

Dre Geneviève Bernard: «Ma maladie, mon combat» ☆



Geoffrey Dirat

17/12/2024



[À cœur ouvert](#) | [Profession Santé, décembre 2024](#)



Dre Geneviève Bernard (Photo: Courtoisie)

Neuropédiatre, la Dre Geneviève Bernard prend en charge des enfants atteints de maladies neurodégénératives rares pour lesquelles il existe peu ou pas de traitements. Si elle fait tout son possible pour améliorer la qualité de vie de ses patients et de leurs familles, la médecin dit apprendre beaucoup à leur contact.

Dans sa vie personnelle, la Dre Geneviève Bernard reconnaît volontiers qu'elle a un côté fleur bleue et qu'elle peut avoir la larme facile : «Quand j'écoute le Téléthon par exemple, je ne peux pas m'empêcher de pleurer.» Dans sa pratique, «c'est différent», assure la neuropédiatre qui exerce à l'Hôpital de Montréal pour enfants (HME) du Centre universitaire de santé McGill (CUSM). «J'ai un pouvoir sur ce qui va se passer. Même si je ne connais pas nécessairement la finalité, je connais le chemin à emprunter pour accompagner les parents dans la difficulté. Ça m'aide à faire mon travail», explique-t-elle.

Son quotidien dans le service de génétique médicale de l'HME est loin d'être rose. «C'est même souvent triste», convient la clinicienne-chercheuse. Spécialiste des maladies neurodégénératives, elle prend en charge des enfants aux handicaps croissants, pour lesquels les options de traitement sont limitées ou inexistantes et dont le pronostic vital peut être engagé à plus ou moins long terme. Malgré cette adversité, «je ne pourrais pas me passer des relations intenses que je développe avec "mes" enfants et leurs familles», admet la médecin.

Elle évoque spontanément l'aura des enfants atteints d'une maladie rare et leur rayonnement communicatif. «Ils ont une résilience énorme. Même si la plupart ont une courte vie, ils vivent plus intensément. Chaque jour, chaque moment est important. Avec leur famille, ils arrivent à mettre les priorités au bon endroit. Ils ont cette capacité à profiter de choses d'apparence anodine qui leur apportent du bonheur», souligne la Dre Bernard, convaincue que ses patients sont extraordinaires et qu'ils changent le monde : «Ils nous donnent des leçons de vie qui rendent meilleurs les gens qu'ils croisent.» Et elle sait de quoi elle parle.

Elle-même est la maman d'un garçon, âgé de 12 ans, qui est atteint d'une maladie génétique rare, non décelée au moment de son adoption et pour laquelle il n'existe pas de diagnostic précis. «J'ai vu beaucoup de parents passer par quelque chose de similaire, qui ne savent pas de quoi leur enfant souffre, comment sa condition va évoluer et quelle en sera l'issue. Ils m'ont beaucoup aidée dans ma pratique et dans ma vie, car ils m'ont donné des outils pour gérer l'inconnu et surmonter ces difficultés», signale la médecin.

Ses deux autres enfants, également adoptés au Vietnam, ont eux aussi des problèmes de santé. «À eux trois, mes enfants ont utilisé presque tous les services du CUSM. Je sais aussi quel CLSC ou quel organisme communautaire offre tel ou tel service et sous quelles conditions. Ça me permet d'aider les parents de mes patients en leur partageant ma propre expérience.»



Du chevet du patient vers son laboratoire, et inversement

Ce principe des vases communicants, la neuropédiatre l'applique pareillement à sa recherche depuis 13 ans. Son crédo : «Du chevet du patient vers le laboratoire et du laboratoire vers le chevet du patient». Experte mondialement reconnue des leucodystrophies, elle reçoit à Montréal des familles qui viennent d'aussi loin que l'Argentine ou d'Israël pour la consulter, dans l'espoir qu'elle puisse poser un diagnostic sur le trouble de leur enfant et améliorer sa qualité de vie.

