**Établir la feuille de route pour vivre avec la NOHL**

Chaque patient doit suivre son propre cheminement, en s’informant sur sa maladie avec les meilleurs outils mis à sa disposition. Dans le cas d’une maladie rare comme la neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL), ces outils sont parfois peu nombreux, ce qui complique encore plus le choix de la meilleure conduite à tenir pour les patients.

Pedro García Recover, journaliste de formation préparant actuellement un doctorat sur les aspects sociaux de la NOHL et président de l’association de patients espagnole ASANOL, fait à pharmaphorum le récit de son propre parcours, depuis le diagnostic jusqu’à sa vie avec la NOHL, et parle également des travaux qu’il mène au nom des autres patients.

**Le diagnostic de NOHL**

Pedro avait 14 ans lorsqu’on a lui diagnostiqué une NOHL, maladie héréditaire qui se manifeste chez des adultes jeunes par une perte de vision rare, rapide et soudaine conduisant à la cécité. Cette maladie peut apparaître à n’importe quel stade de la vie. Au commencement de la maladie, Pedro ne ressentait aucune douleur et présentait simplement une perte de vision partielle aux deux yeux, apparue soudainement. Aujourd’hui, sa vision est meilleure avec l’œil gauche qu’avec le droit.

Lorsqu’il revient sur cette période, il se souvient avoir éprouvé, alors que sa vision commençait à se détériorer, un épouvantable sentiment d’incertitude quant à ce qui lui arrivait. « Je ne comprenais pas ce que j’avais aux yeux. Je ne voyais plus aussi bien qu’auparavant et il a fallu beaucoup de temps au spécialiste pour lever cette incertitude », confie-t-il.

Le processus n’a pas été simple. Pour cela, Pedro s’est tout d’abord rendu dans des établissements médicaux de sa ville natale d’Almería, puis il s’est déplacé jusqu’à Grenade, Valence et enfin Málaga pour obtenir des explications à sa perte de vision. Ce n’est qu’à leur arrivée à Málaga que l’on a parlé à Pedro et à ses parents de la NOHL et de la nécessité de faire un test génétique pour confirmer le diagnostic.

« À Málaga, nous avons eu la chance de trouver de bons professionnels qui nous ont fourni des explications et nous ont aidés à comprendre la maladie et sa cause. »

Depuis lors, Pedro n’a cessé de rechercher davantage d’informations sur sa maladie et cette recherche a même orienté son choix de thèse de doctorat, qui porte sur les aspects sociaux de la NOHL. Il a ainsi appris que « chaque patient atteint de NOHL, quelle que soit son acuité visuelle, apprend à vivre avec la maladie et organise sa vie en fonction de ses besoins ». Il a également conclu qu’en Espagne, où les personnes atteintes de NOHL peuvent aussi recevoir de l’aide de la ONCE, l’Organisation nationale des aveugles espagnols, ou de la FEDER, la Fédération espagnole pour les maladies rares, les associations de patients doivent unir leurs efforts et travailler de concert.

Cependant, bien qu’il ait identifié la volonté sociale et politique de progresser dans les domaines de l’éducation et du traitement de la NOHL, Pedro estime qu’il reste beaucoup à faire en termes d’accès aux études et à l’emploi. De plus, les spécialistes tels que les ophtalmologistes et les neurologues doivent améliorer leurs connaissances sur la maladie, en particulier quand il s’agit de « comprendre le sentiment de malaise que ressentent les patients et leurs familles lorsqu’ils recherchent des explications et un diagnostic ».

Et d’ajouter : « Les familles et les patients doivent recevoir de l’aide pour comprendre ce qui leur arrive. »

**La NOHL au quotidien**

Même lorsque le diagnostic de NOHL a été posé, confirmant qu’en raison de mutations génétiques, les cellules de leur nerf optique ont cessé de fonctionner et provoqué une perte de vision, les patients doivent encore apprendre comment vivre avec la maladie et comprendre quelles seront ses conséquences sur leur vie.

Pour un adulte comme Pedro, la NOHL limite effectivement l’accès au travail. « On peut posséder une bonne formation universitaire et de l’expérience professionnelle, mais la déficience visuelle – provoquée par la NOHL – est considérée comme un problème par de nombreux chefs d’entreprise avec qui j’ai passé des entretiens d’embauche », explique-t-il. La maladie a également un coût financier, car il faut se procurer des choses telles que des téléphones avec options d’accessibilité, des écrans d’ordinateur de grande taille et différentes sortes de lentilles.

« En ce qui concerne les soins à la maison, nous achetons des aliments sains – des produits ayant certaines propriétés, par exemple antioxydantes, et qui contiennent des vitamines, ainsi que des fruits, des légumes, de la viande et du poisson frais pour avoir une alimentation variée et saine », précise-t-il.

