



Brochure 2023



Le mot du Vice-président



Après plusieurs années passées en tant que Président de l'Association Enfance et Maladies Orphelines, je tiens tout d'abord à adresser mes plus vifs remerciements à tous les donateurs qui soutiennent la cause que nous défendons au quotidien. Votre générosité et votre fidélité à notre Association représentent une immense aide sans laquelle rien ne serait possible. Un grand merci à vous qui nous permettez d'œuvrer pour le mieux-être des enfants et des familles et de nous donner les moyens de continuer notre lutte contre cette injustice.

Les maladies rares confrontent les personnes atteintes et leur entourage à de nombreux défis qui touchent l'ensemble des domaines de vie car elles sont souvent chroniques et invalidantes. Elles génèrent une forte situation de désavantage social car en plus des coûts directs, ces maladies sont aussi à l'origine de coûts indirects. Vivre avec une maladie rare, c'est devoir faire face à un parcours balisé : le parcours du combattant.

L'hétérogénéité et l'étrangeté de ces maladies amènent en effet tous les malades au même constat : une maladie rare, c'est se trouver « en dehors des cases » médicales, scientifiques, sociales et administratives. Vivre avec une maladie rare c'est affronter, avec persévérance, défis et difficultés dans tous les domaines de la vie. Courage à eux !

Avant de conclure, je tiens à remercier tous les membres du comité pour leur implication, ainsi que de la confiance accordée. Ma gratitude va aussi vers toutes les personnes qui œuvrent au sein de l'Association pour accomplir leur tâche ardue d'informer le public du combat quotidien que vivent les familles et mener à bien notre campagne annuelle de récolte de dons.

C'est pour que ce parcours soit le moins chaotique possible pour les malades et leurs familles que notre Association œuvre jour après jour.

Olivier Meyer, Vice-président

Sommaire

Le mot du Vice-président	2
Sommaire	3
Qu'est-ce que l'AEMO ?	4
L'équipe de l'AEMO	5
Qu'est-ce qu'une maladie rare ou orpheline ?	6
Trois exemples de maladies orphelines	7
Quelles sont les conséquences de la rareté de ces maladies ?	8-9
First Step	10-11
Extraits de témoignages	12
Dessins	13
Charte du HONcode	14
Remerciements	15

« Où est le poison, la nature a voulu que l'on trouvât le contre-poison : là où est la maladie, on peut trouver le remède. » Alexandre Dumas

Qu'est-ce que AEMO ?

Notre Association a été créée en 2004 dans le but de donner une large information sur les problèmes que génèrent les maladies rares et orphelines.

Même si les maladies rares ont chacune leurs spécificités, elles sont la cause des mêmes souffrances.

L'Association Enfance et Maladies Orphelines a la particularité d'être la seule en Suisse qui tient compte de toutes les maladies rares ou orphelines répertoriées par l'OMS.

Nos statuts (disponibles sur notre site Internet) stipulent que nous récoltons des fonds pour soutenir toute démarche ou action liée au domaine des maladies rares ou orphelines, c'est-à-dire :

- Aider des enfants et des jeunes adultes en difficulté, domiciliés en Suisse, quelles que soient leur ethnie et leur religion
- Aider d'autres associations à but similaire
- Soutenir la recherche et l'information

Nous travaillons avec une équipe formée pour transmettre de l'information au grand public sur les conséquences des maladies rares, le sensibiliser aux problématiques qui découlent du fait d'être atteint par une telle maladie et récolter des dons. **Il faut savoir que sans le donateur, rien ne serait possible.**

En parallèle au travail d'information et de récolte de dons, nous gérons les dossiers des familles que nous soutenons financièrement. Pour cela, nous avons un comité d'éthique qui rend visite aux familles où que ce soit en Suisse romande afin de cerner au plus près les besoins spécifiques de l'enfant, définir la situation familiale aussi bien morale que financière. Nous soutenons les familles soit par **une aide mensuelle** illimitée dans le temps ou par des **aides ponctuelles** d'un

montant souvent assez conséquent. Nous faisons aussi une fois par année un versement supplémentaire aux familles les plus démunies pour les aider à passer les fêtes de fin d'année. Toutes nos aides sont non remboursables. Le comité d'éthique suit évidemment les dossiers de très près pour suivre l'évolution de la famille et adapter si nécessaire l'aide financière.