La Dre Bernard étudie chacun d'eux en clinique et dans son laboratoire dans le but de parfaire la caractérisation de ces maladies qui affectent la «substance blanche» du cerveau. Elle s'applique ainsi à décrire leur évolution et leurs impacts, à identifier de nouveaux gènes causals et à cerner leur pathophysiologie. Son objectif sus-jacent étant d'améliorer les soins médicaux offerts à ces patients, de trouver des avenues de traitement, de préparer le terrain pour de futurs essais thérapeutiques et de développer des traitements.

Elle s'intéresse plus spécifiquement à la leucodystrophie liée à l'ARN polymérase III ou 4H, qui est une forme fréquente de leucodystrophie caractérisée par une myéline insuffisante. «C'est ma maladie, mon combat», revendique la chercheuse en précisant qu'avec son équipe, ils ont identifié quatre des cinq gènes à l'origine de la maladie et réalisé les descriptions cliniques du plus large éventail de patients au monde. Aboutissement d'une décennie de travail acharné, ils sont parvenus l'an dernier à créer le premier modèle animal représentatif de la leucodystrophie 4H. «En développant ce modèle, nous avons répondu à des questions fondamentales sur la pathogenèse de la maladie qui vont nous permettre de développer de nouvelles approches thérapeutiques et de les tester», indique la Dre Bernard, qui est aussi responsable d'essais cliniques internationaux.

Durant ses études en médecine et en sciences neurologiques, la Dre Bernard se disait pourtant que la recherche n'était pas faite pour elle. «Mon parcours professionnel est le résultat d'une suite de coïncidences qui m'ont donné le goût d'en faire», explique-t-elle. Cette suite a commencé par une présentation effectuée au début de sa résidence en neurologie pédiatrique sur les leucodystrophies, «un sujet tellement dur» qu'elle a ainsi cherché à mieux comprendre. Puis, durant son fellowship à l'Université de Montréal en neurogénétique et en troubles du mouvement, sous la direction du Dr Bernard Brais, ce dernier lui a proposé de collaborer à un nouveau projet de recherche sur les leucodystrophies qui l'a amenée à découvrir le premier gène responsable de la 4H. Ensuite, «ça a fait boule de neige», observe la neuropédiatre en admettant qu'elle a dû affronter son syndrome de l'imposteur à chaque étape du développement de son programme de recherche.

«[Mes jeunes patients] ont une résilience énorme. Même si la plupart ont une courte vie, ils vivent plus intensément. Chaque jour, chaque moment est important.»

La recherche en synergie

En plus de sa clinique et de son laboratoire, la Dre Bernard est également codirectrice du nouveau Réseau pour avancer la recherche sur les maladies rares au Québec (RARE.Qc), financé par les Fonds de recherche du Québec – Santé (FRQS). RARE.Qc veut favoriser les collaborations entre les chercheurs qui travaillent sur les maladies rares et non diagnostiquées, en adoptant une approche translationnelle et translationnelle inversée afin d'associer les patients et leurs familles aux progrès de la science. La neuropédiatre considère que la création d'un tel réseau, annoncée l'hiver dernier, est porteuse d'espoir pour les malades. «La recherche sur les maladies rares doit compter sur des collaborations pour progresser», affirme-t-elle en constatant que l'intérêt pour ces maladies grandit de façon significative, tant au niveau des gouvernements que des laboratoires pharmaceutiques.

Un enjeu majeur concernant la recherche sur les maladies rares demeure toutefois d'obtenir des fonds de recherche. «Certains sujets sont moins difficiles à financer, comme la recherche fondamentale ou l'exploration de nouvelles thérapies. En revanche, c'est plus difficile pour les études d'histoires naturelles, les études d'observations rétrospectives et prospectives ou celles qui s'intéressent aux impacts des maladies rares sur les patients et leurs familles», regrette la Dre Bernard en soulignant que ces études-là pourraient pourtant «avoir une influence positive sur la prise en charge et améliorer la qualité de vie des malades, dès maintenant»