

Retombées presse

-

**Journée Internationale
des Maladies Rares**

28 Février 2010

Sommaire

17-02-2010

L'Union

Les maladies rares ont leur journée : la première a eu lieu le... 29 février 2008. En 2010, ce sera 6

18-02-2010

APM

Les associations de maladies rares demandent à l'Etat les moyens pour passer à l'évolution clinique de nouveaux traitements. 7

APM

Maladies rares : les associations réclament une reconnaissance dans la T2A des consultations spécifiques et un fléchage des financements 9

20-02-2010

Le Journal de Saône et Loire

La prise en charge des maladies rares est un vrai parcours du combattant 11

21-02-2010

L'Union

Les maladies rares ont leur journée : la première a eu lieu le... 29 février 2008. En 2010, ce sera 12

22-02-2010

Le Courrier de l'Ouest_Angers

Les patientes de la région suivies au CHU d'Angers 13

Panorama du Médecin

Mobilisation pour les maladies rares 14

23-02-2010

Le Républicain Lorrain

Marianne Rivière 15

Lepoint.fr

« Construire des ponts entre malades et chercheurs » 16

Maxisciences.com

L'AFM et les maladies rares 18

24-02-2010

France-INFO TRANCHE 20H37/20H59

GENETIQUE sur FRANCE INFO 19

25-02-2010

Les Dernières Nouvelles d'Alsace

Maladies rares et témoignage 20

Le Quotidien du Pharmacien

Les maladies rares touchent une personne sur vingt 21

Impact Médecine

2e plan gouvernemental Maladies rares: les associations vigilantes 22

France Antilles Martinique

Journée internationale des maladies rares 23

Le Progrès Saint Africain

Lancement d'un collectif des maladies rares en Aveyron 24

Doctissimo.fr

Journée Internationale des Maladies Rares 25

C Tendance.com

Journée Internationale des Maladies Rares du 28 février 2010 27

26-02-2010

L'Union

Maladies rares Deux journées d'infos 29

L'Alsace

Des gènes qui font avancer la science 30

L'Alsace

«Il y a encore beaucoup à faire» 31

L'Alsace

«Les gens pensent, à tort, que ce n'est pas grave?» 32

L'Alsace

Efforts à faire 33

Le Républicain Lorrain

Contorsionnistes de l'invisible 34

Le Quotidien du Médecin

La UNE 35

Le Quotidien du Médecin

Créer des ponts entre malades et chercheurs 36

AFP Appel à l'aide à l'occasion de la Journée "maladies rares"	38
Le Mémorial de l'Isère Journée internationale des maladies rares	39
AFP Appel à l'aide à l'occasion de la Journée "maladies rares"	40
Relaxnews La 3ème Journée Internationale des Maladies Rares se tiendra dimanche dans 30 pays	41
Relaxnews Les patients témoignent à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares	42
Psychomédia.com En savoir plus sur les maladies rares	43
27-02-2010 Le Progrès Maladies rares : la recherche, seul espoir pour les familles	45
Centre Presse EN FRANCE	46
France Soir Demain, c'est la 3e Journée des maladies rares	47
Le Journal du Centre Une Journée pour rappeler leur existence	48
La Montagne Une Journée pour rappeler leur existence	49
Le Populaire du Centre Une Journée pour rappeler leur existence	50
Le Berry Républicain_Bourges Une Journée pour rappeler leur existence	51
Le Quotidien de la Réunion Un appel à l'aide	52
28-02-2010 Aujourd'hui en France Dimanche " J'ai appris que j'avais une maladie rare grâce à la télé "	53

Aujourd'hui en France Dimanche La France à la pointe de la recherche	54
Le Journal du Dimanche Mobilisation pour le dépistage des maladies rares	55
Le Dauphiné Libéré_Grenoble L'étrange maladie de Claire	56
FRANCE INFO - TRANCHE 7H40/7H59 THERAPIE CELLULAIRE sur FRANCE INFO	57
FRANCE BLEU BESANCON - JOURNAL DE 08H00 ALLIANCE MALADIE sur FRANCE BLEU BESANCON	58
RFI - RFI ACTUALITES GENETIQUE sur RFI	59
FRANCE INFO - TRANCHE 11H10/11H29 THERAPIE CELLULAIRE sur FRANCE INFO	60
France 2.fr 3 ^{ème} journée internationale des maladies rares	61
Prévention santé 3 ^e journée française des maladies rares en collaboration avec les partenaires européens	62
Courrier Picard 3 millions de personnes atteintes d'une maladie rare en France	68
01-03-2010 Les Echos Maladies rares : patients et chercheurs s'unissent	69
Le Bien Public Maladies rares... et nombreuses	73
La Croix Des associations Lancent un appel en faveur des maladies rares	74
Ouest France Leur espoir : la thérapie génique	75
Les Echos.fr Maladies rares : patients et chercheurs s'unissent	76
Hopital.fr Troisième Journée internationale des maladies rares	78

Union [L']

7C77986F51F05407105210095304251A0E344E87018E0045C9FDE54

Les maladies rares ont leur journée : la première a eu lieu le... 29 février 2008. En 2010, ce sera

Les maladies rares ont leur journée : la première a eu lieu le... 29 février 2008.

En 2010, ce sera le samedi 27 février qu'aura lieu la 3e journée internationale.

L'Alliance des maladies rares est en Champagne-Ardenne depuis 2005, mais fête ses dix ans au niveau national.

Sa déléguée, Marie-Françoise Méresse, souligne « que 60.000 personnes sont atteintes d'une maladie rare dans la région ».

Après la gare de Reims en 2008, le CHU en 2009, l'Alliance donne rendez-vous, cette année, à la maison du Département, rue Carnot.

7.000 maladies rares sont répertoriées, 17 associations régionales adhèrent à l'Alliance, fondée par l'AFM (Téléthon).

« Unir nos forces »

« Cela permet d'unir nos forces, malgré nos différences. Nous sommes dans la même galère, l'Alliance permet de sortir de l'isolement. » Mais également d'aider à la création d'associations sur une maladie rare, ou aider les malades isolés.

« Une fois qu'on a appris qu'elle était la maladie, c'est 50 % de gagné, car on sait contre qui on se bat », explique Catherine, une des adhérentes. « Avant de la connaître, on se bat contre des moulins à vent. »

Elle-même a eu (un peu) de chance dans son malheur. Après un mauvais

diagnostic de son ophtalmo, elle trouve un spécialiste qui met un nom sur sa maladie, le syndrome de Gougerot.

« J'avais les yeux secs, la bouche sèche, etc. En fait, c'est une maladie auto-immune (plus de défenses immunitaires). Et je risque la cirrhose du foie. »

Elle ne peut plus aller au cinéma, doit limiter son activité sur les écrans d'ordinateur. « Mais je veux continuer à travailler, même à mi-temps. J'ai la chance d'avoir un employeur qui me soutient. »

Elle a évité le pire, l'errance diagnostic : « On met parfois plus de 20 ans à savoir de quoi on souffre », reprend Marie-Françoise Méresse.

Patients et chercheurs partenaires

S'il n'y a pas de traitement pour la majorité des maladies rares, les médecins peuvent soulager le quotidien des malades et stopper l'évolution.

« C'est pourquoi j'ai trouvé déplacée la polémique lancée par Pierre Bergé à propos du Téléthon. Les recherches sur les maladies rares aboutissent souvent à des solutions pour des maladies non rares. 80 % des maladies sont génétiques, et 50 % touchent des enfants. Sans la recherche permise par le Téléthon, la médecine n'avancerait pas. » La déléguée régionale de l'Alliance rappelle aussi que dans les centres de référence et ceux de compétence, « patients et chercheurs sont partenaires. Et le contact est obligatoire avec les associations ».

Depuis quelques années, même si les traitements ne sont pas (encore ?) possibles, le Plan national a permis de rendre visible les maladies rares.

Les médecins sont mieux au fait de ces maladies, et ont accès à une base de données, Orphanet, qui leur permet de reconnaître des symptômes et surtout de les rassembler pour établir un diagnostic. « Les symptômes pris un par un ne disent rien. Heureusement qu'il y a eu ce Plan et ces progrès, car sinon, beaucoup de malades étaient qualifiés d'hypocondriaques »...

Stand d'information mercredi 24 février de 10 à 12 heures et de 14 à 18 heures, jeudi 25 et vendredi 26 de 14 heures à 18 heures, à la maison du Département, 18, rue Carnot.

Rencontres autour du livre « Maladies rares : ils témoignent », samedi 27 février, de 14 h 30 à 18 heures, librairies Chapitre-Guerlin-Martin place d'Erlon ; La Procure rue Carnot ; Rose et son roman, 76, rue Chanzy, Au comptoir des rêves, 6, rue du Barbâtre A Epernay, librairie l'Apostrophe, 15 b, rue Saint-Thibault ; à Châlons, librairie Chapitre-Guerlin-Martin, place de la République..

Jeudi 18 février 2010 - 19:45

Les associations de maladies rares demandent à l'Etat les moyens pour passer à l'évaluation clinique de nouveaux traitements

PARIS, 18 février 2010 (APM) - Les associations de maladies rares, qui ont participé aux travaux préparatoires au deuxième Plan maladies rares, attendent non seulement que ce plan reprenne leurs propositions mais aussi qu'il soit associé à des moyens financiers à la hauteur des besoins, particulièrement dans le domaine de la recherche, à l'heure du passage à l'évaluation clinique.

Des représentants de l'Association française contre les myopathies (AFM), l'Alliance maladies rares, Eurordis (qui regroupe toutes les associations européennes), et du groupement d'intérêt scientifique (GIS) Institut des maladies rares, se sont exprimés jeudi lors d'une conférence de presse, à une semaine de la Journée internationale des maladies rares.

Cette conférence de presse a lieu peu de temps après la fin des travaux préparatoires au deuxième Plan maladies rares durant lesquels, d'octobre 2009 à janvier, 226 participants répartis en sept commissions ont travaillé pour aboutir à 84 propositions, qui sont maintenant entre les mains des ministères concernés (santé, recherche, solidarité...) pour l'élaboration du plan. Celui-ci est espéré au plus tôt pour fin mars, ont indiqué les intervenants.

La recherche constitue le thème principal de la troisième édition de cette journée, notamment parce qu'une enquête, à laquelle plus de 300 associations de malades en Europe ont répondu, a montré que la recherche pour arriver à mettre au point des traitements constitue leur priorité, a indiqué Yann Le Cam d'Eurordis.