Notre aide est destinée à alléger le budget global de la famille en prenant à notre charge des frais ou des soins qui ne sont pas pris en charge par les assurances qui, à elles seules fournissent des prestations parfois insuffisantes, comme des frais dentaires, des frais d'instituts, l'achat de matériel thérapeutique, des frais de déplacement, etc. Nous payons également des cours de loisirs tels que cours de danse, de natation, d'équitation qui sont souvent considérés comme une bouffée d'oxygène pour les enfants. **Nous nous positionnons en relais des assurances.** C'est la raison pour laquelle ces malades ont besoin d'un soutien financier extérieur comme celui que nous leur fournissons.

Les familles que nous soutenons se sont annoncées soit en contactant l'association spontanément, soit par le biais d'autres associations qui transmettent nos coordonnées, ou encore lors de nos appels de récolte de fonds durant lesquels des familles contactées s'annoncent comme parents d'un enfant touché par une maladie rare.



Arrivée de la course du défi la Tuffière le 5 septembre 2021.

L'équipe AEMO

Comité de direction



Bhira Meyer
Présidente



Olivier Meyer
Vice-président



Francesca Seegy
Membre



Silvana Gonzalez
Membre



Jacques Guhl
Membre



Dre Loredana
D'Amato *Membre,*
coordinatrice
Orphanet Suisse

Comité d'éthique



Sylviane
Moreillon-Puhovic



Manon
Weibel Rosello

Qu'est-ce qu'une maladie rare ou orpheline?

En Europe, une maladie est dite rare quand elle touche moins d'une personne sur 2'000. Une maladie est dite orpheline lorsqu'il n'y a aucun traitement efficace. Ces maladies nécessitent des efforts pluridisciplinaires, car toutes les spécialités médicales sont concernées.

Ces maladies peuvent être d'origine diverses : métabolique, neuromusculaire, infectieuse.

Dans 80% des cas, elles sont d'origine génétique et expriment une erreur dans l'écriture d'un gène. Les maladies rares ont une grande variabilité d'expression dans une même pathologie avec des évolutions différentes d'une personne à l'autre. Mais de façon générale, elles sont le plus souvent graves, invalidantes et chroniques, affectant les capacités physiques, intellectuelles, comportementales ou sensorielles avec parfois mise en jeu du pronostic vital.

On en dénombre aujourd'hui quelque 7'000 et cinq nouvelles pathologies sont décrites chaque semaine dans la littérature médicale. Prises dans leur ensemble, elles affectent un nombre important de patients.

On estime à 30 millions de personnes atteintes de maladies rares en Europe, soit 6 à 8% de la population. Par extrapolation, et en l'absence de registres, **on estime à environ 500'000 le nombre de personnes en Suisse** qui seraient concernées.

Par ailleurs, une personne sur quatre connaît quelqu'un atteint d'une maladie rare. Ces chiffres permettent de relativiser la notion de rareté. Une maladie rare peut apparaître à n'importe quel âge, mais dans plus de la moitié des cas, les symptômes apparaissent à la naissance ou pendant l'enfance.

Même si les maladies sont rares, les malades, eux, sont nombreux.



Esteban, atteint d'une maladie non diagnostiquée.

Trois exemples de maladies orphelines

Maladie Mitochondriale complet 5

La maladie mitochondriale se développe à l'échelle des mitochondries. Constituées d'une membrane externe et d'une membrane interne formée de crêtes augmentant sa surface, les mitochondries sont des organites situés à l'intérieur de la cellule qui ont une taille avoisinant un micromètre de longueur. Elles jouent un rôle primordial dans la respiration cellulaire et dans la production énergétique indispensable au déroulement des fonctions de chaque cellule du corps. Certains vont avoir des symptômes bénins, tels que des difficultés de mémorisation ou une susceptibilité à la fatigue. D'autres personnes auront des manifestations beaucoup plus graves et ce dès la naissance. Les principaux symptômes sont les troubles cardiaques, l'épilepsie, la surdité, l'autisme, l'accident vasculaire ou la myopathie mitochondriale, etc.



