

Rares : la loterie génétique – épisode 6 – Financement et avenir

Radio-Canada OHdio

♪ ♪ ♪

- (Kéven Breton): Des petites raretés dans le patrimoine génétique, il y en a plus qu'on pense. Il existe pas moins de 7000 maladies rares répertoriées. Et alors qu'on arrive au tout dernier épisode de ce balado, je réalise qu'on aurait pu faire 7000 épisodes tellement chaque cas est unique.

Mais il y a un point commun qui unit toutes ces maladies et c'est justement le fait qu'elles sont rares, et ça, ça vient avec un défi particulier, celui de la visibilité. On en parle moins, elles sont moins bien comprises, il y a moins de financement, moins de recherches, moins d'espoir de traitement, moins de soutien.

Leur rareté, c'est ce qui explique pourquoi elles sont délaissées, pourquoi elles sont orphelines : c'est qu'il n'y a pas suffisamment de gens qui en sont atteints pour qu'on justifie d'entreprendre de grandes démarches et de vraiment s'en préoccuper.

Mais quel est l'intérêt à investir des sommes gigantesques, à déployer de grands efforts pour une maladie qui ne touche qu'un infime pourcentage de l'humanité?

♪ ♪ ♪

"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.

♪ ♪ ♪

Je vais vous faire écouter, ici, un extrait d'un TED Talk donné par le philanthrope et homme d'affaires Bill Gates, qui déplore que les priorités en recherches scientifiques soient dictées par le marché.

(bip)

- (Bill Gates): For example, there's more money put into baldness drugs than are put into malaria. Now, baldness, it's a terrible thing. Uh...

(rires du public)

And rich men are afflicted. And so that's why that priority has been set.

(bip)

- (Kéven): On investit énormément d'argent pour contrer ce terrible fléau qu'est la perte de cheveux, beaucoup plus que pour d'autres maladies plus graves comme la malaria, mais comme la calvitie affecte des

hommes riches, bien, on prend ça plus au sérieux, dit-il, et c'est pour ça qu'on consacre deux milliards de dollars par année pour résoudre la calvitie.

On s'entend, c'est pas une maladie mortelle, c'est à peine un léger désagrément, et encore. Mais ça touche des millions de personnes, parfois riches, prêtes à déboursier de l'argent et, conséquemment, ça attire l'attention des compagnies pharmaceutiques.

Et à l'inverse, celles-ci ont très peu d'intérêt à mettre de l'argent pour trouver une solution à des maladies plus graves, mais qui affectent un petit nombre de personnes. Eh oui, ça, ça paraît injuste.

Est-ce que maintenant, les maladies rares sont condamnées à quémander des restes au nom de l'offre et de la demande? Pas nécessairement. Et il y a des exceptions qui le démontrent bien. Le meilleur exemple, c'est celui dont vous avez assurément déjà entendu parler, le Ice Bucket Challenge, un défi auquel tout le monde, son oncle et sa tante ont participé au plus fort de sa popularité, à l'été 2014. C'était pour amasser des fonds pour une maladie en particulier. Vous en rappelez-vous?

- (homme): Ready? Here we go.

(cris)

Man!

(rires)

- (Daniel Lanteigne): Même ceux qui sont pas dans les maladies rares espèrent

réussir à recréer un Ice Bucket Challenge et ils y arrivent pas.

- (Kéven): En recherche médicale comme ailleurs, le nerf de la guerre, c'est l'argent. Si les compagnies pharmaceutiques ne voient pas d'intérêt à financer des recherches pour des maladies qui touchent bien peu de clients potentiels et si on peut pas s'attendre à voir les gouvernements déboursier des sommes pour chaque maladie, il faut s'en remettre au public, à la générosité et à la solidarité des citoyens, qui sont quand même déjà très sollicités de toutes parts.

Comment est-ce qu'on peut créer un engouement auprès d'inconnus pour les inciter à donner de l'argent pour une maladie dont ils n'ont jamais entendu parler? Pire, dont ils sont même pas capables de prononcer le nom?

Est-ce que ça change quelque chose quand une personnalité publique comme Céline Dion dévoile être atteinte d'un syndrome rare, comme ça a été le cas, le syndrome de la personne raide, en décembre dernier?

Pour y voir plus clair, j'ai parlé à Daniel Lanteigne, consultant en philanthropie, qui m'a expliqué que, oui, la philanthropie peut jouer un grand rôle.