Parmi ces associations, qui ont des tailles et des moyens très divers, 37% ont déclaré contribuer financièrement à la recherche (il y a également une contribution non financière, par le recrutement de participants aux essais). Si l'on exclut l'AFM -qui a des moyens importants grâce au Téléthon et a eu un budget de recherche de 60 millions d'euros en 2009 et prévoit 73 millions pour 2010-, les associations européennes consacrent annuellement 13 millions d'euros à la recherche. "S'il permet de déclencher un grand nombre de travaux, ce montant reste bien modeste par rapport aux besoins".

Mais même le budget de l'AFM est désormais très insuffisant, quand il s'agit de passer à l'évaluation clinique.

Nicolas Lévy, directeur du GIS Institut des maladies rares qui est chargé de promouvoir et de coordonner la recherche dans ce domaine, a souligné le fait qu'un essai thérapeutique "coût[ait] extrêmement cher", évoquant une "centaine de milliers d'euros pour chaque patient". Le passage en clinique "nécessite donc des besoins considérables et les moyens actuels sont largement insuffisants".

D'autant qu'à côté de la recherche clinique, les études précliniques, indispensables pour démontrer l'intérêt potentiel d'un traitement, nécessitent la création de modèles cellulaires et animaux, pour lesquels il faut également des moyens importants.

"On a besoin de moyens publics", a déclaré Nicolas Lévy.

La présidente de l'AFM, Laurence Tiennot-Herment, rappelant que l'association soutient actuellement 34 projets cliniques et prévoit un soutien à 43 essais dans les deux ans à venir, a également insisté sur le fait que les moyens nécessaires "ne [pouvai]ent pas être portés uniquement par la générosité publique".

IL FAUT 220 MILLIONS D'EUROS SUR QUATRE ANS

Interrogée par l'APM sur le chiffrage des besoins pour la recherche (pour l'ensemble de la recherche, préclinique et clinique), elle a indiqué qu'il faudrait allouer 120 millions d'euros sur quatre ans pour le volet recherche du futur Plan maladies rares.

Mais elle ajoute qu'à côté, les associations ont demandé "un effort pour les maladies rares dans le cadre du grand emprunt" ainsi que des "mesures incitatives pour attirer les entreprises privées", de l'ordre de 100 millions d'euros.

Cela ferait donc un investissement public de 55 millions d'euros par an, ce qui, au regard des 73 millions de l'AFM, n'est "pas énorme", a-t-elle commenté.

Nicolas Lévy a également souligné la nécessité de pérenniser ces financements, afin que la question ne doive pas être de nouveau posée dans quatre ans.

Rappelant que la recherche sur les maladies rares était d'autant plus importante qu'elle servait aussi souvent de modèle pour ensuite faire avancer la recherche sur des maladies plus fréquentes, Laurence Tiennot-Herment a également souhaité qu'il y ait de nouveau un fléchage spécifique maladies rares dans les appels à projets de l'Agence nationale de la recherche (ANR), ce qui avait été le cas dans le passé mais ne l'était plus depuis trois ans.

Nicolas Lévy a souligné une "nécessité absolue" du nouveau plan. Estimant "indispensable d'atteindre une masse critique de ressources et d'expertises", il a évoqué le besoin d'une "structure de coordination qui permettrait une gestion globale des problématiques de recherche autour des maladies rares grâce à l'implication de partenaires publics, industriels et associatifs".

Cette structure devrait "agir comme une agence de réflexion stratégique d'une part et une agence de moyens d'autre part".

"Si on ne le fait pas, le plan [sur le volet recherche] sera un pétard mouillé", a-t-il affirmé.

Par ailleurs, le directeur de l'Institut des maladies rares s'est réjoui du renouveau d'intérêt de l'industrie pour les maladies rares depuis quelques années. "Les choses bougent, des industriels sont prêts à s'engager auprès des partenaires concernés et à mettre des moyens pour faciliter la possibilité de trouver des médicaments". La possibilité de créer de "véritables partenariats" pourrait "changer les choses".

Outre le financement d'essais cliniques, la présidente de l'AFM a rappelé que le laboratoire Généthon -financé par les dons du Téléthon- allait s'agrandir avec la construction d'un bâtiment dédié à la production de lots cliniques de produits de thérapie génique. Cette structure, qui devrait être opérationnelle en 2011, "devra avoir un label pharmaceutique". Actuellement, "il n'existe pas dans le monde de structure de 5.000 m² dédiée aux traitements des maladies rares", a-t-elle noté.

Votre collègue presse@afm.genethon.fr a souhaité vous envoyer cette dépêche APM international :

Pour en savoir plus sur APM international et ses services rendez-vous sur [le site d'APM International](#).

Jeudi 18 février 2010 - 19:51

Maladies rares: les associations réclament une reconnaissance dans la T2A des consultations spécifiques et un fléchage des financements

PARIS, 18 février 2010 (APM) - Les associations de maladies rares déplorent l'insuffisance de moyens pour la prise en charge de ces maladies, en raison à la fois d'une absence de reconnaissance adaptée dans la tarification à l'activité (T2A) et d'un manque de moyens pour certains centres de référence qui ne reçoivent pas la totalité des sommes qui leurs sont destinées.

Cette revendication a été portée jeudi par Paulette Morin, présidente d'Alliance maladies rares qui regroupe 200 associations, lors d'une conférence de presse qui s'est tenue une semaine avant la Journée internationale maladies rares, le dimanche 28 février.

Alors que le deuxième Plan maladies rares est en cours de préparation (cf dépêche APM FBNBI001), la représentante des patients a souligné la nécessité d'accompagner ce plan de moyens adéquats, non seulement pour la recherche, comme l'ont évoqué d'autres participants, mais aussi pour les soins.

A cet égard, elle a déploré le fait que trop souvent, les crédits prévus pour les centres de référence -il y a 132 centres de référence labellisés, chacun spécialisé dans des pathologies particulières- n'arrivent parfois pas à destination.

"Il faut que les directeurs d'hôpitaux arrêtent de mettre ces budgets dans d'autres domaines que ceux fléchés", a-t-elle déclaré.

Nicolas Lévy, directeur de l'Institut des maladies rares, a confirmé qu'"une partie des budgets dédiés n'[avaient] pas atteint leur cible. Ils se sont dissous dans les déficits des hôpitaux". Il a souligné la nécessité de demander dans le nouveau plan "des crédits réellement ciblés, avec des verrous".

Par ailleurs, un responsable de l'Association française contre les myopathies (AFM) a indiqué à l'APM que les associations de patients avaient des inquiétudes sur l'impact que pourrait avoir la régionalisation organisée par la loi hôpital, patients, santé et territoires (HPST) sur ces centres de référence.

Alors que les directeurs d'agence régionale de santé (ARS) auront pour tâche d'organiser les soins dans leur région, les centres de référence, issus d'une stratégie nationale, sont uniques sur le territoire français -chacun s'occupant de maladies différentes- et prennent donc en charge des patients de toute la France. Il y a donc une crainte que leur importance soit mal appréciée dans le cadre régional.

Paulette Morin a également souligné l'absence de prise en compte des maladies rares dans la T2A. "Il n'y a pas de tarification spécifique" alors que les consultations pour ces maladies ont des spécificités, notamment leur durée importante et le fait qu'elles peuvent faire appel à plusieurs intervenants.

"Il est important que les actions menées par les paramédicaux soient valorisées", a-t-elle plaidé, citant les psychologues, les conseillers en génétique, les coordonnateurs de soins.

Conséquence à la fois de l'absence de valorisation de l'activité et de l'insuffisance de moyens pour les centres de référence, elle a cité les cas de psychologues ou conseillers en génétique qui sont financés par des successions de contrats à durée déterminée (CDD), parfois de trois mois en trois mois, ce qui est démotivant et "alors qu'il est reconnu que nous avons besoin de ces personnels".

fb/ab/APM polsan
redaction@apmnews.com

FBNBI002 18/02/2010 19:51 ACTU

La prise en charge des maladies rares est un vrai parcours du combattant

À ce jour, on estime qu'il en existe entre 5 000 et 8 000 de maladies rares ou orphelines. Ces maladies ont acquis ce nom de maladie orpheline du fait de la difficulté économique à développer des thérapies pour un nombre très faible de malades.

On rencontre là une opposition nette entre le désir de soigner des pathologies souvent graves, et les investissements considérables pour développer une thérapie. À titre d'exemple, on dénombre en France, 15 000 malades atteints de drépanocytose, 8 000 malades atteints de paralysie supranucléaire progressive, 8 000 malades atteints de sclérose latérale amyotrophique, 5 000 à 6 000 malades atteints de mucoviscidose, 5 000 malades

atteints de myopathie de Duchenne, 400 à 500 malades atteints de leucodystrophie ainsi que d'autres pathologies dont celles à caractère cognitif.

« Cette liste n'est malheureusement pas exhaustive » rappelle Marcel Villois, président de la Fnath qui met toute son énergie pour aider les malades dans leur parcours du combattant, car une fois le diagnostic prononcé, reste les démarches pour accéder à une reconnaissance de la prise en charge.

Les maladies rares ont leur journée : la première a eu lieu le... 29 février 2008. En 2010, ce sera

Les maladies rares ont leur journée : la première a eu lieu le... 29 février 2008.

En 2010, ce sera le samedi 27 février qu'aura lieu la 3e journée internationale.

L'Alliance des maladies rares est en Champagne-Ardenne depuis 2005, mais fête ses dix ans au niveau national.

Sa déléguée, Marie-Françoise Méresse, souligne « que 60.000 personnes sont atteintes d'une maladie rare dans la région ».

Après la gare de Reims en 2008, le CHU en 2009, l'Alliance donne rendez-vous, cette année, à la maison du Département, rue Carnot.

7.000 maladies rares sont répertoriées, 17 associations régionales adhèrent à l'Alliance, fondée par l'AFM (Téléthon).

« Unir nos forces »

« Cela permet d'unir nos forces, malgré nos différences. Nous sommes dans la même galère, l'Alliance permet de sortir de l'isolement. » Mais également d'aider à la création d'associations sur une maladie rare, ou aider les malades isolés.

« Une fois qu'on a appris qu'elle était la maladie, c'est 50 % de gagné, car on sait contre qui on se bat », explique Catherine, une des adhérentes. « Avant de la connaître, on se bat contre des moulins à vent. »

Elle-même a eu (un peu) de chance dans son malheur. Après un mauvais

diagnostic de son ophtalmo, elle trouve un spécialiste qui met un nom sur sa maladie, le syndrome de Gougerot.