Syndrome de Wolf-Hirschhorn

Le syndrome de Wolf-Hirschhorn est une maladie chromosomique associant un faciès caractéristique avec les coins de la bouche tombants, un retard de croissance intra-utérin suivi d'un retard de croissance post-natal, crises fréquentes d'épilepsie, retard de développement mental, difficulté d'alimentation, surdité et malformations cardiaques. La plupart des enfants atteints ne marcheront et ne parleront jamais. La prévalence est d'une naissance sur 50'000 et touche deux filles pour un garçon.

Syndrome d'Ehlers-Danlos

Le syndrome d'Ehlers-Danlos est un groupe hétérogène de maladies du tissu conjonctif, caractérisé par une anomalie de la synthèse du collagène et entraînant une hyperextensibilité cutanée, une hypermobilité articulaire, une fragilité vasculaire ainsi qu'une atteinte variable des autres viscères.



Quelles sont les conséquences de la rareté de ces maladies ?

Dans de très nombreux cas, les pathologies de ces maladies entraînent des nécessités spécifiques aussi bien au niveau de la prise en charge financière que morale.

Selon une étude, les **dépenses de santé chez les personnes atteintes de maladies rares sont de 3 à 4 fois plus importantes** que chez les autres individus.

Il faut savoir **qu'en plus des coûts médicaux directs, ces maladies sont à l'origine de coûts indirects** tels que l'abandon du travail professionnel (souvent pour la mère), les heures d'activités liées aux soins à donner à la personne malade, l'aménagement du logement, le coût des transports pour se rendre dans les hôpitaux, les frais liés à l'alimentation particulière dans certains cas, la stérilisation du matériel thérapeutique, etc...

Ces coûts de santé, qui ne sont pas toujours couverts par des organismes officiels, font que les patients doivent pallier eux-mêmes à ces surcoûts par leurs propres moyens. Or, cette partie relativement importante des frais qui est supportée par les familles devrait faire l'objet d'une prise en charge individualisée. Il faut également tenir compte de la charge morale et psychologique qui s'ajoute aux divers problèmes du quotidien. Face à ces nombreuses difficultés, de nombreux parents divorcent et la vie de famille se brise. Souvent, la mère doit faire face seule aux dépenses liées à la maladie, et ce sans avoir de revenus professionnels.

Une des autres causes de souffrance des familles est le parcours du combattant pour obtenir un diagnostic, qui s'avère pourtant être pour elles la question capitale. Le retard dans la pose d'un diagnostic entre les premiers symptômes et le diagnostic approprié entraîne parfois des risques inacceptables et peut être à l'origine de la transmission de la maladie à

d'autres enfants à venir faute d'informations données au couple qui reste dans l'ignorance.

Mettre un nom sur une maladie est une nécessité vitale pour le malade. Savoir contre quoi se battre, c'est espérer une prise en charge de la maladie, une amélioration des traitements et même une stabilisation de l'évolution de la maladie. C'est l'espoir d'avoir un projet de vie.

Dans la vie de l'enfant et de la famille, on peut distinguer trois périodes distinctes : la vie d'avant l'annonce, le moment même de l'annonce et ceux qui suivront l'annonce.

La période avant l'annonce est faite de doutes, de craintes, d'interrogations et d'attente. C'est une longue période d'inactivité.

Le moment même de l'annonce est un moment où la vie s'arrête et où tout bascule. C'est un vrai traumatisme psychique pour la famille. En annonçant la maladie, on annonce aussi l'absence de traitement curatif réel. Les patients passent par différentes étapes, la révolte, le repli sur soi, la culpabilité, la honte, la peur.

La période qui suit l'annonce est dramatique dans tous les cas. Le malade et sa famille savent mais ils ne sont pas en mesure d'en comprendre toutes les conséquences. De plus, tout n'a pas forcément été dit ou tout n'a pas voulu être entendu.

C'est une période d'activités faites de quête d'informations suivie d'espoir et de désespoir.

« Il leur est souvent difficile de parler, mais il leur est aussi souvent difficile de se taire. »



Notre association a acheté un équipement adapté à Lucie pour pratiquer le ski.

