

Roxane, l'enfant papillon

La fillette de 4 ans et demi souffre d'une maladie génétique rare qui fragilise la peau à l'extrême, nécessite des heures de soins quotidiens et met sa vie en danger. Témoignage

Raphaël Cand

«**A** Noël dernier, nous nous sommes demandé si notre enfant serait encore là lors du prochain. Chaque jour passé avec elle est une nouvelle victoire.» Elle, c'est Roxane, 4 ans et demi, atteinte d'épidermolyse bulleuse dystrophique récessive, ou maladie des enfants papillons. Une affection rare qui se caractérise par une fragilité de la peau et des muqueuses engendrant la formation de bulles, un peu comme chez les brûlés.

«Nous avons découvert sa maladie à la naissance, raconte Marilyne Jaggi. Quand Roxane est sortie de mon ventre, elle n'avait pas de peau sur une main et un pied.» Véritable mère Courage, l'habitante de Gimel parle du combat de sa fille contre la mort avec quelque chose de surhumain. Elle le fait pour donner écho à ce que vit son petit ange, et sensibiliser la population à une dure réalité. Assise à la table de sa cuisine, elle évoque les souffrances de Roxane et son espérance de vie réduite sans verser une larme, sans même montrer un semblant d'émotion, alors que chacun de ses mots nous poignarde.

C'est probablement cette force impressionnante, mais aussi tout l'amour qu'ils portent à leur fille, qui permettent à Marilyne et Frédéric d'assurer chaque jour seuls les heures de soin dont a besoin Roxane, entre contrôle des plaies, hydratation des cicatrices et changement des bandages recouvrant environ 80% de son corps. Une solidarité nécessaire à l'heure d'affronter les nombreux séjours à l'hôpital, les douleurs et les pleurs.

«Il y a deux ans, notre petit bout de chou a, par exemple, subi plusieurs opérations sous narcose complète afin de libérer ses doigts, témoigne la mère de famille. Il faut savoir qu'avec cette maladie, les

membres se rétractent. Conséquence: les mains deviennent des sortes de moufles car les doigts se soudent.»

Comme si cela ne suffisait pas, Roxane a dû être hospitalisée une nouvelle fois en juin 2017. Et le pire a de justesse pu être évité. «Elle a passé presque un mois à l'Inselspital de Berne, où on lui a posé un cathéter central à la suite d'une violente infection, révèle Marilyne. Notre fille allait vraiment très mal. Rien que parler lui demandait trop d'énergie. Elle était entre la vie et la mort. C'est à ce moment-là que nous nous sommes réellement rendu compte qu'elle pouvait nous quitter du jour au lendemain.»

Un moral d'acier ne suffit alors pas à tenir le coup. «Évidemment qu'il nous arrive de craquer, confie Marilyne. Mais

grâce à notre entourage, ces crises sont assez passagères et on reprend vite du poil de la bête. Et en fait, je crois que ces coups de blues sont nécessaires dans notre quotidien, même si cela peut paraître étrange.»

«**Roxane adore aller au restaurant**» Si le tableau dépeint jusque-là peut laisser penser le contraire, la vie de Roxane n'est pas que drame et tristesse. Lorsque son corps le permet, la petite fille peut faire des activités comme les autres enfants de son âge. «Elle apprécie énormément le restaurant, ce qui est paradoxal puisqu'elle s'alimente uniquement grâce à une sonde», confie sa maman.

À en croire Roxane, ce n'est néanmoins pas ce qu'elle préfère. «J'adore la

balançoire», s'exclame-t-elle. «Plus que te rendre au bistrot?» s'étonne son papa. «Oui», confirme-t-elle. «J'aime aussi la pâte à modeler, voir des animaux, m'occuper de ma petite sœur et aller au jardin d'enfants, car il y a plein de filles et garçons de mon âge.»

Malgré son corps défaillant, sa tête, elle, fonctionne. Et plutôt bien. «Roxane est consciente de sa maladie», soutient sa maman. Une affirmation qui se vérifie lorsque la principale intéressée est interrogée sur ce dont elle souffre: «Mes bobos m'embêtent beaucoup. Surtout la nuit parce que ça gratte très très fort. Je pense que tout cela vient de ma maladie mais je ne me souviens pas de son nom. Il est un peu compliqué.» Un nom flou, tout comme l'avenir de l'enfant papillon.