« J'avais les yeux secs, la bouche sèche, etc. En fait, c'est une maladie auto-immune (plus de défenses immunitaires). Et je risquais la cirrhose du foie. »

Elle ne peut plus aller au cinéma, doit limiter son activité sur les écrans d'ordinateur. « Mais je veux continuer à travailler, même à mi-temps. J'ai la chance d'avoir un employeur qui me soutient. »

Elle a évité le pire, l'errance diagnostic : « On met parfois plus de 20 ans à savoir de quoi on souffre », reprend Marie-Françoise Méresse.

Patients et chercheurs partenaires

S'il n'y a pas de traitement pour la majorité des maladies rares, les médecins peuvent soulager le quotidien des malades et stopper l'évolution.

« C'est pourquoi j'ai trouvé déplacée la polémique lancée par Pierre Bergé à propos du Téléthon. Les recherches sur les maladies rares aboutissent souvent à des solutions pour des maladies non rares. 80 % des maladies sont génétiques, et 50 % touchent des enfants. Sans la recherche permise par le Téléthon, la médecine n'avancerait pas. » La déléguée régionale de l'Alliance rappelle aussi que dans les centres de référence et ceux de compétence, « patients et chercheurs sont partenaires. Et le contact est obligatoire avec les associations ».

Depuis quelques années, même si les traitements ne sont pas (encore ?) possibles, le Plan national a permis de rendre visible les maladies rares.

Les médecins sont mieux au fait de ces maladies, et ont accès à une base de données, Orphanet, qui leur permet de reconnaître des symptômes et surtout de les rassembler pour établir un diagnostic. « Les symptômes pris un par un ne disent rien. Heureusement qu'il y a eu ce Plan et ces progrès, car sinon, beaucoup de malades étaient qualifiés d'hypocondriaques »...

Stand d'information mercredi 24 février de 10 à 12 heures et de 14 à 18 heures, jeudi 25 et vendredi 26 de 14 heures à 18 heures, à la maison du Département, 18, rue Carnot.

Rencontres autour du livre « Maladies rares : ils témoignent », samedi 27 février, de 14 h 30 à 18 heures, librairies Chapitre-Guerlin-Martin place d'Erlon ; La Procure rue Carnot ; Rose et son roman, 76, rue Chanzy, Au comptoir des rêves, 6, rue du Barbâtre A Epernay, librairie l'Apostrophe, 15 b, rue Saint-Thibault ; à Châlons, librairie Chapitre-Guerlin-Martin, place de la République..



Les patientes de la région suivies au CHU d'Angers

Le Plan national sur les maladies rares 2004-2007 a donné lieu à la création de sept centres de référence en France, dont l'un au CHU d'Angers spécialisé depuis 2006 dans les maladies rares de la réceptivité hormonale parmi lesquelles le syndrome de Turner. Les deux médecins à l'origine de cette création, Régis Coutant, endocrinologue pédiatre et Patrice Rodien, endocrinologue pour adultes, y suivent une soixantaine de patientes de la région atteintes du syndrome.

Leur objectif : *« Faire avancer les connaissances, organiser les soins et la surveillance tout au long de la vie pour assurer la qualité de vie des patientes. »* Patientes qui dans bien des cas, comme Claudie, vivent *« assez bien »* leur maladie. C'est ce que rapporte Ombeline Vella, une Angevine qui a longtemps ignoré la maladie de sa sœur aujourd'hui âgée de 24 ans. *« Je l'ai su très tard, lorsque j'attendais*



Régis Coutant, Patrice Rodien, Marguerite De Warren, la présidente nationale d'Agat et Ombeline Vella, au CHU d'Angers.

mon premier enfant. Chez nous, nos parents savaient depuis longtemps mais avaient préféré ne rien nous dire. Ça ne se voyait pas... C'est vrai qu'elle est un

peu plus petite, elle fait 1,55 m. C'est vrai qu'elle a un bras un petit peu plus petit que l'autre, mais je ne m'en suis aperçue que récemment. Mais elle n'a jamais fait

se retourner personne dans la rue. Et le fait de la voir se faire une piqûre par jour ne nous posait pas question : c'était comme ça, nous l'avions toujours vu faire... »

Régis Coutant confirme : *« Les patientes atteintes de Turner vivent normalement. »* Mais si le syndrome ne doit pas être dramatisé, il ne doit pas être sous-estimé. *« D'une part, un suivi médical s'impose pour induire la puberté par injections sous-cutanées d'hormones de croissance car sans elles, la Turnerienne conserve un aspect infantile. Et d'autre part, l'enjeu sur la fertilité est immense lorsque l'on sait que la plupart des jeunes femmes atteintes sont infertiles. Pour l'heure, seul le don d'ovocytes, juridiquement lourd et contraignant, peut leur être proposé. 30 % des demandes d'ovocytes émanent de patientes atteintes du syndrome de Turner. »*



Mobilisation pour les maladies rares

Le 28 février, Eurordis, la fédération européenne d'associations de malades actifs dans le domaine des maladies rares, organise sa troisième Journée internationale. Le thème retenu pour cette année est « Construire des ponts entre malades et chercheurs ». Le but de cette journée est de promouvoir l'intérêt des scientifiques, d'encourager la collaboration entre les patients et les chercheurs et d'influencer les politiques publiques et les priorités de la recherche.
www.rarediseaseday.org

Marianne Rivière

Marianne Rivière est présidente fondatrice de l'Association française du lupus. A propos de la journée internationale de lutte contre les maladies rares du 28 février prochain.

Pour la troisième année consécutive, le dernier jour de février, les associations de patients de quarante et un pays vont se mobiliser pour attirer l'attention sur les maladies rares et sur les personnes qui en sont atteintes.

Cette année, leur message insistera particulièrement sur l'importance de la recherche et sur la relation privilégiée existant entre les malades et chercheurs, à travers un intitulé très explicite : "Des partenaires pour la vie" dans le domaine des maladies rares.

L'Alliance Maladies Rares, collectif regroupant deux cents associations de patients, a édité à cette occasion un livre

Maladies rares : ils témoignent pour rappeler que derrière les recherches, il y a des hommes, des femmes et des enfants qui composent avec la maladie tous les autres jours de l'année.

Des actions de sensibilisation : stands, animations dans les libraires, forums... sont également prévues dans plusieurs régions.

Contact Alliance Maladies Rares :
01.56.53.53.46

A VOTRE SANTE

PAR

ANNE JEANBLANC

MALADIES RARES

"Construire des ponts entre malades et chercheurs"

Par Anne Jeanblanc



Des recherches utiles aussi pour les affections fréquentes © Annie Engel/Corbis

Si on les additionne, les maladies rares touchent 1 personne sur 20, soit 3 millions de Français et 30 millions d'Européens. Ce chiffre est régulièrement mis en avant par les acteurs de la plate-forme Maladies rares pour augmenter le poids de leurs actions. C'est encore le cas actuellement, à la veille de la 3e édition de la Journée internationale Maladies rares (dimanche 28 février), sous le thème "construire des ponts entre malades et chercheurs". Les associations rappellent l'importance de promouvoir la recherche pour ces maladies, qui représentent un véritable enjeu de santé publique et un laboratoire de l'innovation thérapeutique. Et elles attendent que la ministre de la Santé leur annonce un second plan à la hauteur des enjeux.

"Je reste optimiste sur notre capacité à traiter de plus en plus de malades", affirme Nicolas Lévy, Directeur du GIS-Institut des maladies rares, chercheur et clinicien à l'Inserm de Marseille. "Mais il reste de nombreux défis à relever qui nécessitent des moyens importants notamment sur 3 grands axes : la physiopathologie des maladies rares, les études pré-cliniques sur les modèles cellulaires ou animaux, et les essais thérapeutiques". Quant à Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM, elle précise

que l'AFM devrait soutenir 43 essais thérapeutiques dans les deux ans à venir. Selon elle, des moyens importants sont nécessaires pour le développement clinique qui ne peut être uniquement porté par la générosité publique à travers le Téléthon. Elle plaide pour des partenariats public/privé, parce que la recherche sur ces affections permet l'innovation thérapeutique pour les maladies fréquentes.

L'Association française contre les myopathies (AFM) vient d'ailleurs de lancer un nouvel essai de thérapie génique dans un déficit immunitaire sévère lié au chromosome X, le syndrome de Wiskott-Aldrich. Cette maladie rare se traduit par des hémorragies, des infections récurrentes et un eczéma. Le pronostic vital est très réservé pour les enfants atteints qui nécessitent une greffe de moelle osseuse pour rétablir leur système immunitaire. L'essai, dont Généthon est le promoteur, vient d'être autorisé par les autorités sanitaires françaises et britanniques. Des premiers résultats sur les tout premiers patients pourraient être disponibles dès 2012.

www.Orphanet.fr ou Maladies rares Info Services : 0810 63 19 20 (appel local depuis un fixe)

L'AFM et les maladies rares

AFM Téléthon, publié le 23 février 2010

Selon le Leem (les entreprises du médicament), 70 % de la recherche sur les maladies rares est financée par l'AFM grâce aux dons du Téléthon. Depuis le 1er Téléthon, l'AFM mène son combat avec la conviction que seule une concentration des moyens permet d'obtenir des résultats significatifs. C'est pour cela qu'elle a mis en place une stratégie payante qui bénéficie à l'ensemble des maladies génétiques, des maladies rares et même de maladies plus fréquentes.

- Grâce à la publication des cartes du génome humain réalisées par le laboratoire Généthon, financé par les dons du Téléthon, l'AFM a ainsi contribué à l'accélération de la découverte des gènes responsables de maladies et propulsé la France au 1er rang de la recherche génétique.
- Sous l'impulsion de l'AFM, les maladies rares sont sorties de l'oubli et devenues une priorité de santé publique : deux plans nationaux obtenus mais aussi l'adoption d'une réglementation européenne sur les médicaments orphelins qui a ainsi permise la mise sur le marché de plus de 50 médicaments orphelins. L'AFM a également créé la Plateforme Maladies Rares qui regroupe les principaux acteurs des maladies rares et constitue un centre de ressources unique, qualifié de French Model en...

[Lire la suite sur AFM Téléthon](#)

GENETIQUE sur FRANCE INFO

20:49:38 Info Sciences avec Marie-Odile Monchicourt. Invité : Pr Nicolas Levy, directeur de l'unité INSERM de génétique à l'université de Marseille. Il est spécialisé dans la progeria, maladie du vieillissement précoce. Aujourd'hui, le Pr Levy nous parle de ses travaux consacrés aux "myopathies des ceintures" dont la "dysferlinopathie".
20:54:59

[Cliquer ici pour voir l'article](#)

Maladies rares et témoignages

A l'occasion de la journée mondiale sur les maladies rares, dimanche 28 février, et de la sortie du premier livre de l'Alliance maladies rares, une rencontre-conversation aura lieu samedi 27 février à Strasbourg.

