

Rares : la loterie génétique – épisode 3 – L'errance diagnostique

Radio-Canada OHdio.

♪ ♪ ♫

- (Kéven Breton): Dans mon cas, on a identifié assez rapidement ma maladie. Dès la naissance, c'était assez évident. Il y avait de bons indices physiques et corporels. Je suis plus petit, j'avais les doigts croches, les pieds bots, etc. Il suffisait d'ouvrir un livre de médecine et on arrivait assez rapidement à la bonne page.

Dans le dernier épisode, je vous ai parlé de mon ami Benoît et de sa sœur. Dans leur cas, ça a été un peu plus long et, dans d'autres, c'est encore plus long avant d'arriver à un diagnostic. C'est même interminable. Des personnes qui errent dans le système de santé, d'un spécialiste à l'autre, sans que personne ne soit capable d'identifier le mal qui les afflige.

♪ ♪ ♫

"Rare, la loterie génétique", c'est un balado qui s'intéresse aux maladies rares ou orphelines. La communauté scientifique en aurait identifié pas moins de 7000 à travers le monde et, au Québec seulement, pas moins de 700 000 personnes vivraient au quotidien avec l'une d'entre elles. Bref, c'est pas si rare que ça.

Et de ces 700 000 personnes, on compte moi, Kéven Breton. Je suis journaliste au service des sports de Radio-Canada, mais aussi porteur d'un gène bien particulier qui fait de moi quelqu'un, bien, de pas mal

rare. Et dans cette série d'épisodes, on va explorer ensemble ce que ça implique d'être une petite rareté dans le patrimoine génétique de l'humanité.

♪ ♪ ♪

Petite parenthèse sur moi : j'aime beaucoup la télé, j'adore regarder des séries, puis quand j'étais jeune, je regardais en rafale "Dr House". Pour celles et ceux qui sont pas familiers avec "Dr House", incarné par Hugh Laurie, bien, c'est un petit génie de la médecine, un génie cynique, oui, avec aucune aptitude sociale, certes, mais un génie tout de même. Son personnage s'était même inspiré du célèbre détective Sherlock Holmes, qui faisait un peu le même métier.

♪ ♪ ♪

Chaque épisode suivait la même formule : on présentait un nouveau personnage, en début d'émission, qui serait subitement affligé d'un mal étrange. Tout le corps médical allait alors tenter, en vain, d'identifier de quoi le patient souffre, avant que l'on se tourne vers Dr House.

Des personnes avec une maladie rare, il y en a des tonnes qui sont passées par Princeton-Plainsboro, l'hôpital où travaille Dr House. Il existe même une échelle pour chacun des 177 épisodes de la série qui indique à quel point la maladie en vedette est rare.

Si Dr House excelle autant dans son domaine, c'est parce qu'il adopte une posture plutôt atypique pour diagnostiquer des maladies. C'est bien démontré dans le tout premier épisode, alors qu'il est en

discussion avec un de ses collègues.

L'équipe cherche ce qui a pu causer une crise d'aphasie chez une enseignante, et la cause la plus probable, ce serait une tumeur. Et pourquoi chercher plus loin? C'est ce que le Dr Eric Foreman tente de lui expliquer, mais il se fait rabrouer bien rapidement.

(bip)

- (Dr House): J'espérais quelque chose d'un peu plus original.

- (Dr Foreman): On ne devrait pas parler à la patiente avant de préciser le diagnostic?

- (Dr House): Et les médecins?

- (Dr Foreman): Non, tout le monde ment.

- (femme): Le Dr House rencontre rarement les patients.

- (Dr Foreman): Ce n'est pas pour traiter les patients qu'on est devenu médecin?

- (Dr House): Non, c'est pour traiter les maladies qu'on est devenu médecin.

Traiter les patients, c'est ce qui rend la plupart de nos confrères malheureux.

- (Dr Foreman): Vous essayez d'éliminer la compassion de la pratique de la médecine?

- (Dr House): Si on ne leur parle pas, ils ne peuvent pas nous mentir et réciproquement. La compassion est surévaluée. Je ne crois pas que ça soit une tumeur.

- (Dr Foreman): Première année de médecine, quand on entend des sabots, pensez à un cheval, pas à un zèbre.

- (Dr House): Vous êtes en première année de médecine?

- (Dr Foreman): Non.

- (Dr House): Premièrement, il n'y a rien au scanner et, deuxièmement, si c'était un cheval, son vieux médecin de famille n'aurait eu aucun mal à faire le bon diagnostic et on n'aurait jamais eu à s'intéresser à son cas. Diagnostic différentiel, messieurs, dames, si c'est pas une tumeur, quelles sont les autres causes? Pourquoi cette crise d'aphasie?

(bip)

- (Kéven): Je vais pas vous divulguer le dénouement du premier épisode, mais effectivement, la cause la plus probable, la tumeur, bien, c'était pas le bon diagnostic.

Dans la pratique courante, les symptômes observés par les médecins vont les diriger vers l'explication la plus plausible, qui s'avère la plupart du temps être la bonne. Ils fonctionnent par déduction. Tous les symptômes pointent vers une tumeur, ça doit bien être une tumeur puisque c'est tellement fréquent dans la vie.

Ils entendent des sabots derrière eux et ils se disent : "Les probabilités que ce soit un cheval que j'entende sont pas mal élevées. Ouais, c'est assurément un cheval." Mais il y a quand même un petit pourcentage de chances que ces sabots, ce soit les sabots d'un animal plus rare ou moins commun, le zèbre.