Roxane sortira-t-elle un jour de son cocon?

Pourra-t-elle déployer ses ailes? Rien n'est moins sûr. «Avant l'épisode du mois de juin dernier, nous étions certains que son espérance de vie était d'au moins une vingtaine d'années, assure Marilyne. Lorsqu'on a appris que son pronostic vital était hyperengagé, on s'est dit: «Non, en fait, ce n'est pas du tout vingt ans mais plutôt trois ou quatre.» On nous explique souvent que la recherche progresse, que des solutions vont arriver, mais cela n'avance pas tant que cela. Le généticien Alain Hovnanian, par exemple, travaille sur cette maladie depuis vingt-huit ans. Cela veut dire que depuis ma naissance, il tente de trouver un remède. On essaie donc de ne pas nourrir de faux espoirs.»

«La recherche a fait beaucoup de progrès»

● Médecin à l'Hôpital Necker Enfants malades de Paris, le professeur Alain Hovnanian a identifié en 1993 le gène responsable de l'épidermolyse bulleuse dystrophique récessive. Vingt-cinq ans plus tard, il continue à travailler sur la maladie orpheline dont souffre la petite Roxane. Et espère pouvoir bientôt trouver un traitement. Interview.

Existe-t-il aujourd'hui des pistes de traitement sur le point d'aboutir? Beaucoup de progrès ont été réalisés récemment. Il existe plusieurs approches qui donnent des résultats encourageants. Des médecins aux États-Unis ont traité quatre adultes atteints de la même forme de la maladie que Roxane, en utilisant des greffes d'épiderme faites des cellules génétiquement corrigées de ces individus. Une équipe italienne et allemande a également greffé un garçon



Alain Hovnanian
Spécialiste de l'épidermolyse bulleuse

souffrant d'une autre forme d'épidermolyse bulleuse, à partir de ses propres cellules corrigées de l'épiderme. Aux États-Unis encore, plusieurs enfants ont été traités par greffe de la moelle osseuse. Ce traitement permet de réduire l'inflammation de la peau et de rendre possible la production de collagène VII, protéine qui fait défaut chez les patients.

Roxane a-t-elle une chance de bénéficier un jour de ces solutions? Elle pourrait profiter des recherches que nous effectuons actuellement à l'INSERM (Institut national de la santé

et de la recherche médicale) et à l'Institut Imagine à Paris. Nous nous apprêtons à réaliser une greffe de peau sur trois adultes. Nous utilisons une méthode différente de celle de nos confrères américains, italiens et allemands. Après le traitement de ces patients, nous souhaitons mener un essai identique chez des enfants d'ici à deux ans.

Quelle est l'espérance de vie d'une petite fille comme Roxane? C'est très difficile à dire. Le grand risque est l'apparition d'un cancer de la peau, qui peut survenir dès l'adolescence. Il se déclare le plus souvent sur les zones du corps qui sont le siège de plaies chroniques. Les greffes de peau représentent donc un espoir important puisqu'elles permettraient d'empêcher le développement d'une telle complication.

Une aide indispensable

● «Quand Roxane est née, nous avons reçu énormément d'aides financières, explique Marilyne. Un an après, il y avait tellement de bonne volonté que nous avons été dépassés.» Le syndicat de Saint-George Alain Domenig a alors eu l'idée de créer l'Association Roxane, pour accompagner le petit papillon dans les étapes de sa vie, mais aussi soulager sa famille au quotidien. «Ce soutien est très précieux. Nous avons ainsi pu installer une baignoire médicalisée dans notre appartement. Durant les séjours hospitaliers de notre fille, cet appui est aussi indispensable. En juin dernier, quand elle a passé une trentaine de jours à l'Inselspital de Berne, ni mon mari ni moi n'avons pu travailler. Sans l'association, cela aurait été très compliqué financièrement.»

www.association-roxane.ch



Marilyne Jaggi assure avec son mari les nombreux soins quotidiens nécessaires à Roxane. La famille de Gimel garde un moral d'acier, malgré de petits coups de blues parfois. VANESSA CARDOSO