Une maladie est dite rare quand elle atteint moins d'une personne sur 2 000. Il existe plus de 7 000 pathologies rares qui touchent une personne sur 20 en France ! Ces maladies concernent en majorité les enfants quoique d'autres apparaissent à l'âge adulte. Environ 80 % des maladies orphelines sont d'origine génétique. Les maladies rares ont longtemps été oubliées de la science. La médecine les diagnostiquaient mal, tardivement ou pas du tout. De plus, la prise en charge a longtemps été très inégalement répartie dans l'Hexagone, provoquant un sentiment d'exclusion chez les malades. Privés pour la plupart d'un médicament assurant la guérison, ceux-ci mettent leurs espoirs dans le diagnostic précoce, l'accompagnement psychosocial et un soutien médical de proximité. L'Alliance maladies rares représente environ 2 000 pathologies rares et deux millions de malades. Moebius, médecins et malades L'ouvrage Maladies rares : ils témoignent, regroupe des paroles de malades mais aussi de proches, frères et sœurs, parents... Un message d'espoir qui ouvre la discussion. Plusieurs intervenants sont attendus samedi : Paulette Morin, présidente de l'Alliance, maladies rares, Vincent Guiot, fondateur de l'association Les sept vies de Philémon, Jean-Louis Mandel, professeur au Collège de France

et chef de service aux Hôpitaux universitaires de Strasbourg (HUS), Jean-Louis Pasquali, professeur aux HUS, coordonnateur du centre de référence des maladies systémiques rares auto-immunes, Hélène Dollfus, chercheur et clinicienne en génétique, professeure aux HUS. Laurent Ecochard, 39 ans, est le délégué régional Alsace d'Alliance maladies rares : « Il y a un travail de longue haleine à entreprendre pour réunir les associations de maladies rares dans la région, il faut du temps pour créer des liens. » Le plan maladies rares 2005-2008 a changé la vie de nombreux malades, avec la création de centres de référence prenant en charge telle ou telle maladie : « Nous attendons une annonce gouvernementale vis à vis de la reconduite du plan. Il faut qu'il y ait des centres de compétence dans les régions pour améliorer la prise en charge des malades. » Laurent Ecochard est président de Syndrome Moebius France, une association qui concerne environ 200 malades en France : « J'ai moi-même été diagnostiqué vers 30 ans seulement. Dans les années 80, il y a avait une méconnaissance totale de cette pathologie. » Caractérisée par une paralysie faciale, la maladie de Moebius (nommée d'après le Pr Paul Julius Möbius) empêche les patients de sourire

ou de froncer les sourcils, de cligner voire de bouger les yeux. « Il y a cinq ans, une famille bas-rhinoise a emmené en consultation une enfant atteinte de ce syndrome et les médecins ont dit qu'un pronostic vital était engagé, que l'enfant était perdue... » Angoisse superflue autour d'une pathologie qui est à présent mieux connue, grâce au réseau Moebius, un réseau multidisciplinaire mis en place entre l'hôpital Armand-Trousseau et l'hôpital Necker à Paris. « Avant que l'association ne soit créée en 1997, c'était un peu l'âge de pierre. » En Alsace, cinq patients Moebius vivent avec cette maladie.

En savoir plus :
www.alliance-maladies-rares.org
www.moebius-france.org Samedi 27 février, de 15 h à 17 h, librairie Kléber ; 1, rue des Francs-Bourgeois, entrée libre dans la limite des places disponibles.



JOURNÉE INTERNATIONALE LE 28 FEVRIER

Les maladies rares touchent une personne sur vingt

Le 28 février, EURORDIS, la Fédération européenne d'associations de maladies rares, organise la 3^e Journée internationale maladies rares. Le thème retenu pour l'édition 2010 Maladies rares: construire des ponts entre malades et chercheurs, souligne l'importance de la recherche et le rôle déclencheur des associations de patients dans ce domaine.

UNE MALADIE est dite rare lorsqu'elle touche moins de 1 personne sur 2000. On estime qu'il existe entre 6 000 et 8 000 maladies rares, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. En France, elles toucheraient 3 millions de personnes,

soit 1 personne sur 20, et entre 28 et 30 millions en Europe. Ces maladies sont souvent graves, chroniques et invalidantes, engageant dans de très nombreux cas le pronostic vital à un âge précoce. La faible prévalence de chacune de ces maladies rares rend leur étude complexe. En dépit des avancées de ces dernières années, il n'existe toujours pas de traitement pour la majorité de ces malades.

« Derrière les chiffres, nous ne devons jamais oublier que nous parlons de la vie de personnes atteintes, enfants, hommes et femmes de tous âges, mais aussi de leurs proches qui vivent avec la maladie au quotidien depuis de nombreuses années : errance diagnostique, examens médicaux multiples, absence de traitement et de prise en charge,

souffrance physique et morale... », souligne Paulette Morin, présidente de l'Alliance maladies rares. Syndrome d'Aicardi, phéningoïde bulleuse, syndrome de Rokitansky... Derrière ces noms « barbares » se cachent des parcours du combattant pour identifier la maladie, la combattre... Se cachent aussi des vies. C'est pour que personne ne les oublie que l'Alliance maladies rares a décidé de leur donner la parole dans l'ouvrage « Maladies rares : ils témoignent » (www.alliance-maladies-rares.org).

Un plan national. En France, sous l'impulsion des associations de malades, et notamment de l'Alliance maladies rares et de l'Association française contre les myopathies (AFM), les maladies rares ont été retenues comme une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique de 2004 et un premier plan national Maladies rares a été mis en œuvre pour la période 2005-2008, avec un budget de 100 millions d'euros pour quatre ans. Afin d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients, 131 centres de référence ont été créés et 505 centres de compétence s'articulant avec les centres de références en réseaux de soins et permettant une prise en charge de proximité, ont été validés. Un autre plan national 2010-2014 est en préparation.

Comment obtenir de l'information sur les maladies rares ?

• **Maladies rares info services :**

Ce service d'information apporte une réponse individuelle aux questions, un soutien aux malades et à leurs proches, une orientation vers un service médical spécialisé. Tél. 0.810.631.920 et www.maladiesraresinfo.org.

• **Orphanet :**

Il s'agit du portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins en Europe. Plus de 6 700 pathologies sont recensées.

58 médicaments orphelins européens pour 80 maladies sont répertoriés.

197 produits sont en développement clinique et 209 essais cliniques en cours en France, dont 7 essais de thérapie génique. www.orphanet.fr.

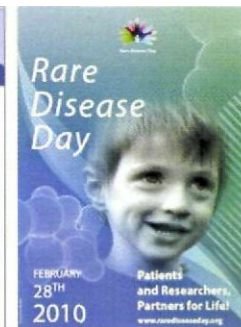
> CHRISTINE FALLET

2^e plan gouvernemental Maladies rares: les associations vigilantes

Les maladies rares toucheraient près de 3 millions de personnes en France. La journée internationale Maladies rares, le 28 février, est l'occasion de rappeler que si chacune d'entre elles affecte moins d'une personne sur 2000, on en dénombre aujourd'hui entre 6000 à 7000. D'origine génétique pour près de 80%, engageant le pronostic vital pour la plupart, il n'existe pas de traitement pour une majorité d'entre elles. 58 médicaments orphelins permettent de traiter 90 de ces maladies: une goutte d'eau. Trouver des thérapeutiques impliquent d'investir dans la recherche. En France, L'Association française contre les myopathies finance 70% de la recherche sur les maladies rares grâce aux dons du Téléthon. Le génopole d'Evry représente aujourd'hui 30 laboratoires académiques et a permis la création de 70 entreprises de biotechnologies. «Mais le développement clinique d'un médicament nécessite



The screenshot shows the Orphanet website, which is a portal for rare diseases. It features a search bar, navigation tabs for 'Maladies rares', 'Médicaments orphelins', 'Consultations', 'Tests génétiques', 'Recherche / Études cliniques', 'Associations', 'Annuaire', and 'Autres informations'. The main content area includes a 'RECHERCHE SIMPLE' section, 'AUTRE(S) OPTION(S)' with links to 'Médicaments orphelins', 'Associations', 'Recherche / Études cliniques', 'Consultations', and 'Annuaire'. There is also a 'DONNÉES ORPHANET' section and a central message: 'Améliorer la qualité des soins médicaux pour les Maladies Rares. Fournir des services adaptés à la communauté des maladies rares.' Below this, it mentions 'à l'appui d'Orphanet | Centre de santé' and 'Empêcher les décès'. The bottom of the page has sections for 'ANNUAIRE', 'Services aux professionnels', 'Services aux patients', and 'ACTUALITES'.



The poster for Rare Disease Day features a young child's face. The text reads 'Rare Disease Day' in a stylized font. Below the child's face, it says 'FEBRUARY 28TH 2010' and 'Patients and Researchers, Partners for Life!'. The website 'www.rare-disease.org' is listed at the bottom.

des moyens énormes et la générosité des Français ne suffit pas à amener jusqu'au stade du médicament toutes les molécules actuellement dans le pipeline», prévient Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM, Associations de patients et chercheurs sollicités pour faire des propositions (rendues en janvier) seront donc très vigilants quant aux moyens alloués au deuxième plan Maladies rares qui devrait être annoncé le 28 février prochain et dévoilé dans le détail vers la

fin mars. Outre les efforts financiers nécessaires pour financer la recherche, associations de patients et cliniciens attendent le renforcement des centres de référence et des moyens de communication destinés, entre autres, à mieux faire connaître Orphanet, portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins pour éviter l'errance diagnostique qui caractérise encore trop souvent la parcours des patients atteints par ces maladies.

> VIRGINIE BAGUET

France Antilles Martinique

9B7B480156705F06C0031F49ED01257A0A854E6181CA0A863843D79

Journée internationale des maladies rares

Dimanche 28 février 2010 a lieu la 3^e édition de la Journée internationale des maladies rares. 1 personne sur 20 est concernée, soit 3 millions de Français et 30 millions d'Européens. Cette année, le thème de la 3^e édition de la Journée internationale est « Construire des ponts entre malades et chercheurs », thème qui souligne l'importance de la recherche et le rôle fondamental des associations de malades dans ce domaine. Selon l'Association française contre les myopathies (AFM), « cette journée doit permettre de promouvoir l'intérêt des scientifiques pour le domaine des maladies rares, d'encourager la collaboration entre malades et chercheurs, et surtout d'influencer les politiques publiques et les priorités de recherche ». L'AFM finance, grâce aux dons du Téléthon, 70% de la recherche en France.