- (Daniel): Ça dépend de la personnalité publique, j'ai le goût de dire. Euh... vous avez un comédien, une comédienne qui se colle à une cause, qui en est porte-parole juste parce que... bien, parce que ça fait partie de la vie, devenir porte-parole d'une organisation, mais qui a pas de lien

particulier, c'est sympathique, mais ça crée pas une conversion.

Ça va amener un capital de sympathie, ça va être sympathique parce qu'elle va peut-être animer, cette personnalité-là, l'événement de l'organisation, tout ça. Ça fait que dans la plupart des cas, j'ai le goût de dire, t'sais, c'est un... en anglais, là, un "nice to have", mais c'est pas obligatoire, puis ça amène pas énormément plus.

Dans d'autres cas, le cas de Céline Dion, par exemple, bien, avec le diagnostic qu'elle a eu il y a pas très longtemps, le "stiff person syndrome", puis elle est aussi ambassadrice depuis très longtemps de fibrose kystique, là, ça donne une visibilité qui est intéressante à des causes, surtout à des causes, pour les deux exemples, qui sont pas des causes universelles, là.

La fibrose kystique, oui, on en entend en parler... mais c'est quoi, c'est un enfant sur 3600 nés au Canada. On est encore dans quelque chose de passablement marginal, de plus rare. Même chose avec le syndrome dont elle a, donc ça permet... ça permet de mettre la cause de l'avant, donc les gens parlent davantage de la cause, sont plus sensibles. Donc, si un jour ils sont sollicités et qu'ils sont ouverts à cette sollicitation-là, bien, ils partent pas de zéro.

On va parler de la polio, par exemple. La polio, la philanthropie a été un joueur incontestable dans le fait de régler cette situation-là. C'est la philanthropie qui s'est activée et c'est la philanthropie qui s'est fédérée aussi, ça fait que ça, c'est un élément qui est hyper important, parce que si tout le monde, chacun de son côté, se

tire une partie de la couverture, bien, on réalise qu'on est toujours peut-être plus dans une philanthropie de... j'ai le goût de dire de Band-Aid, donc on vient mettre parfois des diachylons sur des hémorragies.

Mais quand tout le secteur réussit à se fédérer ou une partie des grands acteurs de changement se mettent ensemble, là, on peut avoir des beaux... des beaux grands succès. Ça, ça en est un.

Il y en a d'autres qui sont des succès, j'ai le goût de dire un peu... je sais pas si c'est un peu le hasard, si c'est le timing, si c'est juste les astres qui étaient bien alignés, mais on va penser évidemment au Ice Bucket Challenge. C'est un cas de figure qui remonte à quoi, en 2014. Tout le monde a vu, c'est clair...

- (Kéven): Tout le monde l'a fait.

- (Daniel): ... ou même l'a subi, j'ai le goût de dire, t'sais, le seau d'eau glacé sur la tête. Euh... ça, c'est un grand succès. C'est un succès.

- (Kéven): Ça, ça fait 10 ans, puis on n'a pas revu d'affaires semblables à ça avec une aussi grosse portée.

- (Andrée): Exactement, parce que la question après le Ice Bucket Challenge, la SLA, c'était : comment on va réussir à répliquer ça? Comment on peut amener ça dans notre organisation?

Il y a des organismes qui ont réussi à se trouver une ADN propre à un événement qui est récurrent. T'sais, bon, la moustache au mois de novembre, le Défi têtes rasées. On va avoir différents éléments comme ça.

Mais d'en créer un mouvement international dans lequel tout le monde embarque et tout le monde a le goût d'embarquer, c'est pas évident à répliquer.

- (Kéven): On pourra pas créer... t'sais, si on estime qu'il y a 7000 maladies rares, on pourra pas créer 7000 événements uniques à chacun.

- (Daniel): On pourra pas, on n'y arrivera pas.

- (Kéven): On donne-tu beaucoup au Québec? Toi, tu as surtout travaillé au... dans la province du Québec, donc, est-ce que le Québécois ou la Québécoise moyenne donne beaucoup?

- (Daniel): Euh... c'est sûr que si on se compare avec le reste du Canada, on n'a pas l'étoile la plus brillante en termes... en termes de dons moyens au Québec. Le Québec est très, très bon en réaction. Il arrive une situation X, un déluge, une famille qui passe au feu, il arrive un accident tragique, on réagit très, très vite, bénévolement et financièrement, on est... on a l'étoile du match.