Et c'est ça, la série : Dr House qui chasse des zèbres. Mais lui, il est l'exception, la solution de dernier recours, celui que l'on vient voir quand rien d'autre n'a fonctionné. Dans sa profession, les spécialistes comme lui sont pas mal rares, dans la

fiction comme dans la réalité.

Imaginez être atteint d'un mal mystérieux et ne pas en connaître la cause. Consulter des médecins pendant des années, des spécialistes même, et personne n'est capable de mettre le doigt sur le bobo. Pire encore, on identifie une maladie, oui, mais pas la bonne. C'est ce qu'on appelle l'errance diagnostique.

C'est d'ailleurs l'une des principales préoccupations du Regroupement québécois des maladies orphelines, un organisme fondé par Gail Ouellette, éminente spécialiste en la matière.

Est-ce que tu écoutais la série "Dr House", toi, Gail?

- (Gail Ouellette): Oui, j'en ai... pas toutes, là, mais j'écoutais certaines... j'ai écouté certaines émissions, puis... je pense que j'ai même écrit, à un moment donné, un petit, petit article blogue parce que disons que, des fois, il étirait la réalité, là, ou les faits pour certaines maladies.
(Gail rit.)

- (Kéven): Ouais.

- (Gail): Mais c'est vrai, parce que c'était la démarche, la démarche, le questionnement, le... ça, c'était très intéressant. Puis, évidemment, dans la vraie vie, par exemple, c'est bon de l'utiliser pour sensibiliser parce que dans la vraie vie, dans la pratique médicale, je suis pas sûre que ça se passe toujours comme ça, hein, à cause du manque de temps, de ressources, de... de... même curiosité, là, pour... pour certaines personnes.

- (Kéven): Ouais, Dr House, lui, avait tout

le loisir de prendre tout le temps du monde pour envoyer promener ses collègues, aller prendre des longues marches dans les corridors, évoquer des hypothèses, réfléchir, boire du scotch, alors que dans la vraie vie, les médecins, c'est... pas comme ça qu'ils ont... c'est pas la même réalité qu'il y a sur le terrain en ce moment, là.

- (Gail): Par contre, nous, ce dont nous rêvons depuis notre fondation, RQMO, c'est qu'il y ait un genre de clinique ou de centre comme ça pour les non-diagnostiqués, il y ait une équipe comme ça qui... qui y travaille. Puis, ça existe, hein, dans d'autres pays. Puis, ils sont dédiés à ça, de... d'élucider comme des détectives, là, ces maladies non diagnostiquées.

- (Kéven): Il y a ça dans d'autres pays, une espèce de super-équipe de super-héros de diagnostic médical pour énigmes...

- (Gail): Oui.

- (Kéven): ... irrésolues?

- (Gail): Aux États-Unis, écoute, c'est un réseau. Ils appelle ça le... en anglais, le Undiagnosed Network, un réseau pour les non-diagnostiqués. Il y a des grands centres aux États-Unis, il y a une douzaine de grands centres qui y participent. Et ce qu'ils font, bien, il y a des médecins qui... proposent leur patient qui a une maladie, là, qu'ils ont tout fait pour diagnostiquer, ils y arrivent pas.

Ça fait qu'il y a des équipes qui vont réviser tout le dossier médical, réviser les tests, peut-être demander d'autres tests, puis souvent, si c'est... on pense que c'est une maladie génétique, bien là, ils vont utiliser

les dernières technologies de séquençage exomique, génomique pour essayer ou... ou ils peuvent penser, dans d'autres cas, à d'autres types d'examens ou de tests qui ont... qui ont pas été faits. Ça fait que c'est... c'est... c'est un travail de détective.

Puis, je pense aussi à l'Allemagne, qui a créé une clinique de non-diagnostiqués, puis... donc, c'est... c'est... nous, un rêve pour le Québec et le Canada, mais qui, peut-être, va arriver un jour.

- (Kéven): Puis, à la fin, c'était jamais le lupus. Pour les gens qui... écoutaient la série télé, ils soupçonnaient toujours le lupus. Finalement, c'était jamais cette maladie-là.

(rires)

- (Gail): Il y a quelque chose d'inhérent : une maladie rare, le fait que c'est rare, les médecins peuvent pas toutes les connaître. Puis... eux, ils utilisent évidemment les tests, les examens standards, là, auxquels ils pensent. Donc, s'ils connaissent pas, ils peuvent pas faire quelque chose qu'ils connaissent pas, chercher plus loin. Et malheureusement, bien souvent, ça reste là, puis c'est pour ça qu'on dit que ces gens-là sont en errance diagnostique.

Malheureusement, des fois, bien, on dit même que nos médecins sont souvent formés, qu'une fois qu'ils ont tout fait ce qu'il faut puis que les tests reviennent négatifs ou non concluants puis... on va dire que, peut-être, ça va être psychosomatique ou même... même une maladie psychiatrique.

- (Kéven): On va arriver à la fausse conclusion que le patient invente ses maux, en fait.

- (Gail): Oui, invente ou c'est... ou il y a un... comme là, il y a un nouveau terme qui s'appelle le trouble neurologique fonctionnel, où on dit : "Ah! non, c'est... c'est... on voit, là, tu as des vrais... une vraie manifestation, là, un vrai symptôme, mais c'est à cause de ton psychique, là, t'sais, c'est..."

- (Kéven): C'est toi qui le provoques...

