



## «Aidez-nous à sauver Selman!»

Il a 6 ans, il est atteint d'une maladie génétique rare qui concerne 260 personnes dans le monde. Seule une coûteuse thérapie disponible aux Etats-Unis peut le sauver du déclin physique et d'une mort avant l'âge de 30 ans. Ses parents lancent un crowdfunding.

Texte **Patrick Baumann** – Photos **Julie de Tribolet**

Selman, 6 ans, avec Sarra, sa maman, dans le parc près de leur immeuble à Marly (FR). Malgré les apparences, le petit garçon est atteint d'une maladie génétique rare et mortelle, dont certains symptômes s'apparentent à l'autisme.

**N**e cherchez pas dans votre mémoire, vous n'avez certainement jamais entendu parler de l'aspartylglucosaminurie, dite AGU, une maladie très, très rare qui ne concerne pas plus de 260 personnes dans le monde. Selman, 6 ans, est le seul cas diagnostiqué en Suisse, et c'est la raison pour laquelle nous sommes ce matin chez ses parents, à Marly (FR). Le temps presse. Cette maladie est aujourd'hui incurable et mortelle. Et sans une thérapie génique uniquement disponible aux Etats-Unis, l'état de ce petit garçon à la bouille épanouie et au sourire trompeurs, parce qu'ils ne reflètent pas la gravité de son état, va très vite empirer.

Pour bien comprendre la situation, il faut savoir que, suite à une mutation génétique, il y a une enzyme chez Selman qui ne fait pas son boulot, alors que chez n'importe quel être humain, elle est chargée de décomposer les sucres longs rattachés aux protéines qui sont en abondance dans nos principaux organes. Sans ce travail d'élimination, des amas se forment dans le foie, la rate, le cerveau, qui endommagent irrémédiablement les tissus. A 4 ans, Selman communiquait, s'était constitué un petit vocabulaire, on peut dire même dire qu'il

était en avance sur son âge. Les vidéos de l'époque que nous montrent ses parents sont là pour en témoigner. Selman dans le train qui babille, Selman qui semble particulièrement dégourdi et volubile, Selman, juste un petit garçon comme les autres. Il a tout perdu ou presque. Devant nous et face à la table de la salle à manger, où trônent des biscuits, il va prononcer un «gâteau» presque inaudible, puis repart en poussant des onomatopées sonores, fait trois tours de salon, disparaît et réapparaît. Beaucoup de pièces de l'appartement doivent être fermées à clé pour empêcher Selman de se blesser; un filet a aussi été installé sur le balcon car le petit garçon peut soudainement se mettre à lancer des objets dans le vide. «Son comportement est très déroutant, expliquent Sarra et Samir Boucherifi, car il régresse aussi sur le plan émotionnel. Son cerveau est de plus en plus surchargé par ces amas qui court-circuitent les connexions cellulaires.» Chaque jour qui passe entraîne Selman vers un lourd handicap mental et physique. Et une mort certaine à l'horizon de ses 25-30 ans.

**C'est toujours difficile pour ses parents d'évoquer cette fatalité.** D'autant plus que l'espoir de l'enrayer existe. Un traitement est possible,



## «On a le sentiment d'être plongés dans ce cauchemar depuis une éternité»

**Sarra et Samir Boucherifi**

Parents de Selman

cris, requémande un gâteau, joue un moment avec son petit frère sans qu'on puisse parler de véritable interaction entre les deux enfants. «Nous devons aussi faire attention à préserver Tamim. Qui se rend de plus en plus compte que son frère aîné a un problème.»

**A Lausanne, Selman est suivi par le service des maladies métaboliques du CHUV.** Etonnamment, c'est en Finlande qu'on trouve à ce jour les 260 cas répertoriés de mutation génétique à l'origine de l'AGU. Celle de Selman est encore d'une nature différente. Une des grandes spécialistes de la question, la biochimiste et professeure d'université à Giessen, en Allemagne, Ritva Tikkanen, est justement Finlandaise d'origine. Dans la très belle vidéo que les élèves de l'Ecole professionnelle en arts appliqués de Fribourg ont réalisée pour aider Selman, visible sur le site de leur association et sur YouTube («Espoir de guérison pour Selman»), la scientifique l'atteste: seule la thérapie génique, avec le remplacement du gène défectueux par un gène sain, est envisageable pour espérer sauver le petit garçon.

