

Nationale Tagung 2019 / Rencontre nationale 2019 / Convegno nazionale 2019

Kursaal de Berne, 4 mai 2019

La première édition de la Rencontre nationale sur la maladie de Fabry a eu lieu ce samedi 4 mai 2019 au Grand Casino de Berne. Emmenée par sa Présidente, Madame Dorothea Vollenweider, le Comité de *fabryuisse* avait préparé un programme autant varié qu'attractif, s'adressant aussi bien aux personnes concernées par la maladie de Fabry qu'à leurs proches et à toutes personnes intéressées. La Rencontre se doit de favoriser les échanges entre les experts présents et les personnes concernées et elle vise aussi l'objectif de mieux faire connaître la maladie au grand public.

80 participantes et participants venant de Suisse alémanique mais aussi du Tessin et de Romandie s'y sont inscrits.

Une traduction simultanée a été assurée, ce qui a permis à l'auditoire d'assimiler les informations des conférencières et des conférenciers qui ont pu ainsi présenter leurs exposés dans leur langue régionale.

Quatre firmes pharmaceutiques, Sanofi Genzyme, Takeda, Amicus Therapeutics et Greenovation, ont généreusement apporté leur soutien à la réussite de cette journée. Leur présence a ainsi permis aux participantes et aux participants de mettre un visage sur les personnes qui travaillent en étroite collaboration avec le corps médical pour proposer des solutions thérapeutiques appropriées et de recueillir aux stands respectifs des informations complémentaires précieuses sur la maladie de Fabry.

Comme prévu, la Présidente a ouvert la Rencontre à 10h00 avec un mot de bienvenue, laissant ensuite à la Docteure Albina Nowak, Zurich, par ailleurs consultante médicale de l'association *fabryuisse*, le soin de présenter le premier exposé : «La maladie de Fabry - Un caméléon parmi les maladies congénitales rares avec l'implication de plusieurs organes».

La maladie se caractérise par un déficit de l'activité de l'enzyme alpha-galactosidase. Sans cette enzyme, certaines substances grasses ne peuvent être scindées, digérées et métabolisées par l'organisme – au contraire, elles s'accumulent dans les cellules. La maladie peut prendre différentes formes et impliquer différents organes. La référence au caméléon est idéale. Elle rappelle qu'il n'existe pas un tableau clinique spécifique de la maladie. Cela rend son diagnostic particulièrement difficile. L'accumulation croissante de composés de la dégradation des graisses dans différents types de cellules entraîne une perte fonctionnelle impliquant différents organes : la peau, les yeux, les reins, le système vasculaire, le cœur, le système nerveux. En Suisse, on compte aujourd'hui environ 180 patientes et patients identifiés avec la maladie de Fabry. Celle-ci ayant une prévalence de 1:27'000, on estime que plus de personnes en sont concernées dans notre pays, sans que le diagnostic n'ait encore été posé chez elles. La mesure de l'activité enzymatique est importante pour le diagnostic chez l'homme alors que chez la femme, un test génétique est effectué. Le traitement de substitution enzymatique ou un traitement pharmacologique chaperon sont importants pour une évolution favorable.

Un sketch humoristique est proposé en intermède. Sebastian et Gaspar l'ont animé, n'hésitant pas à faire appel aux participants dans leur amusante interprétation.

La parole est ensuite donnée au Docteur Mehdi Namdar, Cardiologue à Genève, qui nous a renseigné spécifiquement sur « La maladie de Fabry et l'implication du cœur ».

Spécialiste en arythmies cardiaques aux Hôpitaux Universitaires de Genève, le Docteur Namdar a également insisté sur la nécessité d'un diagnostic précoce, condition sine qua none pour un traitement lui aussi précoce. La maladie cardiaque passe par une phase subclinique. Au début, les signes ne sont pas spécifiques. Si le

traitement débute alors que l'épaisseur des parois du cœur est normale, les chances que celle-ci reste normale augmentent et que le risque de progression de la maladie au niveau de cet organe soit réduit.

Une fibrose (cicatrice) peut également s'installer : chez les hommes, avec l'hypertrophie du muscle cardiaque et chez les femmes, avant celle-ci. Cette fibrose est source de troubles du rythme cardiaque. Leur diagnostic et leur suivi sont ardues. En effet, près de 400 paramètres différents sont identifiés sur l'électrocardiogramme. Le Docteur Namdar insiste aussi sur le traitement de substitution enzymatique précoce : il améliore la fonction cardiaque mais là aussi, pour que celui-ci puisse être initié rapidement, il est naturellement indispensable que le diagnostic soit posé rapidement.

Les manifestations cardiaques se révélant tôt, son conseil est donc d'effectuer une évaluation plus précocement (dès 3 ans). Si des signes se manifestent sur l'ECG avant l'hypertrophie, il faut alors initier un traitement de substitution enzymatique.

Les échanges entre le Docteur Namdar et le public ont été intenses et ils ont été appréciés.

Un excellent buffet a été proposé. Il a offert la possibilité de poursuivre les échanges et de se ressourcer.

Dès le début de l'après-midi, l'assistance et les experts médicaux se sont partagés en deux groupes.

Le premier a été conduit par la Docteure Albina Nowak qui s'est adressée plutôt aux professionnels des soins de santé désirant approfondir leurs connaissances médicales sur la maladie de Fabry.

Le deuxième était dédié à des échanges entre l'assistance et un panel d'experts composé par la Docteure Uyen Huynh-Do, Berne, le Docteur Pierre-A. Krayenbühl, Uznach, la Docteure Marianne Rohrbach, Zurich, le Docteur Frédéric Barbey, Lausanne et la Docteure Diana Ballhausen, Lausanne. Vous trouvez un protocole détaillé des questions et des réponses sous la forme d'un fichier séparé de la documentation de cette Rencontre nationale.

La journée s'est conclue avec l'exposé de Madame Silvia Dimberger-Puchner, Autriche, Docteure en psychologie, qui nous a sensibilisés au thème « Les stratégies sur la façon de gérer les maladies chroniques dans le système de relations ».

L'appartenance à un système social est une question très sensible. Chaque personne est différente et réagit dans ce système de façon individuelle.

Quel sens donner à la maladie ? La réponse à cette question est déterminante.

À l'annonce d'un diagnostic, la Docteure Dimberger-Puchner nous a exposé les différentes phases caractérisant nos réactions : le choc, la négation, l'agression, la dépression et enfin l'acceptation.

Elle a ensuite mentionné les piliers qui peuvent stimuler notre capacité de résistance et de mieux affronter les défis. Parmi ces piliers, mentionnons les relations sociales, l'orientation vers les solutions et le futur, l'efficacité personnelle, la régulation des émotions, la gratitude, l'acceptation et l'optimisme.

Le système relationnel est présenté sous trois niveaux : les amis, l'environnement proche avec les voisins, les groupes de loisirs et le milieu professionnel et enfin les organisations de patients.

La Docteure Dimberger-Puchner termine par une devise : « Ce n'est pas ce que vous êtes ni ce que vous avez atteint mais apprécier qui vous êtes et ce que vous avez accompli qui fait votre succès personnel ».

Un grand merci à l'ensemble des personnes qui ont organisé cette magnifique journée qui saura se pérenniser, tant il est vrai que cette rencontre a été riche en informations et en émotions.