- **En savoir plus :**
www.jamaisdirejamais.tv

Progrès Saint Affricain [Le]

7F79F84557B0990FA0D61289AE0935360395AC60210A04DB5700FFC

Lancement d'un collectif des maladies rares en Aveyron

Le 29 février (ou à défaut le 28 février) est la journée mondiale des maladies rares.

Une maladie est dite rare quand elle atteint moins d'une personne sur 2.000. Il existe plus de 7.000 pathologies rares. Elles concernent ainsi plus de 3 millions de Français. Ces maladies sont rares mais les malades sont nombreux.

Ces maladies, outre leurs divers symptômes physiques ou mentaux, ont pour conséquence, d'isoler leurs victimes et d'accroître leur sentiment d'injustice. Cela est plus particulièrement vrai dans un département aussi vaste mais peu peuplé comme l'Aveyron.

Nous aimerions donc créer un collectif aveyronnais de patients, familles, amis ou proches touchés par des maladies rares. Ce collectif permettrait de se rencontrer, parler avec d'autres personnes qui ont les mêmes difficultés, informer le grand public par les médias, organiser des manifestations... ou autres. Si vous êtes intéressés, manifestez-vous.

Contacts : Cyril Béteille : cyrilbeteille@hotmail.fr - 06.81.48.36.07
et Philippe : philidiart@voila.fr - 05.65.46.08.62.

Complément d'info dans le cadre de

cette journée mondiale des maladies rares

Les pathologies rares peuvent toucher tout le monde. Trois maladies rares sur quatre sont des maladies pédiatriques générant des incapacités sévères. Mais certaines maladies orphelines attendent 30, 40 ou 50 ans avant de se déclarer.

Environ 80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Il existe aussi des maladies infectieuses rares ainsi que des maladies auto-immunes. Mais pour un grand nombre de maladies orphelines, l'origine demeure inconnue à ce jour.

Les maladies rares sont graves, chroniques, évolutives, et le pronostic vital est souvent en jeu.

Elles empêchent de : bouger (myopathies), voir (rétinites), comprendre (X fragile), respirer (mucoviscidose), résister aux infections (déficits immunitaires)...

Les maladies orphelines ont longtemps été oubliées de la science et de la médecine. Elles étaient mal ou non diagnostiquées, prises en charge très inégalement sur le territoire. D'où un sentiment d'exclusion et d'impuissance très fort parmi les familles, d'autant plus que pour la plupart d'entre elles il n'y a pas de traitement curatif.

En dépit des immenses avancées de la médecine ces dernières années, et en attendant le médicament qui guérit, les malades fondent leurs espoirs sur des avancées plus modestes mais déterminantes pour l'amélioration de leur vie quotidienne : avoir un diagnostic précoce, un accompagnement psychosocial, une prise en charge médicale adaptée... Et le contexte change : sous l'impulsion des associations de malades et notamment de l'Alliance Maladies Rares et de l'AFM, les maladies rares ont été retenues comme une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 et un Plan national maladies rares a été mis en oeuvre. Un nouveau Plan national maladies rares est en cours d'élaboration et sera mis en oeuvre au plus tard en 2010.

Sources et informations :
<http://www.alliance-maladiesrares.org>



Doctissimo.fr

Journée internationale Maladies Rares

Le 28 février, la 3e journée Maladies Rares a pour but de sensibiliser le grand public à ces maladies hétérogènes qui touchent près d'une personne sur 20, soit trois millions de Français et 30 millions d'Européens. Une recherche plus efficace et un meilleur diagnostic sont nécessaires pour vaincre ces pathologies souvent très handicapantes.

En 2010, cette 3ème édition de la Journée Maladies Rares du 28 février a pour thème : "construire des ponts entre malades et chercheurs", thème qui souligne l'importance de la recherche et le rôle fondamental des associations de malades dans ce domaine. Par ailleurs, cette journée est une occasion supplémentaire pour influencer les politiques publiques et les priorités de recherche. Une journée dans l'année pour rappeler à tous, aux acteurs publics et privés et au plus grand nombre, ce que représentent les maladies rares, longtemps laissées pour compte.

Promouvoir la recherche contre les maladies rares

Le 19 février 2010, les acteurs de la plateforme Maladies Rares ont rappelé que l'intervention des pouvoirs publics doit impérativement être accrue¹. Cela doit être un réel enjeu pour le second plan français Maladies Rares en cours d'élaboration. Nicolas Lévy, Directeur du GIS-Institut des Maladies Rares, chercheur et clinicien à l'INSERM de Marseille, précise cependant qu'il "reste optimiste sur notre capacité, à nous chercheurs, à traiter de plus en plus de malades. Mais il reste de nombreux défis à relever qui nécessitent des moyens importants notamment sur 3 grands axes : la physiopathologie des maladies rares, les études pré-cliniques sur les modèles cellulaires ou animaux, et les essais thérapeutiques. Il est nécessaire que le second plan interministériel Maladies Rares puisse répondre à ces défis".

De son côté, Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'Association Française contre les Myopathies (AFM), a ainsi ajouté que "l'AFM devrait soutenir 43 essais thérapeutiques dans les deux ans à venir", un effort qui, au-delà des fonds récoltés lors du Téléthon, nécessite des partenariats public/privé que le second plan Maladies Rares devrait encourager. "Parce que la recherche sur les maladies rares permet l'innovation thérapeutique pour les maladies fréquentes" souligne-t-elle.

Yann Le Cam, Délégué Général d'EURORDIS², a conclu cette conférence : "la France représentant un modèle pour toute l'Europe dans le domaine des maladies rares, un plan français affaibli, ce serait des plans affaiblis dans d'autres pays d'Europe".

Journée internationale Maladies Rares

(Page 2 sur 3)

Dans un communiqué daté du 25 février 2010³, le Ministère de la santé précise que ce plan, dont la version définitive devrait être disponible fin avril 2010, prévoit d'ores et déjà de renforcer : le diagnostic, les soins et la prise en charge médicale et sociale des malades ; le recueil de données ; la

recherche ; les médicaments spécifiques ; la prise en charge financière ; la formation, l'information et le soutien aux actions associatives et la coopération européenne et internationale. Il est également prévu de : faciliter les démarches pour le remboursement des médicaments et des prestations ; développer la formation et l'information sur ces maladies encore mal connues et aider la recherche universitaire et développer le partenariat public-privé avec pour ambition de stimuler l'industrie française à la recherche et au développement de médicaments adaptés aux maladies rares. Le plan français s'inscrit dans le dispositif européen et international de prise en charge des maladies rares.

Ne pas oublier la dimension humaine de ces maladies

Pour Paulette Morin, Présidente de l'Alliance Maladies Rares : "Nous devons garder à l'esprit que pour de trop nombreux malades, la maladie est une fatalité, et que pour de trop nombreuses maladies il n'existe jusqu'à présent ni diagnostic ni traitement ni prise en charge financière adaptée .Il est essentiel que le second Plan Maladies Rares mobilise les moyens financiers nécessaires permettant de garantir une réelle prise en charge pour toutes les personnes atteintes de maladies rares".

Insistant sur la dimension humaine, l'Alliance maladies rares a décidé de donner la parole aux malades. Pemphigoïde bulleuse, glycogénoses, sclérose tubéreuse de Bourneville, ataxie de Friedreich, myopathies, syndrome de Marfan, syndrome de Rokitansky, thrombocytopénie essentielle, histiocytose, maladie d'Addison, neurofibromatoses... Derrière ces noms barbares se cachent des parcours du combattant pour identifier la maladie, la combattre, l'appivoiser, et parfois accepter l'inacceptable... Se cachent aussi des vies remplies d'amour, de courage, de révolte, d'espoir, de dignité... Pour que personne ne les oublie, l'Alliance Maladies Rares a décidé de leur donner la parole dans l'ouvrage "Maladies rares : ils témoignent"⁴.

Journée internationale Maladies Rares

(Page 3 sur 3)

Sur la plateforme Eurordis.org <http://www.rarediseaseday.org/>, les malades peuvent participer individuellement en prenant part aux concours de photo et de vidéo dans la section "Tell Your Story". Certaines racontent les histoires souvent poignantes des patients atteints et de leurs proches⁵.

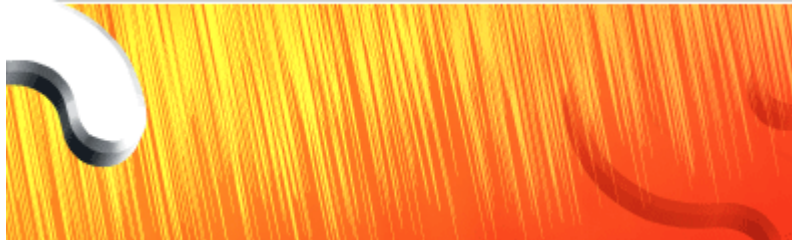
Pour plus d'informations sur les Maladies rares, les personnes malades, leur famille, et les professionnels peuvent se rendre sur www.Orphanet.fr ou téléphoner à Maladies Rares Info Services au 0810 63 19 20 (appel local depuis un fixe).

Luc Blanchot, le 25 février 2010

- 1 - Conférence de presse "Journée internationale Maladies Rares" - 19 février 2010
- 2 - EURORDIS est une « alliance » non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère plus de 400 associations de patients atteints de maladies rares dans plus de 40 pays.
- 3 - Communiqué du Ministère de la santé du 25 février 2010
- 4 - Communiqué de presse de l'Alliance Maladies Rares - février 2010
- 5 - Les histoires en vidéo sont disponibles sur le site <http://www.rarediseaseday.org/> et peuvent y être uploadées.

► Discutez-en sur nos forums 

[Forum Maladies rares et orphelines](#)



CTendance.com Magazine

Journée internationale Maladies Rares du 28 février 2010

Le 25/02/2010

Parce que les maladies rares touchent en fait 1 personne sur 20, soit 3 millions de français et 30 millions d'européens, les acteurs de la plateforme Maladies Rares se sont réunis hier lors d'une conférence de presse.

Il s'agissait de rappeler l'importance de promouvoir la recherche pour ces maladies qui représente un véritable enjeu de santé publique et un laboratoire de l'innovation thérapeutique.

Cette année, le thème de la 3^{ème} édition de la **Journée Maladies Rares** du 28 février prochain est « construire des ponts entre malades et chercheurs », thème qui souligne l'importance de la recherche et le rôle fondamental – souvent déclencheur - des associations de malades dans ce domaine. Cette journée doit permettre de promouvoir l'intérêt des scientifiques pour le domaine des **maladies rares**, encourager la collaboration entre malades et chercheurs, et surtout influencer les politiques publiques et les priorités de recherche.