- (Kéven): Bons élèves.

- (Daniel): On fait notre don à chaque paye qu'on reçoit, là, il y en a une petite partie ou une grande partie qui s'en va là.

- (Kéven): Je sais pas c'est combien, le pourcentage du budget québécois consacré à la santé, mais c'est énorme, ça fait qu'on se dit que les contribuables sont déjà sollicités.

- (Daniel): Ouais, ça fait que le rationnel, c'est souvent de dire : "Bien, t'sais, moi, je fais déjà ma part pour le système de santé.

Je donnerai peut-être à d'autres causes qui sont pas financées par l'État, mais... mais l'État s'est pas complètement désengagé de la santé et des services sociaux, ça fait que j'ai l'impression que je fais déjà ma part."

Euh... on peut comprendre le rationnel, mais l'État est là pour assurer les besoins de base. Les besoins de base, c'est : tu es malade, tu es pris en charge à l'hôpital, si tu as été assez patient pour rester puis d'être pris en charge...

- (Kéven): Ça couvre pas la microrecherche sur une maladie rare obscure.

- (Daniel): Exactement, on est dans du... on est beaucoup dans du "one size fits all" en santé dans ce qui est en termes de financement public, mais tout le reste, tout ce qui est un peu marginal, tout ce qui sort et puis des besoins spéciaux, des besoins plus grands et qui nous permet aussi de voir plus grand pour l'avenir, bien ça, c'est pas financé par l'État.

- (Kéven): OK, mais je vais aussi me faire le porte-voix d'un discours ambiant que j'ai beaucoup entendu, puis je pense pas que ce soit propre au Québec, mais dans la société en général, où on se dit : est-ce que l'argent que je donne, ça va vraiment servir à l'enfant malade dans son lit malade, qui a besoin de recherche le plus vite possible ou si ça va servir les administrateurs en haut qui gèrent la... la fiduciaire puis le... le petit sac... le petit cochonnet?

- Ouais, ouais, tu m'as entendu rire avec ta question, tu comprends que je l'entends

régulièrement.

- (Kéven): Bien oui.

- (Daniel): Euh... il y avait... il y a beaucoup de gens qui sont... qui se sont positionnés là-dessus. Je me rallie à certains... certains d'entre eux. Vous savez, un organisme à but non lucratif, souvent, on va questionner les frais administratifs, hein, ça fait que de mon dollar que je donne, il y en a combien qui va vraiment à la cause?

- (Kéven): Le roulement...

- (Daniel): Puis là, il y a personne qui a le goût de payer pour le loyer de cet organisme-là parce que t'sais, le loyer, c'est pas vraiment la cause. Personne a le goût de payer pour le staff parce que t'sais, c'est le staff, c'est pas vraiment la cause. Personne a le goût de payer pour... pour les ordinateurs dans ce bureau-là, ça fait...

Ça fait que... si personne paye pour ce bout-là, t'sais, d'avoir des gens compétents puis de les payer décentement, parce qu'à un moment donné, t'sais, je veux dire, comme avait déjà dit quelqu'un pendant les élections municipales, t'sais : "Offre des pinottes, tu vas attirer des singes." Euh... si on paye pas décentement le monde, si on n'a pas de local, tout ça, bien, j'ai le goût de dire, cette cause-là, ça reste une bonne idée en théorie, sur un bout de papier, il y a rien qui prend vie, ça prend du monde, ça prend de la place pour le faire.

Donc, c'est sûr que quand on donne 1 \$, il y en a une partie qui s'en va dans les frais administratifs. J'ai le goût de dire, des fois, les frais administratifs vont être élevés, puis c'est pas toujours mauvais que ça soit élevé, parce que si moi, comme

organisation, je décide d'investir un peu plus en marketing, c'est sûr que la question va être : "Mais moi, j'ai pas vraiment le goût de te payer une campagne de pub avec la piastre que je te donne."

Mais cette campagne de pub-là, ça permet d'aller chercher 500 autres donateurs. Moi, je pense que c'est pas bête d'avoir investi en marketing et d'avoir investi un peu de temps là-dessus. Puis, d'avoir augmenté, d'une manière très épisodique et circonscrite dans le temps, nos frais administratifs pour se dire : bien, si on fait pas ça, tout ce qui va arriver, c'est qu'on va perdre nos donateurs parce qu'on sait qu'ils papillonnent un peu.