C'est pourquoi **l'errance diagnostique**, que ce soit des diagnostics erronés ou tardifs, est susceptible de provoquer des conséquences telles que perte de temps dommageable, traitements inutiles, inappropriés voire dangereux.

En raison de l'atteinte de divers organes et des conséquences sur d'autres fonctions, les personnes atteintes devraient bénéficier d'une prise en charge pluridisciplinaire. Tous ces

facteurs impliqueraient de mettre sur pied un soutien psychologique pour éviter aux familles en plein désarroi de ne pas savoir où se tourner, ne connaissant aucune infrastructure pour les conseiller ou les diriger vers des professionnels compétents. A noter que, depuis quelques années, a vu le jour la Coordination nationale des maladies rares (Kosek). Cette dernière est une plateforme de coordination visant à améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Dans ce but, la kosek réalise des projets en collaboration avec les acteurs de la santé tout en impliquant les personnes concernées à travers leurs organisations de patients.

Et toutes les conséquences de ces handicaps sont un facteur déterminant de l'exclusion sociale, surtout s'ils s'y ajoutent des troubles du comportement. La présence constante d'une personne de la famille est nécessaire au malade et, de ce fait, la vie personnelle et sociale est réduite à sa plus simple expression. Le malade et sa famille ne sont jamais en congé de leur maladie, ni le jour, ni la nuit, car les heures de soin s'ajoutent au travail quotidien.

Les malades requièrent une aide directe auprès d'une association caritative pouvant décider rapidement de les soutenir financièrement, que cela soit d'une façon ponctuelle ou régulière.

C'est la raison pour laquelle ces malades ont besoin d'un soutien financier. Si notre association permet de soulager, même temporairement, des enfants frappés par l'injustice d'une maladie incurable, alors elle aura atteint ses objectifs.

La thérapie «First Step» initiée par Monsieur Shai Silberbush de Tel-Aviv permet aux enfants atteints d'un handicap moteur ou sensoriel d'améliorer de façon significative leur bien-être en leur offrant la possibilité **d'acquérir une plus grande autonomie dans leur vie quotidienne.**

Après avoir rencontré une maman qui habite à Zurich dont le fils suivait cette thérapie depuis plusieurs mois avec beaucoup de succès, notre Association a fait venir pour quelques jours Shai Silberbush à Lausanne en février 2011 dans le but que ce dernier rencontre des enfants atteints par l'une ou l'autre maladie rare et qui seraient susceptibles de profiter de la méthode First Step.

Depuis cette date, notre Association a mis sur pied une aide en finançant cette nouvelle thérapie qui se pratique en Suisse et à Tel-Aviv. Plusieurs enfants de notre Association pratiquent cette thérapie qui leur permet d'améliorer de façon significative leur comportement moteur et sensoriel et leur offre la possibilité d'acquérir une plus grande autonomie dans leur vie quotidienne.

Pour chaque enfant, une évaluation se fait par le thérapeute et, durant deux heures, il observe et teste l'enfant dans différentes situations. Ensuite il s'entretient avec les parents et leur explique **ce qui pourrait être amélioré et comment l'améliorer.** Cette séance d'«assessment» se fait pour chaque enfant afin de juger de l'opportunité de commencer cette thérapie. Plusieurs points sont évalués comme la capacité de la famille à consacrer plusieurs heures par semaine à pratiquer les exercices enseignés car les parents sont impliqués en tant que partenaires-thérapeutes. Observer les activités des parents avec l'enfant révèle beaucoup du développement dynamique de l'enfant.

Après avoir exploré le potentiel de l'enfant, First Step installe un **processus de travail sur mesure.** Même dans des cas de lésions cérébrales ou pour différents syndromes, la capacité d'apprentissage existe. Petit à petit, l'enfant va apprendre toutes les étapes qu'il a sautées et en recevant le bon stimulus, le

cerveau répond et réorganise le réseau de ses connexions.

Le programme First Step comprend l'intégration avec l'environnement complet des enfants, en particulier celui des parents. En effet, le thérapeute n'approche pas seulement l'enfant mais travaille également à modifier le comportement des parents qui vont guider l'enfant vers les changements.

