

INTERVIEW DU DOCTEUR CAPRI

1- Docteur Présentez-vous ?

Je suis Yline CAPRI, pédiatre travaillant dans le service de génétique de l'hôpital Robert Debré à Paris.

2- Pourquoi avez-vous choisi ce métier ?

Je suis passionnée par la génétique depuis le début de mes études de médecine. J'aime avoir une vision d'ensemble des patients et de leur famille dans le but d'apporter des réponses sur l'origine de la maladie. Bien que la connaissance de la cause génétique de la maladie permette rarement de traiter nos patients, il reste important pour la famille d'avoir des réponses et de savoir si d'autres personnes de la famille présentent un risque d'avoir un enfant porteur de la maladie.

3- Qu'est ce que la génétique ?

La génétique est la science qui étudie l'hérédité et la transmission des caractères héréditaires au travers des gènes.

4- Pouvez-vous nous parler du polyhandicap ?

De nombreux malades atteints de maladie génétique présentent un polyhandicap entraînant une réduction de leur autonomie dans plusieurs domaines. Ces patients ont souvent un retard psychomoteur, une atteinte intellectuelle, un trouble de la communication ou des interactions sociales parfois secondaire à une atteinte sensorielle (de la vision et/ou de l'audition), des troubles alimentaires ou du comportement...

Chaque symptôme doit être pris en charge pour améliorer le confort des patients. Il s'agit le plus souvent d'une prise en charge multi-disciplinaire.

5- Un syndrome polymalformatif, que pouvez-vous dire sur cette maladie ?

Hayat présente un syndrome polymalformatif qui affecte son développement, sa croissance, sa vision, ses fonctions intellectuelle...

6- Quelles sont les perspectives et quelles sont les moyens à la disposition du grand public pour connaître les avancées ?

Hayat présente une maladie orpheline dont le diagnostic génétique n'a pas encore été établie. Mon objectif est donc d'identifier le gène à l'origine de sa maladie. C'est après cette première étape que les chercheurs pourront essayer de mieux comprendre les mécanismes biologiques et cellulaires qui aboutissent à la maladie.

Tant que le gène n'est pas identifié, il est difficile de donner avec certitude un nom à la pathologie d'Hayat. La diffusion de l'information au grand public est assez difficile tant que le diagnostic n'est pas clairement identifié.

7- Selon vous, quelle est la meilleure façon d'aider les chercheurs en général et ceux qui travaillent sur la maladie dont souffre HAYAT ?

N'étant pas chercheur moi-même je ne peux pas vraiment dire précisément quels sont les besoins des chercheurs... Tout dépend ce que l'on cherche.

En recherche clinique, il est important que les patients aient une évaluation précise tant sur le plan radiologique, clinique, neuro-sensorielle... pour bien caractériser les détails de la pathologie. Le suivi des patients est aussi très important pour connaître l'évolution de la maladie et orienter la prise en charge même si la cause n'est pas identifiée.

8- Quel rôle selon vous l'association Hayat peut jouer dans le domaine du polyhandicap ?

L'association Hayat permettra d'offrir un témoignage de la vie et l'évolution d'une enfant (et de sa famille) qui présente une maladie dont la cause n'est pas encore identifiée, ce qui est encore le cas de beaucoup de nos patients. Même si le polyhandicap peut être le résultat de causes diverses et peut se manifester de façon différente d'un enfant à l'autre, le parcours des enfants, les difficultés que les familles rencontrent et le vécu de la maladie et de la différence sont souvent similaires.

L'Association « Hayat, C'est la vie ! » remercie le Docteur CAPRI pour son interview et son soutien.