Une journée dans l'année pour rappeler à tous, aux acteurs publics et privés et au plus grand nombre, ce que représentent les maladies rares, longtemps laissées pour compte.

Les acteurs de la plateforme Maladies Rares ont rappelé que, l'intervention des pouvoirs publics doit impérativement être accrue. Cela doit être un réel enjeu pour le second plan français Maladies Rares en cours d'élaboration. Pour Nicolas Lévy, Directeur du GIS-Institut des Maladies Rares, chercheur et clinicien à l'INSERM de Marseille, « Je reste optimiste sur notre capacité, à nous chercheurs, à traiter de plus en plus de malades. Mais il reste de nombreux défis à relever qui nécessitent des moyens importants notamment sur 3 grands axes : la physiopathologie des maladies rares, les études précliniques sur les modèles cellulaires ou animaux, et les essais thérapeutiques. Il est nécessaire que le second plan interministériel Maladies Rares puisse répondre à ces défis ».

Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM, a ajouté : « l'AFM devrait soutenir 43 essais thérapeutiques dans les deux ans à venir. Aujourd'hui, des moyens importants sont nécessaires pour le développement clinique qui ne peut être uniquement porté par la générosité publique à travers le Téléthon. Les maladies rares comme les thérapies innovantes exigent des partenariats public/privé que le second plan Maladies Rares doit impérativement encourager.

Parce que la recherche sur les maladies rares permet l'innovation thérapeutique pour les maladies fréquentes ».

Contacts presse : AFM : Axelle de Chaillé, Stéphanie Bardon, Géraldine Broudin -Tél. : 01 69
47 28 28

Union [L']

6570982F5FB03104603F1249BD00856E06C58275F1D00E956B20AED

Maladies rares Deux journées d'infos

A l'occasion de la 3^e journée internationale des maladies rares, la Maison du département, 18, rue Carnot à Reims, recevait le public ces mercredi et jeudi. Pour informer les personnes sensibilisées par cette question, Marie-Françoise Méresse, déléguée régionale de l'Alliance maladies rares de Champagne-Ardenne, et le Dr Garnotel, biologiste en pédiatrie au CHU, ont répondu à de nombreuses questions sur ces maladies à 80 % d'origine génétique et dont quelque 7.000 sont répertoriées à travers le monde. Une personne sur vingt en est atteinte, ce qui représente 60.000 cas en Champagne-Ardenne, 300.000 en France et 30 millions en Europe. Si ces maladies sont dites « rares », les malades eux sont donc nombreux, et l'Alliance maladies rares a pour vocation, avec le soutien de l'Association française contre les myopathies, d'informer, et de rompre

l'isolement de ceux qui en sont atteints, et de leurs familles.

Le livre « Maladies rares, ils témoignent », regroupant 40 témoignages de malades, de médecins et de familles sera présenté demain, samedi 27 février, de 12 à 19 heures dans les librairies rémoises La Procure, Guerlin, Rose et son roman et au Comptoir du rêve.

Maladies rares info service, n° azur 0 810 63 19 20.

Des gènes qui font avancer la science

Identifier les gènes à l'origine d'une maladie rare n'est pas toujours aisé et nécessite une mobilisation de chercheurs et de moyens.

« Dans le cas du syndrome de Moebius, on ne connaît pas le ou les gènes impliqués. C'est difficile d'étudier une telle maladie aussi rare et où il n'y a pas de formes familiales. Mais les récents progrès dans les techniques d'analyse génétique devraient permettre de nouvelles avancées dans les années qui viennent. » Le Pr Jean-Louis Mandel, médecin et généticien à Strasbourg et professeur de génétique humaine au Collège de France depuis 2003, ne travaille pas sur ce syndrome ni, d'ailleurs, sur l'hypophosphatasie.

Pas d'explication unique

Lui et son équipe s'intéressent plutôt aux maladies héréditaires du système nerveux et des muscles et travaillent sur une dizaine de maladies rares. Cependant, il relève que malgré la rareté du syndrome de Moebius, il y a pas mal de cliniciens qui travaillent sur cette maladie. « Il n'existe pas une seule explication à cette maladie. Il y a sans doute une hétérogénéité et ce sont sans doute plusieurs maladies qui donnent le même résultat une paralysie des muscles faciaux. »

Changement de stratégie

En ce qui concerne l'hypophosphatasie, il

indique qu'un chercheur versillais en génétique moléculaire humaine, le Dr Etienne Mornet, travaille depuis plusieurs années sur cette maladie. « Il s'agit de la déficience d'une enzyme importante dans la minéralisation des os. Il y a une nouvelle piste thérapeutique qui consiste à prendre des cellules souches du patient, à y introduire le gène sain et à redonner ces cellules modifiées au malade en espérant qu'elles iront faire leur travail au niveau des os. »

Le problème des maladies rares, c'est qu'elles n'intéressent pas énormément les grandes compagnies pharmaceutiques ou les chercheurs. Pour les premières, il n'y a pas assez de retour sur investissement, et pour les seconds, les financements sont parfois difficiles à trouver, ceux-ci allant plutôt vers des maladies beaucoup plus fréquentes. Quoique les choses soient en train de changer. Des compagnies pharmaceutiques commencent à trouver un intérêt à développer des médicaments pour des maladies rares qui obtiennent plus facilement une autorisation de mise sur le marché, compte tenu du désert thérapeutique qui entoure ces maladies.

La communauté scientifique se précipite souvent dans des brèches ouvertes par des pionniers. Ainsi, à Strasbourg, les Pr Hélène Dollfus et Jean-Louis Mandel ont collaboré sur le syndrome de Bardet-Biedl, une maladie rare entraînant obésité, doigts supplémentaires et cécité. « Ces travaux ont permis de découvrir un aspect de biologie

moléculaire encore inconnu, relié à l'activité d'un cil dans les cellules de mammifères. On connaissait l'existence de ce cil depuis 100 ans sans savoir à quoi il servait. 14 gènes différents ont été isolés et chacun d'entre eux, s'ils sont mutés, provoquent un dysfonctionnement du cil. Du coup, beaucoup de gens se sont mis à travailler sur le cil et ses fonctions. »

S'INFORMER L'Alliance Maladies Rares vient de publier le livre « Maladies rares ils témoignent ». A l'occasion de la sortie de ce livre, les Pr Hélène Dollfus (chercheur et clinicienne en génétique) et Jean-Louis Mandel participeront à une rencontre-conversation à la librairie Kléber de Strasbourg, demain samedi 27 février, à 15 h. Les autres intervenants seront Paulette Morin, présidente de l'Alliance Maladies Rares et Vincent Guiot, créateur de l'association Les sept vies de Philémon.

« Il y a encore beaucoup à faire »

Laurent Ecochard est, depuis 2005, président de l'association Syndrome Moebius France. Touché par cette maladie orpheline qui se caractérise par une paralysie faciale, il occupe aussi depuis novembre 2009 la fonction de délégué régional de l'Alliance maladies rares.

Qu'est-ce que l'Alliance maladies rares ?

C'est un collectif d'associations de malades. À sa création en 2000, 40 y avaient adhéré. Elles sont aujourd'hui près de 200. Notre but est de faire connaître et reconnaître les maladies rares. Car si l'on en recense 7000, on continue d'en découvrir de nouvelles. Les malades sont peu nombreux dans chaque pathologie, mais il y a beaucoup de maladies.

Qu'apporte l'Alliance aux associations ?

Avant tout, nous répondons aux

demandes des associations notamment en termes d'informations et de formations (internet, communication). Ainsi, des formations à l'écoute sont proposées, car il est difficile de connaître la bonne réaction face à un malade désespéré. Pour les associations, l'Alliance est aussi un moyen de se faire entendre. En se regroupant, nous sommes tous plus forts.

Et au niveau régional ?

La mise en place récente de délégués régionaux va permettre de créer un vrai réseau sur le territoire. Nous avons déjà des contacts réguliers avec le centre des maladies immunes à Strasbourg. Le Centre hospitalier régional universitaire met un local à notre disposition pour accueillir et informer des associations. Nous pourrions ainsi nous rapprocher encore davantage des malades isolés, les accompagner dans leurs intégrations professionnelles. Il y a encore beaucoup à faire.

Qu'attendez-vous du second plan

Maladies rares ?

L'Alliance a été étroitement liée à l'élaboration du premier plan national 2005-2008 qui a été suivi des créations des centres de référence maladies rares et de centres de compétence. Nous attendons beaucoup du plan 2010-2014 qui devrait être annoncé d'ici peu. Nous travaillerons à pérenniser les réalisations, mais aussi à donner une part plus importante à la recherche.

SE RENSEIGNER

Laurent Ecochard, Courriel
laurent.ecochard099@orange.fr Internet
www.alliance-maladies-rare.org
www.moebius-france.org

«□ Les gens pensent, à tort, que ce n'est pas grave □»

Depuis cinq ans, Laurent Ecochard préside Syndrome Moebius France. Il explique les difficultés rencontrées par les malades et les missions que s'est fixée l'association.

Décrit dès 1884 par le professeur Paul Julius Möbius qui lui donnera son nom, le syndrome de Moebius est une maladie orpheline caractérisée par une paralysie faciale. «□ Elle est liée à une paralysie de deux paires de nerfs crâniens. Les personnes ne peuvent alors ni sourire, ni cligner des yeux, et ont des difficultés d'élocution. Elles peuvent aussi s'accompagner, mais dans moins de 10□% des cas d'un léger retard mental, explique Laurent Ecochard, président depuis 2005 de l'association Syndrome Moebius France et qui habite Saint-Louis. Mais à l'heure actuelle, on ne sait pas si cette maladie est génétique ou pas. Le gène de la maladie n'a toujours pas pu être identifié. □»

En France, on estime à 200 le nombre de personnes touchées. «□ Mais nous n'avons pas de chiffres exacts. □» La maladie qui n'est pas prononcée à la naissance peut être diagnostiquée rapidement. «□ Le nouveau-né présente des difficultés à téter et à s'alimenter. Les difficultés d'articulation quand l'enfant commence à parler sont un autre indice. □» Dans le cas de Laurent Ecochard, la maladie ne l'a été qu'à l'âge de 30 ans. «□ C'est une amie alors interne qui en soignant un bébé a fait le lien avec moi. Tout le monde avait toujours cru que c'était une paralysie faciale consécutive à une opération liée à un strabisme que j'avais subi à 2 ans. □»

On se croit unique

Le diagnostic est confirmé par le centre de compétence de Trousseau. Il prend alors contact avec l'association créée en 1997 par la famille Letisserand dont la fille est touchée par la maladie. «□ La première assemblée générale a été comme une barrière. On pense être un cas unique et il n'est pas facile d'aller vers l'autre. Cela a aussi été compliqué pour mes parents qui ont fait un saut dans l'inconnu. Mais cela a enlevé aussi une culpabilité à ma mère qui croyait être responsable de mon état. □»

Si le président avoue ne pas avoir souffert — «□ je pense avoir été protégée par mon entourage familial □», il ne cache pas que la situation est souvent difficile notamment pour les jeunes malades. «□ C'est une maladie qui se voit et qui génère des moqueries. Surtout que les difficultés à communiquer n'arrangent rien et que du fait que la maladie n'évolue pas, les gens pensent, à tort, que ce n'est pas grave. □» Aussi Syndrome Moebius France travaille à informer, notamment à travers un DVD (voir encadré). «□ Nous avons aussi accès aux médias via un reportage sur France 5 et un documentaire, Le Sourire de Déborah, réalisé par Hubert Dubois et Stéphane Munka en 2003. □»

L'association qui regroupe des familles françaises, belges et suisses, «□ nous comptons une centaine d'adhérents et 250 sympathisants □», s'attelle à mettre en contact des spécialistes européens. «□ Nous devons faire avancer

la recherche comme ont pu avancer les techniques de chirurgies du sourire □», conclut celui qui est aussi délégué régional de l'Alliance maladies rares (lire page 44). En effet deux techniques, l'une développée par le Dr Zucker au Canada, et l'autre par le Dr Labbé à Caen, permettent de donner une mobilité labiale.