On sait que les donateurs, bien évidemment, il y a de l'attrition de donateurs avec le temps. Et si n'on investit jamais pour du rayonnement, si on est toujours là, alors que, bien, tout le temps d'antenne publicitaire est offert à des mégacompagnies qui, elles, investissent pour nous vendre de la "scrap" à tous les jours, puis ça, personne ne s'en offense...
- (Kéven): Ouais.

- (Daniel): Bien, à quel point... pourquoi on s'offense qu'un OBNL veuille juste avoir un petit peu d'attention pour aller chercher éventuellement plus de donateurs et plus d'argent, pour peut-être régler le problème pour lequel il existe?

- (Kéven): Pour payer des bons créateurs, payer des bons stratèges, payer des bons directeurs qui vont amener les bonnes idées.

- (Daniel): Oui, parce que tout se fait pas

en pro bono, là, dans le secteur des OBNL, là. Oui, on réussit à avoir des gratuités, à avoir des tarifs moins chers, mais à un moment donné, tout le monde travaille, tout le monde a le droit de payer puis de manger à sa faim... d'être payé puis de manger à sa faim... ça fait que, pour moi, l'argument de la piastre va à la cause, je pense pas qu'il faut arrêter d'être vigilant parce que... parce que t'sais... dans toute place, il peut y avoir des risques et il peut y avoir des mauvaises décisions qui sont prises.

Restons vigilants, mais soyons pas critiques de manière très instantanée en voyant les frais administratifs. Posons juste la question de dire : "Pourquoi, cette année, ils sont plus élevés? OK, parfait, ça vous a permis d'aller chercher plus de donateurs, je suis content pour vous, tant mieux, votre cause est sur une bonne traque, il y a une pérennité dans l'organisme, puis moi, je suis juste content de ça."

♪ ♪ ♪

- (Kéven): Le Ice Bucket Challenge a été un succès sur toute la ligne. Il y a eu des tentatives de répéter le coup dans les années suivantes pour amasser des fonds pour d'autres maladies, mais c'est comme si le train était passé. Impossible de reproduire une pareille réussite, de toute façon, pour toutes les maladies qui auraient bien besoin de financement, elles aussi.

- (Richard Robitaille): La SLA, c'est... on appelle ça une maladie, mais dans le fond, c'est un spectre et il y a des gens qui... qui,

à l'annonce du diagnostic, vont... peuvent vivre plusieurs années après l'annonce du diagnostic; d'autres, ça va être quelques mois. Mais en moyenne, là, la survie, c'est deux à cinq ans. Donc, c'est un... c'est un peu un... c'est un... c'est un... c'est une annonce de... de... c'est un peu une condamnation à mort, ce diagnostic-là, et... et on sait pas à quelle vitesse ça va aller.

- (Kéven): Richard Robitaille est professeur titulaire au Département de neurosciences de la Faculté de médecine de l'Université de Montréal. Il travaille depuis des années à chercher un traitement contre la SLA. Lui et son équipe ont mis au point une approche novatrice, fort prometteuse qui pourrait améliorer considérablement la qualité de vie des personnes atteintes.

- (Richard): Donc, c'est une maladie qui touche les... les neurones qui contrôlent les muscles, donc on appelle les motoneurones, donc les neurones moteurs, qui vont dégénérer avec la maladie. Donc, c'est pour ça qu'on appelle ça une maladie neurodégénérative.

Ce que ça fait, donc, c'est que le cerveau, graduellement, perd le contrôle... son contrôle sur les muscles, donc les gens vont paralyser... vont avoir une faiblesse dans la main, dans le pied, éventuellement, la jambe va paralyser, le bras. Ça peut toucher le... au niveau du cou, donc le langage, la respiration, la déglutition.

Puis, éventuellement, ce qui amène en... en fin de vie, c'est les muscles respiratoires qui sont touchés, et les gens, bien, ont de la... arrêtent de respirer. Ce qui est très frustrant pour les gens de la SLA, c'est : ils

vivent d'espoir. Mais l'espoir pour eux, c'est deux à cinq ans. Moi, ce que je fais prend cinq à dix ans. On n'est pas du tout dans le même... au même rythme.

