

Une famille reconnaissante

Un village en Suisse, Avril 2021

Au Médecin-Conseil

Objet : Témoignage

Concerne : Notre fils de 19 ans

Chère Doctoresse, cher Docteur,

Bonjour,

En tant que parents, nous aimerions apporter notre témoignage à propos de la situation de notre fils, , atteint d'une maladie génétique rare incapacitante, l'Hypophosphatasie (diagnostiquée en 2019 par le KinderSpital de Zurich) et pour laquelle il est traité par le médicament Strensiq.

Notre fils est aujourd'hui Lycéen. Il est venu dans notre vie après sa sœur aînée, âgée aujourd'hui de 22 ans et qui est en Master en Management à HEC Lausanne. Il a également une petite sœur âgée de 15 ans, qui est écolière et également très brillante aux études, et va intégrer le Lycée en août. Il s'entend très bien avec ses deux sœurs.

Notre fils nous a toujours comblé de bonheur. C'était un bébé désiré. Il a grandi dans un contexte sécurisé, stimulant et valorisant. Comme ses sœurs, il est aimé et protégé par nous, parents, et par ses grands-parents, ainsi que ses tantes et oncles et cousins et cousines que ce soit du côté maternel ou du côté paternel.

Depuis son plus jeune âge, il s'est toujours plaint de douleurs articulaires, ce qui l'empêchait de marcher beaucoup. Il a également toujours souffert de fatigue chronique et avait beaucoup de difficultés à obtenir un sommeil réparateur. Il pleurait souvent au matin en disant qu'il était fatigué et qu'il ne voulait pas sortir de son lit, car il avait besoin de dormir.

Depuis toujours, il n'a jamais pu faire de sport ni pu courir comme le faisaient les autres enfants. Il a toujours eu mal aux articulations au moindre effort et cette fatigue chronique due au sommeil non réparateur. Tout cela l'empêchait d'avoir le moindre plaisir lors des sorties scolaires, des promenades en forêt, etc....

Ajouté à cela le retard de croissance qu'il présente du fait de cette maladie.

Tout cela a impacté progressivement son bien-être psychique et ses facultés de concentration, à tel point qu'il s'est mis à abandonner même les activités ressourçantes qu'il aimait tant (piano, théâtre et cours d'anglais).

Par manque de répit, il a fini par devenir de plus en plus irritable et des troubles anxiodépressifs se sont installés progressivement (Manque de confiance en soi, tristesse, anxiété, colère et fatigabilité).

Aucun médecin n'avait trouvé de diagnostic, ni de remède avant 2019. Nous avons tout essayé. Nous étions désespérés. C'est une errance médicale qui a duré plus de quinze ans.

Lorsque le diagnostic a été trouvé vers l'âge de 17 ans, c'était un soulagement immense, nous avons enfin compris d'où venaient tous les problèmes physiques et psychologiques de notre fils.

Le seul médicament efficace qui existe pour l'Hypophosphatasie est le Strensiq. Depuis que notre fils le prend, sa vie a changé radicalement. Les douleurs aux articulations ont disparue, le sommeil est devenu réparateur et les symptômes anxiodépressifs se sont atténués considérablement.

Mais, lorsqu'il a appris que l'Office AI a refusé la poursuite de la prise en charge du Strensiq, en février 2021, il a fait une rechute dépressive et il a été hospitalisé pour un mois (du 2 mars au 28 mars 2021) à la clinique Le Noirmont. Ce séjour lui a fait énormément de bien, mais il demeure très vulnérable, il est très anxieux et il est redevenu insomniaque, car il craint encore que le Strensiq soit stoppé par manque de financement.

Il se demande sans cesse « quel sera son avenir ? » « va-t-il de nouveau devoir dormir 14h par jour et de nouveau ne rien pouvoir faire de ses journées ? », « va-t-il passer le restant de sa vie à vivoter en prenant des psychotropes ? ».