L'accent est mis sur le potentiel de l'enfant et non pas seulement sur la maladie. First Step ne dit pas «l'enfant ne sait pas» mais «l'enfant n'a pas encore appris». Il faut souvent effectuer un pas en arrière pour ensuite mieux évoluer. Un enfant doit commencer par apprendre à ramper, aller à quatre pattes, s'asseoir avant d'apprendre à marcher. Cette méthode permet de faire en sorte que l'âge de croissance rattrape l'âge chronologique.

Une fois le processus mis en place, la famille devra appliquer dans la vie courante tout ce qu'ils auront appris dans la phase de traitement intensif. Des séances de suivi seront mises en œuvre par les thérapeutes afin de continuer le traitement en fonction de leur mode de vie.



Travail d'équilibre pour Ismael.



Travail de coordination pour Diego.

Régulièrement des vidéos seront envoyées au thérapeute qui fera les ajustements nécessaires. À ce jour, nous finançons cette thérapie pour 21 familles: 8 familles dans le canton de Vaud, 1 famille au Valais, 1 famille de Genève, 10 familles de Suisse allemande, 1 famille dans le canton de Fribourg.

Tous les enfants ont fait d'énormes progrès: Plusieurs d'entre eux ont fait leurs premiers pas ou ont appris à manger seuls. Chaque famille qui a pu bénéficier de cette thérapie a vu sa vie changer radicalement et certains enseignants des instituts où sont placés ces enfants ont été tellement impressionnés de la rapidité des résultats obtenus qu'ils appliquent maintenant les exercices de cette méthode.

Beaucoup de familles nous ont témoigné leur gratitude à travers des petits messages. En voici quelques extraits:

Alicia, atteinte du syndrome de Sturge Weber, a commencé à marcher sans assistance cinq mois après le début de la thérapie. Aujourd'hui c'est une petite fille indépendante qui parle, écrit et va deux fois par semaine dans une école normale.

«Jusqu'à ce que nous ayons appris la méthode First Step, tous les thérapeutes nous ont dit tout ce qu'Alicia serait incapable de faire. Avec First Step, nous avons entendu tout ce qu'elle pourrait faire. Cette thérapie a été un changement radical qui nous a conduit à ces résultats merveilleux». *Parents d'Alicia née en mai 2007 à Lausanne.*

Mila est née avec le syndrome «Cérébral plat», syndrome très rare. Après deux semaines d'un processus intensif, Mila a commencé à ramper sur son ventre et aujourd'hui elle marche avec un soutien et communique mieux avec son environnement.

«Cela a été et reste encore une expérience fondamentale pour le développement de Mila. Ce parcours n'est pas encore terminé mais nous a permis de nous trouver là où on est aujourd'hui». *Parents de Mila née en août 2007 à Lugano.*

Loane est née avec une déficience en V, maladie génétique rare. À l'âge de 5 ans et demi, elle ne pouvait ni marcher ni parler et ne prononçait que le mot «non». Aujourd'hui Loane marche presque librement. Même quand elle tombe, elle sait se relever. Ses progrès surprennent même les médecins et les enseignants de l'institut.

«Avant la thérapie, Loane était comme dans une coquille. À Tel Aviv, la coquille s'est cassée et Loane est devenue ouverte sur le monde autour d'elle. Elle est gaie et heureuse dans la vie». *Parents de Loane née en août 2005 à Lausanne.*

Au vu des progrès enregistrés, nous avons décidé de continuer de financer cette thérapie afin d'apporter aux enfants le plus d'amélioration possible. Il est vrai que cela représente un coût important (environ CHF 9'000.- pour un enfant) puisque nous finançons non seulement la thérapie, mais également le voyage pour la famille, la location d'un appartement, un traducteur lorsque les parents ne parlent pas anglais.



Travail de motricité pour Esteban.

Extraits de témoignages

Nous avons sélectionné quelques extraits de témoignages envoyés par les familles que nous soutenons. Nous ne pouvons pas les publier dans leur ensemble, faute de place, mais tous les mots reçus, les cartes et les dessins des enfants nous ont touchés énormément par leur spontanéité et leur gentillesse.