- (Gail): C'est... exactement, puis... Ou ils vont dire : "Bien, c'est le stress, l'anxiété." C'est... c'est surtout pour des... c'est des symptômes non spécifiques, là, t'sais, des symptômes... Mais quand c'est récurrent, ces symptômes-là, puis que c'est dans plusieurs organes et systèmes, il faut quand même se poser la question. Ça peut être un syndrome, ça peut être... t'sais, c'est pas... il s'invente pas tout ça et...

Ça fait que ça, malheureusement, là, c'est quelque chose d'assez fréquent, puis ces personnes-là, une fois que c'est écrit aussi dans leur dossier, ça les suit puis c'est très difficile.

- (Kéven): Ah! ouais, c'est difficile à effacer. Une fois qu'un médecin a écrit que c'est probablement dans la tête, ça les suit longtemps?

- (Gail): Exactement, exactement. Ils ont... il y a des préjugés, là... En général, depuis longtemps en médecine, on va penser que c'est plus des femmes qui ont des maladies psychosomatiques, qui... Même comme mères... quand elles se présentent

pour leur enfant, ils vont dire : "C'est des mères qui sont trop inquiètes, qui sont anxieuses pour leur enfant."

Mais bon, on constate quand même qu'il y a des hommes dans le domaine des maladies rares, donc une maladie non diagnostiquée, qui vont aussi se faire dire pour certains symptômes, là : "Bien, c'est le stress, l'anxiété et puis..." Ça fait que ça arrive aussi aux hommes, mais... plus fréquemment, quand même, aux femmes.

Les maladies rares... il y en a entre 7000 et 8000. Les médecins peuvent pas toutes... toutes les connaître, ces maladies-là, donc t'sais, c'est un peu normal, là, on va dire que c'est normal que la maladie soit pas diagnostiquée en dedans de quelques mois, admettons, là.

Puis, évidemment, avec les... les contraintes de notre système de santé, hein, juste les délais pour voir certains spécialistes, la... les services de génétique, bon. Donc, t'sais, je dirais... moi-même, là, je dirais aujourd'hui que, si quelqu'un, ça prend un an ou moins, c'est bon... t'sais!

- (Kéven): Ah! ouais? Ça fait qu'il faut vraiment s'attendre à faire un... un parcours du combattant pour faire reconnaître une maladie rare?

- (Gail): Oui, c'est ça. Après ça, là, on commence... t'sais, la personne elle-même commence... après un an, là, t'sais.. on se met... moi, je me mettrais dans leur situation, là, ça... déjà... on va trouver ça long, un an, puis la moyenne de toutes les études, même nous, on a fait une enquête en 2010... plein d'autres organisations de

maladies rares à travers le monde ont fait des enquêtes, on parle d'une moyenne de sept à huit ans, là. Ça fait que c'est long, ça. Puis... nous, là, c'était presque 20 % que c'était plus de 10 ans.

(Gail rit.)

- (Kéven): Avant d'arriver à la bonne page dans le livre de médecine?

- (Gail): Oui!

- (Kéven): Sept à huit ans en moyenne, imaginez! Huit années de détresse, de frustration pour les personnes malades, mais aussi pour leurs proches. Huit années d'incompréhension, de scepticisme, de points d'interrogation dans les yeux des spécialistes.

Il n'y a pas de Dr House dans chaque hôpital, et la vie, c'est pas comme à la télévision. Plus ta maladie est rare, plus tes symptômes paraissent invraisemblables, moins tu as de chances de recevoir le bon diagnostic rapidement. Et ça, Émilie et Élisée l'ont appris à la dure. Ces deux jeunes femmes qu'on a réunies ensemble ont la même maladie rare et les deux ont dû traverser un vrai parcours de la combattante pour qu'enfin, on les prenne au sérieux.

♪ ♪ ♪

J'espère que vous le prendrez pas mal, les filles, mais en raison... parce que vous avez toutes les deux la même maladie qui fait en sorte que vous êtes plus à risque de vous évanouir, donc on a avisé la sécurité, Élisée, qu'il y avait... on recevait une personne aujourd'hui qui risquait de s'évanouir, parce qu'on voulait pas créer

de commotion...

(rires)

- (Élisée): Parfait. Tant mieux.

- (Kéven): ... à Radio-Canada. Mais ça se passe bien? Tu te sens bien en ce moment?

- (Élisée): Oui, en ce moment, ça se passe bien.

- (Kéven): Toi, Émilie, ça va bien aussi?

- (Émilie): Moi, ça va super bien aussi, oui.

- (Kéven): Les deux jeunes femmes ont fait connaissance à la suite d'un article de journal dans lequel apparaît Émilie. Émilie, elle, elle nous parle du Saguenay, tandis qu'Élisée est venue à Montréal en studio pour nous rencontrer.

♪ ♪ ♪

Vous avez peut-être remarqué que j'ai évité de nommer quelle maladie vous avez. C'est pas parce que je veux vous laisser le faire, c'est que j'ai de la misère à le prononcer moi-même, le nom de cette maladie.

- (Émilie): Il y a pas de problème!

- (Kéven): Qui veut se risquer à la dire... dans sa formule complète?

- (Élisée): Le syndrome de tachycardie orthostatique posturale.

- (Kéven): C'est un syndrome qui est rare. Émilie, est-ce que tu sais... est-ce que tu t'es déjà informée à savoir à quel point c'est un... c'est un syndrome qui est rare, celui qui t'a... qui t'affecte?