Les Boucherifi et d'autres parents de malades sont à ce jour en tractation avec plusieurs firmes pharmaceutiques américaines. Différentes phases seront nécessaires avant l'injection du médicament qui pourrait sauver la vie de leur fils: étude toxicologique pour évaluer le dosage nécessaire, essai clinique et bien sûr la validation du traitement par l'équivalent américain de Swissmedic. «Dans le meilleur des cas, cela peut prendre un an, explique Samir. Mais à chaque étape il va falloir verser des acomptes, sinon on perd sa place dans le processus», ajoute encore le père de famille. Les parents de Selman multiplient les appels aux dons, ils ont décidé de jouer toutes les cartes à leur disposition, interview sur Radio Fribourg, cet article dans *L'illustré*, pour trouver des donateurs. «Le plus douloureux, en tant que maman, murmure Sarra, c'est de voir que mon fils souffre sans qu'il puisse me communiquer sa souffrance. D'être impuissante à l'aider. Je me sens parfois comme lui. Prisonnière de sa maladie.» ●

\* <https://raretraitswiss.ch/fr/faire-un-don>

Repas en famille. Sarra et Samir doivent gérer la maladie de leur aîné tout en ne délaissant pas Tamim, le cadet. La recherche de fonds pour financer le médicament, produit aux Etats-Unis, qui pourrait guérir leur fils occupe désormais toutes leurs pensées. Il faut trouver 500 000 francs au plus vite!

encore au stade expérimental, jamais testé sur un être humain, mais qui a fait ses preuves en laboratoire sur des rats. L'injection d'un virus (AAV) inoffensif capable d'acheminer le gène normal (AGA), une réparation génique qui remplacerait l'enzyme déficiente par une enzyme de synthèse capable de faire fonctionner le système d'élimination de nouveau normalement. Le problème, qu'on retrouve avec toutes les maladies orphelines, c'est que la recherche a un coût et que les firmes pharmaceutiques ne voient pas un intérêt financier à produire un médicament qui concerne si peu de malades. On parle d'environ 2 millions de dollars. Pour la production d'une unité de traitement destinée à une dizaine de patients. S'ils veulent monter dans ce train de la survie de leur enfant, les Boucherifi doivent trouver 500 000 fr. au plus vite. Une somme qu'ils ne possèdent pas. Samir est employé dans une entreprise de vente en ligne. Il gagne normalement sa vie mais ne dispose pas d'un tel capital. «Notre seul espoir de sauver notre enfant, c'est le crowdfunding. Mais c'est difficile

de faire appel à la générosité des gens surtout en période de covid.»

Quand Selman est né, le 21 octobre 2014, le couple d'origine franco-algérienne, établi depuis des années en Suisse, d'abord à Berne puis dans le canton de Fribourg, n'imaginait jamais le cauchemar qui allait s'ensuivre. C'est en 2018, à la naissance de leur second fils, Tamim, que les premiers troubles sont apparus. Repli sur soi, mutisme de leur aîné, les parents ont tout d'abord mis ces symptômes sur le compte de la jalousie, d'une régression caractéristique. Mais le problème persiste. Un premier diagnostic d'autisme sévère va être posé un an plus tard. Les parents suspectent néanmoins qu'il y a autre chose et consultent neurologues et généticiens. Batterie de tests en tout genre: IRM, encéphalographies, tests sanguins. A l'hôpital de Fribourg, le diagnostic final tombe en novembre 2019: AGU. Une maladie dégénérative encore mal connue, voire inconnue de certains médecins, qui emprunte les symptômes de l'autisme et pour laquelle il n'existe aucun remède. «Un choc, se souvient le couple, on était dévastés.

Nous avons beaucoup pleuré, passé un nombre incalculable de nuits blanches.» Ils sont toujours émus quand ils évoquent ce couperet qui leur est tombé sur la tête. «Cette souffrance qui résonne dans tout mon être», dit Samir. Heureusement, en surfant sur internet, ils ont rencontré d'autres parents dont les enfants étaient touchés par la même maladie. Notamment Julia, une Américaine, mère de deux fils malades, qui a remué ciel et terre pour comprendre ce qui arrivait à ses gosses et a créé au fil des ans un réseau de scientifiques autour d'eux et une association à but non lucratif. Samir et Sarra vont faire de même avec leur association Rare Trait Swiss\*. Ils ont tout fait très vite, même si pour eux la temporalité de la maladie n'est pas celle de la vie ordinaire. «On a le sentiment d'être plongés dans ce cauchemar depuis une éternité!» Pas facile non plus de vivre le quotidien sans l'aide de leur famille, disséminée entre l'Algérie et Marseille. On parle de lui et tout à coup Selman est là, pousse des