SE RENSEIGNER Auprès de Laurent Ecochard, par mail laurent.ecochard099@orange.fr. Internet www.alliance-maladies-rare.org et www.moebius-france.org. L'association Syndrome Moebius France travaille à la réalisation d'un DVD interactif à destination des écoles et des collèges.

«□ Le DVD expliquera ce qu'est le syndrome de Moebius, répondra aux questions des enseignants. L'objectif est d'aider à la bonne intégration des enfants mala-des □ dans le milieu scolaire □», éclaire Laurent Ecochard.

Le projet est soutenu et financé par la fondation Groupama.



477EC86B56E05A0120301AF9820E95000B352078C1E105709269BCE

Efforts à faire

Maladie rare ne signifie pas rareté des malades. En effet, il existe plusieurs milliers de maladies rares qui touchent une personne sur 20, soit près de 100 000 Alsaciens, 3 millions de Français et 30 millions d'Européens.

Les acteurs de la plateforme Maladies rares ont choisi le thème «Construire des ponts entre malades et chercheurs» pour la 3^e journée internationale des maladies rares de dimanche. Ils veulent ainsi souligner l'importance de la recherche et le rôle fondamental des associations de malades dans ce domaine.

L'intervention des pouvoirs publics doit impérativement être accrue, rappellent-ils, notamment pour le second plan français Maladies rares, en cours d'élaboration, avec un accent mis sur les études et essais cliniques trop lourds à porter financièrement par les seules

associations.

Pour Paulette Morin, la présidente de l'Alliance maladies rares, «il est essentiel que le second plan maladies rares mobilise les moyens financiers nécessaires permettant de garantir une réelle prise en charge de toute personne atteinte de maladie rare».

À Strasbourg, aux Hôpitaux universitaires de Strasbourg, le Pr Hélène Dollfus monte actuellement une plateforme régionale de clinique et de recherche pour la prise en charge des maladies rares génétiques.

Contorsionnistes de l'invisible

Elles se comparent à des contorsionnistes, la souffrance en plus. Monique Vergnole et sa fille, Alice, sont atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos, une maladie génétique rare, privée de traitement et oubliée de la recherche.

Elles sont parfois sur les bancs des écoles pour informer et récolter ces bouchons en plastique et en liège permettant d'amasser de l'argent pour leur association. Souvent, elles communiquent, échangent, rassurent d'autres victimes du syndrome d'Ehlers-Danlos (*Sed*), une maladie génétique rare qui touche le tissu conjonctif. Pour l'instant, dix-sept personnes sont identifiées à Metz et dans ses environs. Dimanche, à 14h, l'association Vivre avec le syndrome d'Ehlers-Danlos sera sur les bords du plan d'eau de Metz pour un lâcher de ballons (lire par ailleurs).

Elles ont une énergie pour déplacer des montagnes. Elles ont le bagout et la répartie des optimistes. Elles ont surtout un combat commun tel des Don Quichotte seuls face à leur moulin à vent, la maladie. La lutte de Monique Vergnole et de sa fille, Alice, seize ans et demi, est celui de la médecine, de la recherche et de l'information. La mère comme la fille sont atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos. Une maladie orpheline invalidante dont le gène n'est pas encore identifié. « Pour l'instant, la recherche, c'est zéro », mime Monique Vergnole, présidente de l'association créée en mars 2008. Une maladie invisible qui handicape le quotidien et ne laisse aucun répit. La souffrance physique et la fatigue sont permanentes. Aucun antidouleur n'est adapté, si ce n'est la morphine à laquelle mère et fille refusent de se

soumettre.

Maladie inconnue

Monique, aujourd'hui 50 ans, a toujours connu les douleurs chroniques, les fatigues incurables, les blessures incatrisables, les luxations à répétition. Et toujours la même réponse : « C'est une fibromyalgie ou c'est dans votre tête. J'ai 27 ans quand les symptômes s'aggravent et on me parle *dépression, sclérose en plaque, myopathie, et encore de ma tête* ». Épuisée d'être prise pour une folle ou une hypocondriaque, Monique se tait. Et souffre en silence.

Il lui faut attendre 2006 pour que le diagnostic tombe. Les souffrances de sa fille, dont les premiers symptômes sont apparus à cinq ans, sont associées au syndrome d'Ehlers-Danlos, maladie encore méconnue du corps médical. Jusqu'alors, « On m'a dit que c'était moi qui rendais ma fille malade parce que je ne lui permettais pas de voir son père ». Elles ont la même maladie, mais pas les mêmes manifestations. « Moi, je me bloque, décrit Alice. C'est comme si j'avais des paralysies momentanées et j'ai tout le temps mal. Là, par exemple, je viens de monter les escaliers et j'ai mal au dos. » Ce midi-là, dans le logement de Metz-Magny, Alice a souffert des bras à force de rassembler ses petits pois dans son assiette. Les symptômes ont évolué avec les années. Ces derniers temps, sa mâchoire s'est bloquée, sa tête n'est plus

maintenue par ce cou trop élastique, sa vessie s'est souvent bloquée malgré l'envie. Une « chance » dans son malheur, relativise Monique : « Elle sent encore l'envie ».

Incompréhension et souffrance

Il y a la souffrance et aussi les autres. Ceux qui ne comprennent pas toujours les douleurs de ce *Sed* qui ne se voit pas, si ce n'est par le fauteuil roulant d'Alice. En deuxième année de Bac pro secrétariat au lycée Poncelet, l'adolescente écrit son avenir. « Ça se passe bien, parce que tous les élèves me connaissent. Mais la maladie fait quand même peur. Les jeunes de mon âge, ils vont se promener en ville. Moi, je ne peux pas le faire, sauf avec ma copine de collègue qui est la seule à me sortir avec mon fauteuil. » Monique, elle, se bat pour sa fille, pour les autres *Sed* et pour elle. Avec la culpabilité d'une mère qui a transmis ce gène avec « 35 % de douleurs en plus ».

LE QUOTIDIEN DU MEDECIN

www.quotimed.com - N° 8717
VENDREDI 26 FÉVRIER 2010



PCEM1 À PARIS-V

Une épreuve d'anatomie à repasser

PAGE 2



LA FMC AU QUOTIDIEN

La contraception dans le post-partum

PAGE 6



JOURNÉE DES MALADIES RARES

Des ponts entre malades et chercheurs

PAGE 8

La santé est dans le pré

« C'est collectivement que nous ferons face aux aléas sanitaires et aux nouveaux risques », souligne le ministre de l'Agriculture. Dans un entretien avec « le Quotidien », à la veille du Salon de l'agriculture, Bruno Le Maire explique pourquoi il a décidé de lancer des états généraux du sanitaire. C'est à la société tout entière, et non aux seuls agriculteurs, d'assumer le coût de ses choix écologiques, estime-t-il. Et, pour lui, il n'y a pas d'autre avenir que l'agriculture durable.

PAGE 7

L'HISTOIRE DU JOUR

Attention à la grenouille

Dans les contes et dans les films, embrasser une grenouille peut faire apparaître un prince. Comme dans « la Princesse et la Grenouille », la dernière production de Walt Disney, actuellement sur les écrans français. Mais attention, « il ne faut pas essayer chez soi ».

C'est l'avertissement qu'ont publié l'Association médicale vétérinaire américaine et l'Association des vétérinaires de reptiles et amphibiens lorsque le film est sorti aux États-Unis : « Au lieu d'un prince, une manipulation inappropriée d'amphibiens et de reptiles – et cela comprend embrasser une grenouille – peut faire apparaître une vilaine maladie. » Les chiffres des CDC (Centers for Diseases Control) sont là pour le démontrer : en 2009, les grenouilles ont causé 48 cas de salmonellose, la plupart chez des moins de 10 ans. Et comme les Américains semblent friands de la compagnie de ce type d'animaux, il leur est rappelé de bien se laver les mains après avoir été en contact avec eux et de ne pas nettoyer les cages dans la cuisine ou la salle de bains, pour éviter la contamination.

Le conseil est sans doute valable aussi en France, où plus de la moitié des foyers ont au moins un animal de compagnie. Même si la grenouille ne figure pas parmi les favoris des petits.

> RENÉE CARTON

Acte II pour le règlement arbitral

Après ses auditions, Fragonard est en quête d'équilibre

PAGE 2

Wiskott-Aldrich : feu vert pour la thérapie génique

Un essai de phase I/II à Paris et à Londres, annonce l'AFM

PAGE 4

Chirurgien en mission en Haïti

Le témoignage du Dr Frédéric Jacquot

PAGE 8



CHIRURGIE TRANSPLANTATION NCL

Un rein prélevé par le nombril

Une équipe lyonnaise a prélevé un greffon rénal par le nombril chez une donneuse vivante grâce à une technique de celiochirurgie à trocart unique. Ce dispositif multivalves permet d'introduire une caméra et trois instruments.