- (Émilie): Oui. Bien, dans le fond, moi, personnellement, ça a été super long avant

qu'on me diagnostique, donc j'avais aucune idée c'était quoi. Mais avec le temps, on a découvert que c'était pas si rare que ça. C'est juste que les diagnostics se font pas bien ou se font quasiment pas, parce que chaque personne est différente. Moi et Élisée, on a le même syndrome, mais pas au même stade, par exemple.

- (Kéven): Ouais. C'est quelque chose qu'on a quand même entendu quelques fois dans le balado : rare, mais pas si rare que ça. Puis moi, c'est de même que je t'ai découverte, Émilie, là, avec un article au titre assez accrocheur quand même, là, dans le "Journal de Montréal", qui disait que tu étais allergique à la gravité. Est-ce que c'est une bonne manière de décrire ta maladie... bien, votre maladie, si on la connaît pas, allergique à la gravité?

- (Émilie): Moi, ça me définit quand même assez bien parce que je pourrais comparer ça, exemple, vraiment à un astronaute. Les agents de bord, les pilotes, tous les gens qui sont en... en aviation reviennent et ont souvent le syndrome, mais de manière aiguë, donc c'est pas chronique, ça va passer avec le temps.

- (Kéven): OK.

- (Émilie): Donc, quand ils reviennent les pieds sur Terre, souvent, c'est les étourdissements, les évanouissements, les maux de cœur, les tremblements, les palpitations. Et puis, moi, c'est exactement ça que ça fait. Dès que je suis debout, dès que je suis debout droite... ça tombe!

- (Kéven): D'où le... la mention "posturale" dans le... le titre officiel de...

- (Émilie): Exactement.

- (Kéven): Donc toi, tu as 23 ans et tu l'as dit, tu es à un autre stade de la maladie que Élisée.

- (Émilie): Oui. Exactement.

- (Kéven): Toi, Élisée, tu as 17 ans.

- (Élisée): Oui, j'ai 17 ans.

- (Kéven): Tu la décrirais comment, ta maladie, dans ton cas?

- (Élisée): Euh... bien, je dirais que, cette année, c'était à mon pire. J'ai... je perds connaissance plusieurs fois par jour. Ça étonne certains médecins aussi que... que ce soit plusieurs fois par jour parce qu'eux, ils s'attendent que ça soit quelques fois par semaine, mais que... c'est... c'est un combat de tous les jours, quand même, là.

- (Kéven): Là, plusieurs fois par jour, donc, que tu pouvais perdre connaissance?

- (Élisée): Oui, jusqu'à... avant, je dirais en automne, c'était environ plus que 10 fois par jour, là. Puis, à chaque fois que je me réveille, bien, il faut que j'attende un peu parce que je peux reperdre connaissance puis il peut y avoir... t'sais, un après l'autre, là, si je fais pas attention.

Mais maintenant, je dirais que c'est plus jusqu'à 5 fois par jour, mais je dois vraiment faire plus attention. Puis, j'ai appris à plus... apprendre mon corps, comment il fonctionne, mais c'est encore difficile parce que je peux pas tout contrôler, là.

- (Kéven): Est-ce que tu limites le temps que tu passes debout, par exemple, pour éviter...

- (Élisée): Oui, oui, oui, ça, c'est... j'essaie le plus possible de continuer à être debout parce que je veux pas me déconditionner, mais... je dois limiter parce que si je reste trop longtemps debout... t'sais, je peux pas être debout statique, il faut que je bouge, mais quand je bouge, ça fait... ça fait pomper mon coeur, qui fait que je perds connaissance. Ça fait que les deux, ça fonctionne pas, là.

- (Kéven): Parce que ça,... ça, Émilie, c'est l'autre aspect de la maladie, d'ailleurs, l'espèce d'épuisement ou le coeur qui s'emballé quand il y a des activités physiques trop éprouvantes?

- (Émilie): Oui, exactement. Tout dépendant... moi, justement, je suis rendue à un stade assez élevé, donc j'ai des traitements intraveineux à toutes les semaines et j'ai beaucoup de médicaments qui m'aident... à mon quotidien, dans le fond, parce que la chose qu'il ne faut pas faire, justement, c'est rester alité au lit et se... déconditionner.

Donc, c'est pour ça que j'ai été quatre mois en réadaptation physique, à réapprendre à bouger, parce que c'est super important de garder une forme malgré le fait qu'on ait des symptômes.

- (Kéven): Est-ce que c'est venu aussi avec des deuils, des sacrifices? J'imagine que oui, là, tu as parlé de tes études pour devenir infirmière?

- (Émilie): Oui, exactement. Dans le fond, moi, j'ai terminé mes études. Euh... il me manque quelques cours à mon bac, mais j'ai terminé mon DEC et tout. J'ai réussi à

travailler, sauf que c'était... beaucoup trop compliqué pour moi, essayer d'être infirmière en ayant ce syndrome-là, donc je me promenais entre les chambres de patients avec un petit siège, puis malheureusement... je me suis évanouie vraiment sur le béton, puis là, ça a été la... la goutte de trop.

Donc, au niveau travail, je suis en arrêt depuis novembre, mais pas novembre qui vient de passer, mais l'autre novembre, puis j'envisage de recommencer... pas maintenant, mais dans un futur rapproché quand même, là, parce que je me suis vraiment battue pour avoir les bons traitements puis pour que ça aille mieux.