En plus de tout cela, les nouvelles technologies lui procurent également de l’aide, et il estime que son iPhone est particulièrement utile pour accéder à des informations. Par ailleurs, les réseaux sociaux sont « un outil très intéressant en ce moment », malgré la nécessité de progrès supplémentaires en termes d’accessibilité. Ils permettent aux patients d’être en contact les uns avec les autres et de partager et actualiser les informations dont ils disposent. En revanche, les patients doivent avoir certaines compétences pour les utiliser correctement.

**La NOHL en Espagne**

Il existe aujourd’hui en Espagne plusieurs centres capables de traiter la NOHL, mais certains des établissements disponibles sont privés, d’autres publics, généralement situés dans de grandes villes comme Barcelone, Madrid ou Séville et l’accès à ces centres dépend des ressources de la famille. « Je suis très inquiet pour les personnes qui vivent dans les petites villes ou les villes de taille moyenne, car généralement les médecins connaissent très peu de choses sur cette maladie. Dans les grandes villes, on trouve de grands hôpitaux et une plus forte probabilité que les médecins soient en mesure de diagnostiquer la NOHL, par comparaison avec une petite ville. »

L’association de patients ASANOL collabore avec des laboratoires et des médecins pour améliorer les connaissances de ceux d’entre eux qui sont éloignés des centres spécialisés. Aux personnes atteintes de NOHL, l’organisation sans but lucratif apporte des informations lorsque la maladie se déclare et les met en contact avec des spécialistes qui peuvent les aider pour les questions cliniques. De manière à réunir les patients et leurs familles, le groupe organise deux fois par an une rencontre en Espagne.

Bien qu’elle ne fonctionne que depuis huit ans, cette association envisage de s’étendre à l’international et est maintenant présente dans un nombre croissant de pays européens. Quant aux pays plus lointains, elle a également établi des partenariats en Amérique latine.

« Nous avons participé à la création d’organisations de patients dans plusieurs pays, bien que cela ne soit pas facile à réaliser depuis l’Espagne en raison de la législation et de la structure des différents pays d’Amérique latine. Nous avons contacté ALIBER, l’alliance latino-américaine des patients atteints de maladies rares, pour nous aider à fournir des services aux personnes souffrant de NOHL en Amérique latine. »

**Adapter son cheminement**

Journaliste de profession, Pedro a pleinement conscience de la faible couverture médiatique que suscite actuellement la NOHL. « Les journalistes et les médias doivent accorder davantage d’attention aux maladies rares. Notre secteur doit également devenir plus professionnel et offrir aux médias des informations de bonne qualité sur lesquelles ils pourraient concentrer leur attention. Ce dont on ne parle pas reste inconnu et invisible. »

Bien qu’il soit peu enclin à prodiguer des conseils, Pedro confie que le fait d’être atteint de NOHL lui a permis de tirer un certain nombre d’enseignements. Il a notamment pris conscience de l’important défi d’adaptation auquel les patients sont confrontés lorsqu’ils commencent à intégrer psychologiquement leur maladie. « J’utilise habituellement une expression que j’affectionne pour son réalisme : quand la maladie s’immisce dans votre vie, modifiez la feuille de route prévue. »

**À propos de la personne interrogée**

Pedro García Recover est né à Almería en 1978. Adolescent, il a joué au handball jusqu’à l’âge de 14 ans. C’est à cet âge que la NOHL est apparue. Titulaire d’un diplôme de journalisme et d’un master en communication sociale obtenus respectivement en 2004 et en 2009, il prépare actuellement un doctorat en « Droit et sciences sociales » à la *National Distance Education University* (UNED). Sa thèse porte sur les aspects psychosociaux de la neuropathie optique héréditaire de Leber.

Pedro García a passé une grande partie de sa vie professionnelle à communiquer avec les organisations non gouvernementales. Il a travaillé à la radio pendant plus de 5 ans, en tant que présentateur et directeur de programmes. Il intervient en tant qu’orateur, conférencier et expert en communication sociale et s’investit dans la gestion et la stratégie de certains réseaux sociaux. Il a participé à plusieurs forums nationaux et internationaux sur le thème des droits de l’Homme et celui des personnes atteintes de handicaps, et travaille pour la ONCE, l’Organisation nationale des aveugles espagnols, depuis 2016.

Pedro García est actuellement président d’ASANOL, une organisation espagnole qui s’adresse aux personnes touchées par la neuropathie optique héréditaire de Leber (NOHL). Il a été élu à ce poste en mars 2018.

Pour lire d’autres articles de cette série, veuillez consulter notre rubrique [Disease Spotlight: LHON](https://pharmaphorum.com/views-and-analysis/therapy-area-spotlight/) proposée par pharmaphorum en collaboration avec [Santhera Pharmaceuticals](http://www.santhera.com/).