La qualité de sa vie en dépend, ainsi que sa scolarité et tout son avenir. Il est en arrêt-maladie à 100% depuis février 2021.

L'hypophosphatasie est une maladie génétique métabolique très rare et grave. Donc, le nombre de patients atteints de cette maladie est très faible à l'échelle de La Suisse. Cela explique qu'aucun Médecin consulté, avant le Dr _____, Pédiatre spécialiste en Endocrinologie, _____, n'avait soupçonné cette maladie à temps. Cela aurait certainement épargné à notre fils toutes ces souffrances qu'il a endurées pendant plus d'une décennie et demie.

Le Strensiq a été reconnu en Europe et en Suisse en 2016 pour son efficacité dans cette maladie. C'est le seul médicament reconnu. Donc, c'est un médicament orphelin.

Dans le cas de notre fils, les effets bénéfiques du Strensiq sont indéniables, tant sur le plan physique (disparition des douleurs, de la fatigue et de l'insomnie) que psychologique (disparition des symptômes anxiodépressifs, motivation et capacités de concentration retrouvées, etc...).

Il n'a pu commencer à faire du sport que depuis qu'il prend du Strensiq.

Il tolère très bien le Strensiq. Il n'a jamais présenté aucun effet indésirable, à l'exception de rougeurs sur les lieux d'injections.

Les séquelles de cette maladie tant sur le plan de l'image du corps, petite taille, que psychologique (estime de soi, difficultés à réguler les émotions et à gérer le stress, etc...) chez notre fils devront certes être prises en charge en psychothérapie.

Pour cela, il est suivi par le Dr
FMH,

Psychiatre -Psychothérapeute

Nous savons également qu'il a encore besoin de suivi en Physiothérapie pour sa faiblesse musculaire conséquente à cette maladie.

Nous savons aussi l'importance d'un suivi sur le plan nutritionnel dans son cas. C'est pourquoi nous sommes très vigilants à ce niveau-là et veillons à ce qu'il bénéficie du meilleur équilibre alimentaire possible.

Toutes ces mesures sont indispensables dans la vie de notre fils, afin de réduire au maximum l'impact de cette maladie sur son développement.

Mais, si le Strensiq venait à être arrêté, ce serait catastrophique pour notre fils. Tout ce qu'il a enduré pendant des années, il va le subir à nouveau.

Nous avons déjà expérimenté tous les traitements anti-douleurs disponibles et aucun d'entre eux n'a jamais été efficace pour les douleurs articulaires incessantes dont il souffrait.

Autre fait important, il était essoufflé au moindre effort, du fait de l'enfoncement de sa cage thoracique. Ses côtes appuyaient sur ses poumons et ça devenait insupportable, lorsqu'il faisait l'effort de courir. Jusqu'à récemment, il n'osait pas se mettre torse-nu, parce qu'il avait honte de cette déformation, alors il évitait d'aller à la piscine et à la plage, il portait systématiquement un tee-shirt pour cacher cela. Dès 2018, il a commencé à utiliser une cloche d'aspiration pour corriger l'enfoncement de son thorax, mais les résultats n'ont commencé à avoir lieu que lorsqu'il a commencé à prendre le Strensiq. Aujourd'hui, cette déformation est partiellement corrigée. Il continue à utiliser cette cloche, et encouragé par l'amélioration de l'état de ses côtes et par la forme du thorax, il peut faire du sport sans s'essouffler et sans être gêné par la pression de ses côtes sur ses poumons.

Alors, Merci, Merci, Merci d'accepter que notre fils puisse continuer à bénéficier du Strensiq, le seul remède qui n'ait jamais marché.
C'est le seul qui lui a permis d'améliorer sa qualité de vie, et qui a permis de l'améliorer de façon très importante.

Avec toute notre gratitude pour l'attention que vous accordez à ce courrier, nous vous adressons, nos cordiales salutations.

Les parents