- (Kéven): Il y a quand même un aspect assez... puis je vois que les deux, vous... vous composez bien avec cette réalité-là, mais un aspect assez comique au fait qu'on peut s'évanouir n'importe où, n'importe quand, au pire moment.

- (Émilie): Oui, n'importe où.

- (Kéven): Donc, j'aimerais savoir... est-ce qu'il y a un moment en particulier où vous vous êtes évanouies dans un lieu inusité ou un endroit où vous auriez préféré ne pas vous évanouir? Parce que je peux pas ne pas vous poser cette question-là.

- (Élisée): Bien, le premier que j'ai tout de suite pensé, c'est... j'étais à l'école... euh... puis... je sais pas pourquoi j'ai décidé à ce moment-là... mais j'étais sur la scène à l'auditorium, puis je faisais du théâtre, puis j'ai décidé de descendre les marches. Euh... c'était tellement une pas bonne idée, mais non seulement j'ai perdu connaissance dans les escaliers, mais je

me suis déchiré les pantalons devant tout le monde.

(rires)

Puis... ça a fini que mon prof, il a juste jeté quelque chose sur moi pour comme me cacher...

- (Kéven): Te couvrir?

- (Élisée): ... parce que même mes bobettes avaient tout déchiré, là, c'était rendu là.

(rires)

- (Kéven): Élisée!

- (Élisée): C'était rendu vraiment une "inside joke" entre tout le monde du théâtre parce que c'était comme : "Élisée, elle s'est déchiré les pantalons devant tout le monde." Mais ça, c'est... à ce moment-là, j'aurais aimé ne pas perdre connaissance.

- (Kéven): Je comprends. Émilie?

- (Émilie): Moi, c'est vraiment une tout autre histoire. Euh... comment apporter ça? Je vous dirais qu'être debout stagné, c'est difficile, puis faire des activités physiques, c'est difficile. Puis, au niveau des activités d'adulte, euh... je vous dirais que ça arrive. Ça fait que c'est tannant quand tu es en train de... faire quelque chose d'adulte...

(rires)

... puis, finalement, la personne te demande : "Excuse-moi, es-tu encore là?" Mais t'sais, tu n'es plus là, là!

(rires)

Donc ça, ça m'est arrivé super souvent. Puis, sinon, à l'épicerie, étendue à terre dans les allées, tout le temps, là.

- (Élisée): Ah! oui, ça, c'est tout le temps,

tout le temps, là. C'est rendu tes moments de sieste, là, c'est...

(rires)

- (Émilie): Ouais, ouais!

- (Kéven): Wow! OK.

- (Émilie): On fait des siestes partout!

♪ ♪ ♪

Je suis allée à Toronto pour des rendez-vous médicaux puis voir une "game" de basket. À ce moment-là, j'avais dit à mon copain : "Eille, ça va vraiment pas, là, je sais pas comment je vais faire pour me rendre... à l'hôtel, là, ça va juste être impossible." Donc, il a fini par me prendre sur ses épaules. Mais plus ça allait, plus je tombais, là.

(rires)

Ça fait que je me suis juste évanouie au beau milieu de la rue à Toronto, mais comme il y a des voitures qui passent en masse, là.

- (Kéven): Hum!

- (Émilie): Puis là, tout le monde arrêtait, puis j'étais avec deux hommes puis j'étais sans connaissance.

- (Kéven): Ah! mon Dieu!

- (Élisée): Oh! non!

- (Émilie): Puis, les gens étaient sûrs que je m'étais fait droguer!

(rires)

- (Kéven): Ils étaient pour appeler la police, là.

- (Émilie): Exactement.

- (Kéven): C'était drôle. Les filles ont pas juste une maladie en commun, elles ont

aussi, toutes les deux, un bon sens de l'humour. Et il faut quand même avoir un sens de l'humour pour être capable d'expliquer à des gens qu'on est allergique à la gravité. Même moi, quand j'ai entendu ça la première fois, j'ai un petit peu froncé les sourcils. Ça a été vraiment compliqué, dans un cas comme dans l'autre, d'obtenir un diagnostic, mais elles ont réussi.

- (Émilie): Moi, ça a été super compliqué. J'ai eu un accident de voiture en 2019, justement, puis c'est suite à cet accident-là que j'ai commencé à avoir des symptômes. J'ai recommencé l'école, en stage en soins infirmiers, en pédiatrie, et mon cœur s'emballait sans qu'il y ait nécessairement une raison.

Donc, mon professeur de stage me descend à l'urgence, on regarde qu'est-ce qui se passe, puis... ils me disent que c'est l'anxiété. Mais t'sais, étant quelqu'un de pas anxieuse vraiment de nature, je les ai tout simplement écoutés.

Puis à ce moment-là, ils m'ont prescrit des antidépresseurs sans vraiment savoir qu'est-ce que j'avais. Puis, ils m'ont donné de la médication. Ils ont créé... ils ont créé une arythmie, dans le fond, que j'avais aucune idée que j'avais. Donc, je visitais la cardio très souvent, puis on savait pas qu'est-ce qui se passait.

Jusqu'à temps que... un beau jour, je rencontre un... un gentil médecin qui commençait sa carrière. Et puis, là, il m'a dit : "On va te faire passer un ECG debout." Donc là... il me regarde, puis il commence à me parler du POTS.

Donc, il commence à m'expliquer que j'ai une intolérance à l'orthostatique et que j'ai un problème de dysautonomie derrière mes troubles cardiaques, donc c'est pour ça que je m'évanouissais autant, parce que dès que j'arrivais à l'urgence et que j'étais couchée, je n'avais plus vraiment de symptômes, à part les palpitations.

