décliner. Une telle situation constitue un défi même pour les professionnels des soins infirmiers», affirme Annemarie Boillat. Dans la conversation, on sent rapidement qu'Eve Sidler ne veut pas de pitié. «Ce qui me fait du bien dans ma situation, c'est plutôt de la compassion.»

#### Un diagnostic plus rapide est nécessaire

Ces dernières années, l'Aide et soins à domicile de Aare-Bielersee a déjà pris en charge plusieurs clients atteints de SLA et d'autres maladies rares comme la mucoviscidose et le lymphome non hodgkinien. Sur les 400 clients actuels, quatre sont atteints d'une maladie rare. Ce chiffre ne comprend pas les enfants, qui constituent la majorité des personnes touchées. 25 % d'entre eux décèdent avant d'atteindre l'âge de cinq ans et sont pris en charge dans la région par d'autres organisations d'aide et soins à domicile ou par les soins pédiatriques ambulatoires. «La psychiatrie n'est pas non plus prise en

## Le secret de notre réussite : VOUS.

Nous sommes heureux d'être recommandés par nos clients, mais sommes encore plus satisfaits d'une chose : vous êtes 97 % à penser la même chose.\* Un grand merci !

[publicare.ch](http://publicare.ch)

\* Sondage clients 2020



Nous sommes votre partenaire pour le conseil et la fourniture de dispositifs médicaux

 publicare



Lulu, le chien de la famille, joue également un rôle important en réconfortant Eve et en veillant sur elle. Photo: Beatrix Bächtold

compte, car il n'y a souvent pas de diagnostic clair dans ce domaine non plus», explique Sandra Schröter, responsable des soins à l'Aide et soins à domicile d'Aare-Bielersée. C'est précisément cette situation qui rend les soins si difficiles. «Sans un diagnostic tangible, il n'y a pas de thérapie envisageable. Vous êtes extrêmement dépendant d'un échange étroit avec la cliente ou le client», explique-t-elle. Parfois, des spécialistes sont également consultés dans l'équipe, ce qui génère un effort accru qui ne peut être que partiellement facturé.

D'une manière générale, les clientes et clients souffrant de troubles physiques ont un diagnostic qui sert de base au traitement. La question de savoir si c'est le bon ne se pose souvent qu'après coup. Il n'est pas rare que les personnes atteintes de maladies rares soient également classées dans la catégorie des maladies psychosomatiques. «Surtout lorsqu'il y a plusieurs pathologies sous-jacentes et des symptômes et douleurs peu clairs et difficiles à comprendre, cela devient rapidement complexe et déroutant. C'est stressant pour nous, pour les clientes et les clients ainsi que pour leurs proches», déclare Sandra Schröter.

#### L'expérience de l'Aide et soins à domicile appréciée

C'est précisément là qu'interviennent les centres pour les maladies rares (CMR). Pour les mettre en place, les organisations de patients ont présenté des motions au gouvernement fédéral, qui a reconnu l'urgence de la question. Avec le soutien de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), les différents acteurs (voir encadré) ont uni leurs forces. L'objectif était clair. «Optimiser la prise en charge des personnes atteintes d'une maladie rare, accélérer le diagnostic, mutualiser les savoir-faire et favoriser la formation des médecins et du personnel soignant», explique Martin Knoblauch, directeur de la Schweizerische Muskelgesellschaft, vice-président de Kosek et membre du Comité de ProRaris. «Après le séjour dans les centres, l'Aide et soins à domicile apporte son soutien dans la vie quotidienne. Leurs observations, leurs évaluations et la richesse de leur expérience sont d'une grande valeur. Il serait opportun d'intégrer l'ensemble du secteur des soins en tant que groupe distinct dans les centres de référence émergents. A long terme, d'autres centres de référence sont prévus», explique l'homme de 52 ans. Bientôt, dit-il, on approchera les organisations d'aide et soins à domicile avec des informations appropriées et encourageantes. Martin Knoblauch est convaincu qu'une fusion avec l'Aide et soins à domicile constituerait un grand pas en avant – tant pour les centres de référence que pour les collaborateurs de l'Aide et soins à domicile et les personnes concernées comme Eve Sidler.