- (Kéven): C'est pas le même horizon.

- (Richard): Pas du tout. Et je les... je comprends leur frustration, tout à fait, parce que eux, là, c'est... c'est comme : "Donne-moi quelque chose maintenant." C'est pas dans six mois. Et moi, je leur dis : "Bien, donne-moi trois à cinq ans, puis je peux..." Non, on s'en va pas là.

Donc, c'est de faire le pont entre les deux, de... de leur montrer : voici comment ça marche, voici ce qu'on fait, voici le l'engagement, l'énergie, la contribution des étudiants qui... qui mènent le projet, leur... leur engagement. C'est vraiment, là, à 100 %.

Puis, en même temps, c'est de prendre... de montrer aux étudiants, moi, mon équipe : voici ce que eux vivent, voici comment c'est important, voici... comprenez-vous pourquoi ils ont ce besoin urgent? Et c'est quoi, l'espoir de tout ça?

♪ ♪ ♪

- (Kéven): Est-ce que tu te rappelles la première fois que tu as vu quelqu'un se verser un seau d'eau froide glacée sur la tête?

- (Richard): Ouais, ouais, oui.

- (Kéven): Tu te rappelles c'était qui, c'était où, c'était quand?

- (Richard): Euh... c'était... bien, c'était les... les... les vedettes... les vedettes sur YouTube et tout ça, là. C'est sûr que toute la communauté scientifique, on a

embarqué, là, c'était...

- (Kéven): C'était quoi, votre réaction, en voyant ça, la communauté scientifique? Voyant tout d'un coup... parce que toi, tu travaillais déjà dans la SLA à ce moment-là?

- (Richard): Ouais, ouais, ça faisait... euh... ça faisait peut-être 2-3 ans, donc encore des petits jeunes encore dans SLA, mais ce qui était fascinant, c'était de voir que ça fonctionnait, c'était de voir la traînée de poudre que ça faisait, de dire : "Bien voyons donc, ça marche!"

Il y a des levées de fonds absolument phénoménales. C'était... je... on n'avait jamais vu ça, là. Clairement, ça a donné des ressources inespérées. C'était... aux États-Unis, ils ont levé au-delà de 100 millions, 150 millions de dollars. Au Canada, c'était comme 15 millions de dollars. Euh... donc là, au lieu d'avoir un million ou deux pour la recherche sur la SLA... à SLA Canada, par année, on a tout d'un coup 15 millions.

- (Kéven): Ça change le budget.

- (Richard): Ça change le budget, et là, tout d'un coup, les collaborations sont faciles, beaucoup plus faciles... l'accès aux outils. Bon, donc, tout d'un coup, des idées que, finalement, on pouvait pas mettre en action, bien là, tout d'un coup, les ressources sont là.

♪ ♪ ♪

- (Kéven): Lui et son équipe ont reçu une subvention d'un million de dollars de l'organisation américaine ALS Association. Un million de dollars, ça change la donne

et ça va permettre d'entamer très bientôt des tests cliniques pour un médicament. Pas un remède miracle, mais un médicament qui permettrait de ralentir la progression des symptômes et, aux personnes atteintes de la maladie, de conserver une belle qualité de vie plus longtemps.

- (Richard): Dans le cerveau, il y a, grosso modo, deux grosses familles : il y a les neurones, mais il y a aussi des cellules qu'on appelle des cellules gliales. Donc, c'est des cellules nourricières, supportrices qui vont contrôler l'activité des neurones, qui vont les nourrir, qui vont les protéger, etc.

Il y a un petit groupe de... il y a une cellule à la... à cette jonction-là qui est une petite cellule gliale. Elle, elle est super importante. Elle, elle sert au maintien et à la réparation de la structure. Et ce qu'on a montré dans nos études, c'est que cette cellule-là, elle est... elle est défectueuse très, très tôt.

Donc, l'approche qu'on a faite, c'est de... de rétablir un type de signal dans cette petite cellule-là qui lui permet de jouer son rôle. Donc, on utilise une drogue qui remet la cellule dans un état fonctionnel et, dans notre modèle animal, ce qu'on appelle une étude préclinique, on a pu maintenir l'innervation, donc maintenir le contact nerf-muscle. On a... maintenu la... la capacité musculaire, la force musculaire, la locomotion, donc les souris marchent, et on a prolongé la durée de vie des souris aussi.