Donc là, tous les tests ont décollé. Euh... j'ai passé une batterie de tests ici, au Saguenay. Arrivée à Montréal, dans le fond, j'ai vu un médecin spécialiste en problèmes de dysautonomie. Et puis... c'est vraiment lui qui a commencé mon évaluation.

Ensuite, j'ai passé dans son laboratoire, puis il avait jamais vu ça. Dans toute sa carrière, lui, c'est... il diagnostique les gens comme... comme moi et Élisée et, puis, il avait jamais vu quelqu'un de 24 ans avoir un syndrome de POTS atypique autant intense.

- (Kéven): Ça a pris combien de temps, en tout, avant d'arriver à des réponses, vraiment?

- (Émilie): Ça a pris un gros... trois ans, facile.

- (Kéven): Trois ans à se faire balancer d'une place à l'autre?

- (Émilie): Ouais. J'ai été médicamentée, une dizaine de médicaments pour le cœur. Ils étaient prêts à m'opérer. Si l'opération fonctionnait pas, c'était le "pacemaker".

♪ ♪ ♪

- (Kéven): Puis ça, Élisée, tu... tu as fait un séjour en soins psychiatriques...

- (Élisée): Oui.

- (Kéven): ... pendant deux mois, donc toi aussi, à un moment donné, on regardait pas du tout le... à la bonne place pour soigner tes symptômes. On pensait que c'était dans ta tête?

- (Élisée): Ouais, c'est... j'ai eu des... à partir de 2019, j'ai commencé à avoir des troubles gastro-intestinaux, je vomissais quand je mangeais et tout ça. Euh... puis, j'ai commencé à perdre connaissance en même temps, mais on pensait que c'était la dénutrition puis le fait, t'sais, comme quand tu fais de l'hypoglycémie, tout ça, que tu perds connaissance.

Ça fait qu'on s'est pas posé plus de questions, mais il y avait d'autres symptômes, t'sais, j'étais pas toute là, ça fait que là, on se disait : "Ah! C'est la dénutrition, tout ça." Euh... j'étais déjà pas très suivie pour tous mes problèmes d'estomac.

Puis, à un moment donné, je suis arrivée en urgence à l'hôpital parce que j'étais mourante, j'étais en train de mourir de dénutrition. On m'a tout de suite gavée, on m'a donné des... on m'a nourrie par un tube nasogastrique. Puis, à ce moment-là, je continuais à perdre connaissance, ça fait qu'ils comprenaient pas, quand ils me nourrissaient...

- (Kéven): Là, ils voyaient bien que c'était pas la nourriture.

- (Élisée): ... ils voyaient bien... t'sais... Puis, ils ont commencé à dire que c'était dans ma tête, parce qu'ils se disaient : "Ça continue." Puis, t'sais, pendant ce temps-là

aussi, ils disaient que mes problèmes gastro-intestinaux, ils trouvaient rien, ça fait qu'ils disaient que, aussi, ça, c'était mental, ça fait qu'ils... ils pensaient vraiment que j'avais un trouble alimentaire. Vu aussi mon âge, je suis une femme et adolescente, ça fait que souvent...

- (Kéven): C'est le réflexe...

- (Élisée): C'est ça, c'est le réflexe, puis je comprends qu'il y en a beaucoup, mais c'est pas une raison aussi de pas écouter le patient. Euh... ma médecin, elle a été transférée, bien, elle a fait un stage plus loin, ça fait qu'elle m'a transférée à Sainte-Justine, vu que je suis encore mineure, puis... j'ai vu un médecin. Première fois qu'il me voit, il fait juste me lever avec un truc de pression, puis il fait : "Tu as POTS." Là, je fais...

- (Kéven): Mais ça, ça a pris combien de temps en tout, admettons, de...

- (Élisée): Ça a pris trois ans, depuis le début, puis... ça fait que ça a pris trois ans, puis on m'a jamais fait le test assis...

- (Kéven): De pression.

- (Élisée): ... genre, couchée 15 minutes, puis après, tu te lèves. C'était juste ça, le test, là, c'était pas... oui, il y en a qui font le "tilt table test", que c'est vraiment une table qui te lève, tout ça.

- (Kéven): Table basculante.

- (Élisée): Puis ça, c'est vraiment la... le test comme plus officiel, mais tu peux le faire un peu genre clinique de comme... on va regarder puis, habituellement, c'est pas mal fiable de voir tout ça, ça fait que... ouais.

- (Kéven): Vous imaginez le soulagement ressenti après des années à errer dans les méandres du système médical, de finalement avoir la confirmation que votre condition, elle existe, qu'elle est pas juste dans votre tête. La frustration doit être immense. Comment on fait pour ne pas devenir amer après avoir traversé pareille expérience?

Mais en même temps, les médecins sont tellement sollicités et portent tellement un gros fardeau. Il existe 7000 maladies rares et on peut pas demander à aucun être humain de les connaître toutes sur le bout de leurs doigts. Mais est-ce qu'on pourrait quand même pas trouver une façon de mieux les outiller, de mieux les former, ces médecins de famille là, c'est-à-dire ceux qui sont les premiers au front quand vient le temps de dépister des maladies?

Ce questionnement, c'est la Dre Andrée Yergeau elle-même qui le met de l'avant, et disons qu'elle est très bien placée pour le faire.