Un jeune homme atteint de Cardiomyopathie

“ Merci de votre aide, chaque mois je peux continuer mon école malgré mes problèmes de santé, merci à tous ”

Maman d'un enfant atteint d'une maladie rare avec des troubles autistiques

“ Lorsque nous avons rencontré pour la 1^{re} fois l'association AEMO, Il y a 5 ans, notre fils avait 3 ans. Il ne se tenait pas assis, ne rampait pas et ne se déplaçait pas. Il mangeait que mixé et refusait catégoriquement les morceaux. Beaucoup de stimulations extérieures semblaient l'agresser et il restait enfermé dans sa petite bulle.

En mars 2017 nous avons débuté, grâce au soutien de l'AEMO, la thérapie First Step. Depuis 2017 nous sommes allés en famille 2 fois à Tel Aviv et les thérapeutes israéliennes sont venues 5 fois à la maison. Nous faisons des contacts par Skype régulièrement.

Notre fils a fait de très grands progrès depuis. Il a appris à se déplacer en rampant, puis à 4 pattes et aujourd'hui s'entraîne à monter les escaliers et à marcher. Il communique avec le monde extérieur de mieux en mieux et semble plus à l'aise. Même si la nourriture est toujours un domaine compliqué, il arrive à manger tout seul et apprivoise la mastication et les morceaux. Ce qui est d'autant plus merveilleux et qu'il joue et interagit avec sa petite sœur et ça, c'est un cadeau magnifique.

Ce que les médecins refusaient de nous donner, l'AEMO nous l'a offert: l'espoir. L'espoir de le voir progresser et surtout la preuve que tout enfant malgré ses difficultés a des capacités et qu'en le stimulant de la bonne manière il arrive à briser sa coquille et à avancer dans ce monde.

Tout ceci est un travail d'équipe certes. Les familles, les thérapeutes, l'AEMO mais aussi vous, chaque personne qui, d'une manière ou d'une autre nous soutient, nous et les autres familles, en marchant, en offrant votre temps, ou des dons. Sans vous tout ceci ne serait pas possible. Nous aimerions vous remercier du fond du cœur ! Merci de croire en lui ! ”

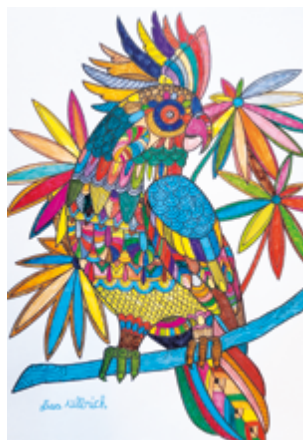
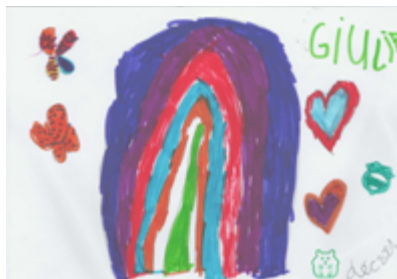
Parents d'un jeune atteint de Rétinoblastome

“ Chers Membres de l'Association, ce petit mot pour vous transmettre toute notre reconnaissance et nos remerciements pour votre précieuse aide financière.

Élevé un enfant atteint d'une maladie comme le cancer est un combat quotidien. Nous passons par des périodes difficiles et pourtant, il faut aller de l'avant. Il y a les frères et sœurs et nous devons continuer, même si parfois nous nous sentons seuls et souvent incompris. Grâce à votre soutien mensuel, nous avons pu poursuivre la thérapie avec le cheval et notre fils suit avec toujours plus d'assiduité les cours dans une piscine chauffée. Ces efforts lui apportent de la joie et l'aide à se développer dans la vie. ”

Dessins

Quelques dessins d'enfants malades que l'AEMO soutient. Merci les enfants !



Nous remercions encore très chaleureusement nos fidèles soutiens et donateurs sans qui rien de ce que nous faisons ne serait possible.







Rue de Venise 3a | info@aemo.ch | 024 473 20 10
CH-1870 Monthey | aemo.ch

Deux moyens de nous adresser vos dons:

CCP17-767495-6
IBAN CH05 0900 0000 1776 7495 6



Ou via Twint:



Dessin réalisé par Manon.