Il faut que je fasse attention, mais en

principe, dans les prochains mois, premier... premier patient, première dose, c'est ça. Donc, le... chaque patient est traité six mois, mais le... étant donné le nombre de patients en clinique, le nombre d'essais cliniques et le nombre de patients dont on a besoin dans les... ça va être les... les patients vont être échelonnés, je pense, sur un an, un an et quelques, donc on a à peu près deux ans de... de patients. Premier patient, première dose, jusqu'au dernier patient, dernière dose. Et après ça, on espère passer en... en extension ouverte.

- J'ai senti chez Dr Robitaille un désir urgent et sincère d'aider et de soigner. Je me sentais privilégié d'avoir fait sa rencontre. Je l'ai remercié chaleureusement. Et en le raccompagnant vers la sortie, bien, on a jaser de baseball parce que c'était la saison, parce que je suis journaliste sportif dans la vie aussi, mais surtout parce qu'un nom en particulier s'imposait, celui de Lou Gehrig.

C'est qu'on surnomme souvent la SLA la maladie de Lou Gehrig, un ancien joueur, tout un frappeur, surnommé The Iron Horse pour sa durabilité et sa fiabilité. Champion de la moyenne au bâton en 1934, il a aidé les Yankees à remporter la série mondiale six fois. Il a été emporté par une maladie à peine connue à l'époque, la SLA.

Et aux États-Unis, cette maladie est associée à son nom depuis, il a aidé à la faire connaître. La SLA a été, en quelque sorte, choyée : une légende du baseball a contribué à faire connaître la cause et, des

années plus tard, bien, le Ice Bucket Challenge a aussi contribué à faire connaître la maladie et à financer la recherche.

Le Ice Bucket Challenge aurait été, d'une certaine manière, son dernier coup de circuit, et Lou Gehrig pourra finalement croiser le marbre quand un traitement sera trouvé pour cette maladie. Et vous savez quoi? Ça donnera espoir pour d'autres maladies. Parce que souvent, c'est une question de hasard. D'autres maladies ne profiteront jamais d'un tel rayonnement, d'une telle visibilité médiatique.

Quand il est question de maladies rares, il est difficile d'avoir des données précises sur les occurrences et les prévalences. Mais pour vous donner un exemple, il existe une autre maladie que la SLA qui touche à peu près le même nombre de personnes. On dit qu'il y a une à neuf personnes sur 100 000 qui va développer la SLA. C'est le même ratio pour une autre maladie dont vous n'avez pourtant probablement jamais entendu parler.

La maladie de Sotos, c'est une condition génétique. Les personnes qui en sont atteintes grandissent plus vite que leurs pairs, elles sont plus grandes, elles ont un contour de tête plus imposant, des traits particuliers. C'est ce qu'on appelait autrefois le gigantisme. C'est un syndrome qui s'accompagne d'un déficit intellectuel qui va varier beaucoup d'une personne à l'autre. Martin Guilbert est le papa du jeune Simon, dit Simon le Zèbre, qui est atteint de cette maladie.

♪ ♪ ♫

- (Martin Guilbert): C'est un petit garçon qui, malgré ses 12 ans, bien, écoutez, il a... il a des apprentissages... des difficultés, là, à différents niveaux, que ce soit au niveau académique ou apprentissage classique, bien, il est... on peut pas le comparer aux enfants de son âge, donc il a un cursus académique particulier avec... avec une adaptation scolaire particulière. C'est qu'il fait des progrès à son rythme et on l'accompagne là-dedans.

Au niveau social, c'est un petit garçon qui est... qui est très enjoué, qui facilement va se... va interagir avec... avec les autres. Maintenant, c'est un petit gars qui... qui a ses difficultés, comme de l'anxiété, ça prend une routine dans son quotidien.

- (Kéven): Toi, tu viens de... du milieu médical déjà, donc tu étais quand même, j'imagine, un peu confronté à ça. Ça devait être un peu confrontant, en tant que pharmacien, de voir qu'il y a tellement de millions de dollars, t'sais, qui sont investis, par exemple, dans des trucs aussi banals que la calvitie et qu'il y a des maladies qui sont beaucoup plus sévères, bien, les grandes compagnies pharmaceutiques s'y intéressent moins.