- (Andrée Yergeau): En fait, j'ai toujours su que j'avais quelque chose de particulier à cause de tous les symptômes que j'ai eu toute ma vie, mais j'ai cru bon de pas en parler parce que je trouvais que les symptômes étaient souvent bizarres, c'était là, c'était pas là. Alors, comme médecin, je me suis dit : "On va m'envoyer en psychiatrie, c'est certain, je suis mieux de garder ça pour moi."

Et quand ma fille, la... ma fille a été hospitalisée pendant presque un an, elle a été diagnostiquée... parce qu'elle, elle était... elle est beaucoup plus atteinte que

moi...

- (Kéven): Une forme plus sévère.

- (Andrée): ... j'ai compris ce que j'avais et je suis allée en diagnostic. Donc, moi, j'ai été diagnostiquée à l'âge de 55 ans et puis ma fille a été diagnostiquée à l'âge de 25 ans.

- (Kéven): Vous avez été diagnostiquée, donc, en même temps?

- (Andrée): Bien, presque, une couple... moi, une couple d'années après, là, le temps de... de me revirer de bord puis de m'occuper de ma fille comme il faut après que le diagnostic a été fait puis qu'on a sorti de la psychiatrie et qu'on a réussi à commencer un peu à avoir des services. Après ça, j'ai eu un peu de temps pour moi. Mais mes symptômes, moi, de ce que je me rappelle, ont commencé vers l'âge de 6 ans, quand même, par une subluxation de la hanche, là, c'était pas rien.

- (Kéven): Quand tu as commencé ton parcours de médecin, tu avais des soupçons que c'était la maladie Ehlers-Danlos?

- (Andrée): Non, non, je connaissais pas ça du tout, du tout. J'avais aucune idée. Je savais que j'avais un corps qui était capricieux. Je savais que j'avais un corps qui était capricieux, qui donnait des choses bizarres, mais je savais que c'était pas dans ma tête. C'était... ça pouvait pas être dans ma tête, c'était clair pour moi. Je savais que c'était physique, mais je savais pas c'était quoi, j'avais aucune idée.

Puis, comme j'étais pas très, très atteinte, j'ai pas été amenée à faire des

recherches... à n'en plus finir pour savoir ce que j'avais. Je... je vivais bien avec ça, jusqu'à l'âge de 50 et quelques années, où là, j'ai été très malade, où j'ai fait une maladie de Cushing. Personne me croyait. On me disait que c'était la ménopause, c'est la fatigue, c'est la ménopause.

Jusqu'au jour où je suis venue pour me lever de ma chaise et j'ai pas été capable. Là, j'ai dit : "Là, ça marche pas. Je vais me diagnostiquer moi-même, je vais m'investiguer." Alors, je suis arrivée au bureau le lundi matin, puis j'ai demandé à mon infirmière de me faire une prise de sang, puis j'ai dit : "Regarde, on ratisse large." Puis là, j'ai trouvé.

Mais ça faisait quand même déjà trois ans que j'étais très malade, de plus en plus malade, puis personne ne me croyait parce que c'est... c'est pas quelque chose de fréquent. Alors, je craignais ne pas être crue, puis c'est ce qui est arrivé, ça fait que j'avais raison.

- (Kéven): Est-ce que tu en veux à ces spécialistes-là qui t'ont dit ça?

- (Andrée): Non, non, j'en veux pas. J'en veux pas parce que... bien, premièrement, j'étais pas... j'ai passé une vie sans être trop malade. J'aurais pu moi-même faire des recherches, mais j'étais... j'étais pas axée comme ça, j'étais... Comme médecin, on est beaucoup axé vers les autres, à s'occuper des autres. J'avais aussi une enfant malade à la maison, alors j'étais pas axées vers ça et... j'ai pas pensé à ça, moi.

Mais mon médecin, là, elle a deux ans de plus que moi. Elle a eu la même formation

que moi. Elle est... elle a été formée exactement comme moi, alors... je lui en veux pas, non, parce que je pense que j'ai eu un très bon médecin de famille... vraiment très diligente, mais c'est comme ça. C'est comme ça, c'est une maladie rare qui est pas connue et puis...

On pense... on a été... nous autres, en tout cas, quand nous, on a eu notre cours... mon médecin de famille et moi, quand on a notre cours de médecine, on nous oriente beaucoup vers la psychiatrie : regarde, pense à ça vite, etc., parce que j'ai quand même été taxée de dépression, j'ai été... traitée pour une dépression. Je disais : "Je fais pas de dépression."

Mais j'avais pas le choix. Si je voulais être écoutée encore, il fallait que j'écoute puis que je fasse ce qu'on me disait. Alors, je peux pas lui en vouloir, non, non, parce que je pense que j'avais un bon médecin de famille puis je pense que la moyenne des médecins de famille auraient tous agi comme elle.

- (Kéven): Dre Yergeau aurait eu beaucoup de raisons d'en vouloir au système médical parce que sa fille, aussi, a eu toutes sortes de difficultés à se faire diagnostiquer. On l'a même envoyée en psychiatrie avant qu'un médecin là-bas en vienne finalement à prendre au sérieux ses symptômes.

Pour elle, la meilleure façon d'éviter que des histoires du genre se reproduisent, c'est de faire connaître auprès des médecins les ressources spécialisées qui existent déjà, comme le RQMO, le Regroupement québécois des maladies

orphelines.

En médecine, est-ce qu'il y a des... des cours spécifiques sur les maladies rares?

- (Andrée): Non, pas que je me rappelle, pas que je me rappelle. Mais un cours sur une maladie rare, un cours sur les maladies rares, parce qu'on sait que les maladies rares, il peut y en avoir au moins jusqu'à 10 000, hein... ça...

Il faut éveiller à ce que ça peut être une maladie rare et, après ça, il faut mettre des ressources, parce que même si je l'ai su que, pour ma fille, elle a une maladie rare, ou moi, j'avais une maladie rare, ça nous prend des gens qui sont spécialisés là-dedans, comme le RQMO, pour nous aider, comme médecin, à savoir c'est quoi.

Si j'avais connu cette ressource-là, j'avais su que je pouvais appeler là pour dire : "Regardez, moi, j'ai tel et tel symptômes ou ma fille a tel et tel symptômes, avez-vous une idée de ce qu'elle peut être?" C'est ça que ça prend. Il faut que ce soit connu et utilisé.

- (Kéven): Une plus grande... un vase communicant entre les médecins de famille et le RQMO, disons?

- (Andrée): Oui.

- Est-ce que tu dirais que ça prend aussi une bonne dose d'humilité, peut-être, à injecter chez les médecins, de cultiver le doute chez eux, plutôt que de penser très rapidement qu'ils ont la réponse?

- (Andrée): Bien, écoutez, oui, cultiver le doute, c'est... il faut cultiver le doute pour aller se questionner, pour aller se

questionner. Mais comme médecin, on est là pour aider le monde. On nous dit : "Il faut aider, il faut faire une différence dans la vie des gens."

Quand le médecin n'a plus de réponses et qu'il est coincé, bien, ce qu'on nous a appris, c'est : "Passez à la psychiatrie, puis ça va être ça... vous allez avoir raison."

Donc, eux autres, les médecins qui font ça, ils pensent qu'ils font bien, ils pensent qu'ils aident leurs clients encore.

- (Kéven): Est-ce que, par exemple, tu as beaucoup d'espoir en la politique sur les maladies rares, que le gouvernement du Québec a dévoilé son futur plan d'action, pour mieux aider les médecins et, si oui, comment?

- (Andrée): Oui, j'ai de l'espoir. J'ai parlé à... au médecin qui a écrit cette politique-là, puis j'ai dit : "Écoutez, il y a le RQMO, embarquez-le avec vous. Vous avez déjà un outil extraordinaire qui est déjà créé, mettez de l'énergie là-dessus. Faites en sorte que les gens puissent être diagnostiqués plus facilement."

Puis, il faudrait que le RQMO reste pour les médecins spécialistes, les médecins omnipraticiens et la clientèle.

La plupart des médecins, moi, je pense qu'ils vont embarquer s'ils vont savoir qu'il y a une nouvelle ressource, parce que les médecins veulent aider leurs clients. Ça, tous les médecins veulent faire ça. Si tu veux pas faire ça, tu restes pas en médecine. OK? Alors, s'ils ont une ressource qui est facilement accessible et qu'ils ont quelqu'un avec qui ils ne savent

plus quoi faire, il y a bien des chances qu'ils appellent.

La volonté et la bonté, elle est là. C'est... la connaissance et des moyens qui ne sont pas là. Un centre de référence en génétique pour tous ceux qu'on sait pas ce qu'ils ont, que ce soit un centre efficace qui voit les gens dans un délai raisonnable, c'est un rêve.

- (Kéven): Ce rêve existe déjà ailleurs, juste au sud de notre frontière. Aux États-Unis, il existe un réseau opéré par le National Institutes of Health, qui regroupe 15 gros centres. Ça s'appelle le Undiagnosed Diseases Network, le réseau des maladies non diagnostiquées, et n'importe quel médecin peut y présenter un dossier pour élucider un mystère.

Le Regroupement québécois des maladies orphelines, fondé par Gail Ouellette, rêve aussi à une super-équipe de médecins, remplie de génies comme Dr House, mais avec un meilleur caractère, là. Et le Plan d'action Québécois pour les maladies rares, qui a été dévoilé en mai 2023, contient plusieurs mesures pour tenter de réduire l'errance diagnostique.

Mais en étant conscient que ça va prendre du temps à mettre en place, ces mesures, eh bien, le Regroupement tente de pallier le besoin avec son Centre iRARE, un centre de soutien, et un registre pour les personnes atteintes de maladies rares, incluant les personnes sans diagnostic. Vous pouvez consulter le site du RQMO pour plus d'informations.

En terminant, je dédie cet épisode à toutes

celles et ceux qui sont en attente d'un diagnostic et je salue votre résilience. Une résilience qu'Élisée a bien décrite dans une chanson qu'elle a composée au ukulélé et dont elle bien accepté de nous jouer un petit morceau, avant de quitter le studio.

♪ (ukulélé) ♪

- (Élisée chante):

♪ Debout, aie confiance ♪

♪ Ne finis pas là ♪

♪ Sans bouger là ♪

♪ Debout, aie espoir ♪

♪ Ne reste pas seul ♪

♪ Dans tes chagrins ♪

♪ Lève-toi ♪

♪ Fais-nous confiance ♪

♪ Ne faiblis pas ♪

♪ Tu es si près ♪

♪ Lève-toi ♪

♪ ♪ ♪

- (Kéven): Réalisation, montage et musique originale : Marie-Hélène Frenette-Assad. À la recherche : Annie Verret. Idée originale et animation : Kéven Breton. Une production Radio-Canada OHdio.

♪ ♪ ♪