- (Martin): Oui, ça a été un... un "reality check", comme on dit, ça a été... une nouvelle réalité, ça... ça a frappé fort, pour ma part, où est-ce que, justement, on travaille beaucoup en traitements de maladies évitables, quand on voit les immenses... l'immense contribution des compagnies pharmaceutiques dans le... la recherche sur l'obésité, sur...

sur le diabète, sur l'hypertension.

Et moi, comme pharmacien, c'est... à tous les jours, bien, 95 % de... des médicaments qu'on va... qu'on va servir, bien souvent, ça va... ça va être pour traiter ce genre de maladies-là, oui, qui... des maladies qui sont... bon, qui sont reliées à la vieillesse également, mais beaucoup de maladies évitables. Euh... et... et là, on... on vient qu'à... à comprendre aussi la réalité du sous-financement des maladies rares, de la recherche en... au niveau des maladies rares.

Et dans les premiers mois, quand j'ai décidé de... de créer le... le fonds philanthropique, t'sais, il y a Pierre Lavoie qui nous avait... qui nous a comme... qui m'a comme allumé aussi là-dessus, là, qu'il y a tellement de choses bizarres au niveau des choix de société, au niveau du financement de la recherche, au niveau du... des soins pharmaceutiques, des... du soutien, du soutien gouvernemental pour les gens qui sont dispersés à travers leur petite maladie rare, isolés, sans... sans ressources.

- (Kéven): C'est ce qui incite Martin à croire que même si les compagnies pharmaceutiques ont un rôle à jouer dans les efforts pour soigner les maladies rares, il faudra plutôt se tourner vers les gouvernements et le public pour financer ce qu'on appelle la recherche fondamentale.

Il a voulu faire sa part et, avec l'aide de la Fondation Québec Philanthrope, sa conjointe et lui ont créé un organisme qui finance, entre autres, des projets de

recherche pour d'autres maladies rares, mais pas juste ça.

- (Martin): L'essence même, au départ, de la... de la création de notre fonds philanthropique, c'était... d'aider les maisons de répit, parce que nous, on a... on a eu droit aux services des Petites Lucioles à Québec et... ça a été... ça a été révélateur. Et on a pu mesurer à quel point les maisons de répit sont... sont une...

- (Kéven): Font des petits miracles?

- (Martin): Font des miracles. C'est une... c'est une... une porte de... de sortie pour les parents, parce que... ils ont pas juste du gardiennage, mais ils ont du... il y a un support médical qui est important...

- (Kéven): Un genre de halte routière qui...

- (Martin): Oui.

- (Kéven): C'est comme si c'était une longue autoroute... un long trajet, évidemment, puis d'avoir une halte routière, des fois, pour permettre aux parents de...

- (Martin): De respirer.

- (Kéven): De souffler, ouais.

- (Martin): Et de prendre quelques heures pour eux, ce qui était... ce qui... qui est pas facile quand il y en a un qui est à... à la maison pour s'occuper des... des deux autres et de s'occuper, de travailler, l'autre parent est à l'hôpital.

Donc, au début, bien évidemment, on ramasse que quelques... quelques dollars, on fait des... une ou quelques activités de levée de fonds et... bon, on n'a pas de permanence, on n'a pas une grosse organisation, donc on redonne comme on

peut, avec le temps qu'on a et...

Et l'objectif, en premier lieu, c'était justement de fournir un coussin d'air pour les maisons de répit, qui en arrachent, pour pouvoir accueillir des enfants, le... le temps de... de laisser souffler les... les parents ou la famille, là. Alors ça, c'était notre premier objectif.

Évidemment, bien, les autres objectifs, c'est le financement de la recherche, qui était notre... un point d'ancrage, mais qu'on savait qui pouvait pas arriver tout de suite, parce que ça prend quand même passablement de sous pour financer la recherche et...

Et le... un point majeur aussi de notre... notre fonds philanthropique, c'était la... conscientiser la population à la différence, donc il est possible de grandir dans la différence.

- (Kéven): Martin a voulu redonner au milieu des maladies rares parce qu'il se considère chanceux que la condition de son fils ne soit pas mortelle. Avec l'aide de la Fondation Québec Philanthrope, sa conjointe et lui ont créé un organisme qui finance des projets de recherche, par exemple, les recherches de l'équipe du chercheur Luigi Bouchard, à qui on a parlé lors du dernier épisode. Mais l'argent ne sert pas juste à financer les recherches, loin de là.

- (Martin): Depuis le départ, je me dis : oui, on veut faire une différence dans la vie des gens, on le fait à petit feu, mais on veut faire une différence dans le... l'avenir aussi de... d'autres familles. Et dans ce cas-ci,

c'est un projet de recherche qu'on a financé qui est même pas sur le syndrome de Sotos, c'est même pas sur le syndrome de notre fils. C'est un... une maladie rare qu'on... qui est étudiée au Saguenay via l'Université de Sherbrooke, donc on a... on a fait notre premier octroi.

Et là, j'ai vu... j'ai vu encore... j'ai pu mesurer un peu l'impact de toutes les démarches qu'on a faites, de toutes les marches, les courses qu'on a faites, nos événements de levée de fonds. Et j'ai dit : "Bien, mission accomplie", même si je n'ai pas la prétention d'avoir le... la force publicitaire ou la force du financement de Pierre Lavoie, par exemple, ou d'autres organisations à travers le monde sur le financement des maladies rares. Mais je me dis qu'à quelque part, mon petit bonhomme nous a allumés, m'a allumé sur une réalité qui était... qui était embrouillée, finalement, qu'on voyait pas.

- (Kéven): Nous éveiller sur des réalités embrouillées, que dit Martin. En l'écoutant, ça m'a rappelé ma conclusion du premier épisode, quand je parlais des personnes handicapées comme étant des petits pionniers venus au monde pour créer un monde plus juste, plus inclusif. Simon a donné le goût à Martin de s'impliquer pour d'autres causes, pour d'autres maladies, dans l'espoir de pouvoir bâtir une société plus juste, plus inclusive.

Et là, je comprends que 1 \$ investi, c'est pas juste 1 \$ investi dans la recherche, mais aussi dans l'espoir. C'est pas juste mettre 1 \$ dans la fente d'un cochonnet. C'est plus comme glisser une pièce dans

une machine lumineuse, comme dans une arcade, dans laquelle on doit remettre des pièces de temps en temps, si ce ne serait que pour la garder allumée. C'est l'image que j'ai en tête quand je pense aux dons que l'on fait à des maladies rares. Parfois, le don est juste suffisant pour garder la lumière allumée.

Pendant que je faisais le balado, en parlant aux intervenants, j'ai une phrase du compositeur Stéphane Lafleur qui me revenait souvent en tête : "L'espoir est le genre de lumière qu'il faut changer souvent." On continue d'espérer, mais il faut changer souvent l'ampoule, puis ça coûte cher des fois, dans tous les sens du terme.

Quand on met une piastre de notre poche pour une cause quelconque, on met, oui, une piastre de plus dans le cochonnet de la recherche scientifique, mais on fait pas juste ça. Cette piastre-là est aussi symbolique, comme si chaque dollar ajoutait un peu d'espoir au compteur.

Et je reviens à mon joueur de baseball, Lou Gehrig. Lou Gehrig, même s'il a été foudroyé par une maladie rare, se considérait tout de même comme l'une des personnes les plus chanceuses de la Terre, même s'il avait perdu à la loterie génétique en développant la SLA. C'est ce qu'il a déclaré à son discours d'au revoir au Yankee Stadium, le 4 juillet 1939, quelque temps à peine avant son décès.

(bip)

- (Lou Gehrig): Today, I consider myself the luckiest man on the face of the Earth.

(applaudissements)

As they're standing in uniform in this ballpark today.

That I might have been given a bad break, but I've got an awful lot to live for. Thank you.

(applaudissements)

- (Kéven): "Peut-être, dit-il, ai-je reçu un mauvais coup du sort, mais j'ai quand même énormément de bonnes raisons de continuer à vivre", disait-il. Je trouve ça beau et je trouve que ça encapsule assez bien ce que ça peut représenter de vivre avec une maladie rare.

À travers les mauvais coups du sort, quand on a l'impression d'avoir tiré la mauvaise paille, d'avoir perdu à la loterie génétique, quand on a de la misère à se lever un bon matin, quand on a l'impression d'errer dans les méandres du système médical, quand on voit des membres de sa famille souffrir, quand on doute, quand on maudit son corps, quand on espère un traitement, bien, on garde la lumière allumée.

♪ ♪ ♪

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.

♪ ♪ ♪