PAGE 4

40^e ANNÉE - 21, RUE CAMILLE-DESMOULINS, 92789 ISSY-LES-MOULINEAUX CEDEX 9 - TEL. : 01. 73. 28. 12. 70 - ISSN 0399 - 2659 - CPPAP 0412 T 81257

ABONNEZ-VOUS AU QUOTIDIEN DU MÉDECIN ET BÉNÉFICIEZ D'UNE FORMATION PERSONNALISÉE



OFFRE SPÉCIALE*
-50%
DE RÉDUCTION



+ les cahiers de FMC du Quotidien
+ l'E-learning du Quotidien
+ l'accès gratuit au Medec
+ 24 lignes de PA

Abonnez-vous au Quotidien du Médecin et recevez un accès gratuit au congrès Medec

*Vous pouvez acquérir l'abonnement au Quotidien du Médecin seul au prix de 180 € ou l'accès au congrès du Medec seul à 100 €

ABONNEZ-VOUS

OUI, je souhaite m'abonner au Quotidien du Médecin pour 1 an* au tarif préférentiel de 180 € + 100 € (accès au Medec) = 280 €
50 % de réduction = 140 €.

TITRE : Dr Pr
CIVILITÉ : M. Mme Mlle
NOM : _____
PRÉNOM : _____
ADRESSE : PROFESSIONNELLE PERSONNELLE

ÉTABLISSEMENT : _____
ADRESSE : _____
CODE POSTAL _____ VILLE : _____

E-MAIL : _____

J'accepte de recevoir des informations du Quotidien du Médecin par e-mail.

JE RÉGLE PAR :

Chèque à l'ordre du Quotidien du Médecin

Carte Visa N° : _____

Date de validité _____

Notez les 3 chiffres figurant au dos de votre carte : _____

À RETOURNER AVEC VOTRE RÉGLEMENT À : LE QUOTIDIEN DU MÉDECIN - SERVICE ABONNEMENTS

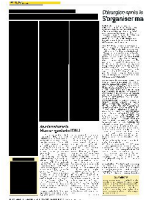
71 rue Camille-Desmoulins 92789 ISSY-LES-MOULINEAUX CEDEX 9

TEL. : 01 73 28 12 70 Fax : 01 73 28 13 86

abonnements@quotimed.com

*Cet accès est réservé aux abonnés à l'abonnement au Quotidien du Médecin pour 1 an ou plus.

**LE QUOTIDIEN
DU MEDECIN**



Journée internationale des maladies rares

Créer des ponts entre malades et chercheurs

Dimanche, les associations de patients atteints de maladies rares vont réunir malades et chercheurs autour de la même cause. Une enquête d'Eurordis (fédération européenne) montre le rôle catalyseur des associations dans la recherche.

C'EST UN JOUR rare, le 29 février (le 28, les années non bissextiles), qui a été choisi pour attirer l'attention sur les maladies... rares. Depuis trois ans, Eurordis, qui fédère au niveau européen les associations de patients atteints de ces pathologies, coordonne cette journée de sensibilisation qui, après avoir rassemblé plus d'une quinzaine de nations européennes, s'étend à l'échelle internationale (États-Unis, Amérique latine, Asie, Australie...). Cette année, une thématique a été retenue, un objectif même, celui de « *construire des ponts entre malades et chercheurs* ». Et pour démontrer qu'une collaboration entre ceux qui cherchent et ceux qui souffrent « *n'est pas seulement possible mais nécessaire et fructueuse* », Eurordis a mené une enquête, en partenariat avec le Centre de sociologie de l'innovation de l'École des mines, auprès de 700 associations de malades en Europe (de 29 pays), afin de comprendre de quelle manière les patients et leurs familles aident la recherche et quels domaines de recherche sont prioritaires à leurs yeux.

Relation de confiance. Quarante pour cent des organisations interrogées (soit plus de 300) ont répondu, « *preuve qu'une communauté existe* », souligne le Dr François Faurisson, conseiller scientifique pour Eurordis, qui a piloté l'enquête. « *Un quart des associations ont plus de 20 ans, donc en gros la durée de vie professionnelle d'un scientifique, et un autre quart a moins de 5 ans. Elles constituent ainsi un tissu social qui, d'un côté, a des racines profondes, de l'autre, assure sa relève. De nouvelles arrivent, se développent, acquièrent un budget et très vite donnent*

de l'argent. »

L'enquête a d'abord révélé une grande hétérogénéité de ces associations, avec une ancienneté, un nombre de membres, un budget, etc. très divers. Parmi elles, 37 % déclarent contribuer financièrement à la recherche. Plus de 70 % ont directement financé un projet ; la moitié ont soutenu l'acquisition d'équipements et des bourses pour de jeunes chercheurs. Certaines apportent une somme supérieure à leur propre budget, en organisant des collectes de fonds spécifiques pour la recherche. Au-delà de 10 ans d'âge, celles qui financent consacrent environ la moitié de leur budget à la recherche. En un an, ces associations (celles qui ont répondu à l'enquête) y auront consacré 13 millions d'euros (sans compter la somme récoltée par l'AFM, l'Association française contre les myopathies, grâce au Téléthon). La France est d'ailleurs en pointe au niveau des collectes, avec la Grande-Bretagne et les Pays-Bas. « *Malades et chercheurs se sont petit à petit apprivoisés, analyse le Dr Faurisson. Les uns se battent pour récolter des fonds qu'ils confient aux autres dans une grande confiance.* »

Mais le soutien des associations n'est pas seulement financier. Plus d'une sur deux déclare en effet soutenir la recherche en aidant à recruter ou tout du moins identifier des participants aux essais cliniques, puis en leur fournissant une information. « *Elles clarifient auprès des patients les conditions d'entrée dans les protocoles, à l'écriture desquels elles participent d'ailleurs. À ce titre, leur aide est très précieuse, car elle évite les "années manquantes", quand des parents, trop impressionnés par l'équipe médicale ou qui ont raté deux rendez-vous qui tombaient mal par rapport au rythme scolaire n'osent pas se représenter.* » Et puis, même petites, les associations sont toujours très au fait de la recherche fondamentale. « *Elles passent beaucoup de temps sur Internet, à guetter ce qui sort, ce qui leur permet ensuite de solliciter les chercheurs. Ce sont des aiguillons,*

des facilitateurs de projets. Pourquoi ? Parce qu'ils ont la mort aux trousses, comme dit Laurence Tiennot-Herment (présidente de l'AFM) et qu'ils voient des avancées en recherche fondamentale qui ne se traduisent pas en clinique. Manque la recherche translationnelle. »

Chercher les chercheurs. La grande attente des associations est d'ailleurs que soient menées de front la recherche fondamentale et la recherche thérapeutique. Et parmi les obstacles rencontrés par les associations figure, outre ceux spécifiquement liés aux maladies rares (peu de spécialistes, manque de reconnaissance de la maladie...), un manque de coordination entre les scientifiques, chercheurs et cliniciens. « *Les associations ne réclament pas seulement des moyens supplémentaires. On a dressé les chercheurs pour en faire des bêtes de concours et cela choque les patients. Mais à partir du moment où un chercheur a assisté à une réunion, il change du tout au tout son point de vue. Les patients vont chercher les chercheurs et la moitié des associations créent un comité scientifique. Ce serait d'ailleurs bien que le temps que les chercheurs consacrent aux associations soit reconnu.* »

Par ailleurs, près d'une association sur trois participe à un « comité d'orientation institutionnel », ce qui reflète, aux yeux d'Eurordis, « *à la fois la reconnaissance de leur légitimité représentative et leur désir de soutenir, y compris politiquement et par leur expérience de la maladie, les progrès de la recherche* ».

Les associations ont également exprimé leur volonté de travailler en partenariat avec les institutions, sans vouloir s'y substituer. Si elles jouent le rôle de catalyseurs permettant l'initiative d'une recherche, elles compensent souvent dans des domaines délaissés par les autres financeurs de la recherche, constate Eurordis.

> AUDREY BUSSIÈRE

Une journée, un site

Les malades peuvent participer à un concours de photos et de vidéo dans la section « Tell your story » [« Racontez votre histoire »] du site rarediseaseday.org, dédié à la Journée internationale des maladies rares. Pour rapprocher encore un peu plus les malades des chercheurs, Eurordis (fédération européenne des associations actives dans le domaine) a demandé aux associations de désigner un scientifique ayant contribué à faire avancer la recherche sur la maladie qui les concerne. Celui-ci viendra s'ajouter au « Hall of fame » du site. Le site réoriente également vers ceux des alliances nationales, qui indiquent les manifestations organisées dimanche, 28 février, Journée internationale des maladies rares.





TX-PAR-GMZ44

Appel à l'aide à l'occasion de la Journée "maladies rares"

paris, 26 févr. 2010 (AFP) -

A l'occasion de la 3ème journée internationale des maladies rares, dimanche, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics, à deux mois de la publication d'un nouveau plan national.

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2000, soit pour la France un maximum de 30.000 personnes. Il en existe entre 6 et 7000, dont plus de 80% sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de voir (comme les rétinites), de comprendre (comme le syndrome du X fragile), de résister aux infections (comme les déficits immunitaires)..

3 maladies sur 4 sont des maladies pédiatriques, mais certaines attendent des dizaines d'années avant de se déclarer. Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et 28 à 30 millions en Europe.

Les associations de patients souffrant de maladies rares sont inégalement dotées. Ainsi, par manque de financements, la Fédération des maladies orphelines, qui regroupait une centaine d'associations, vient de mettre la clé sous la porte.

Comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, "très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours". 10% des malades bénéficient d'un traitement qui les aide à vivre, même s'il ne les guérit pas.

Parmi les "nombreux défis" à relever, Nicolas Lévy, directeur de l'Institut, cite la physiopathologie des maladies rares, les études pré-cliniques sur les modèles cellulaires ou animaux et les essais thérapeutiques.

Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5781 maladies en plusieurs langues.

Un deuxième plan, rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Outre Orphanet, un site d'information mis en place par l'Alliance Maladies rares, Maladies rares info services (0-810-631920, prix d'un appel local) apporte une réponse personnalisée.

La journée +maladies rares+, organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a pour thème "construire des ponts entre malades et chercheurs".

Car, soulignent les organisateurs, les chercheurs ont besoin des patients pour les essais cliniques, les banques biologiques, les banques de données et les registres.

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours, seront organisés à l'occasion de la Journée dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.org).

L'association "Vaincre les Maladies Lysosomales" lancera au Trocadéro à Paris sa nouvelle mascotte, Léo le lysosome, en présence de sa marraine Claudie Haigneré, première spationaute française.

chc/mpf/jmg

Afp le 26 févr. 10 à 08 35.

Journée internationale des maladies rares

Parce que les maladies rares touchent en fait 1 personne sur 20, soit 3 millions de Français et 30 millions d'Européens, les acteurs de la plateforme maladies rares se sont réunis dernièrement lors d'une conférence de presse pour rappeler l'importance de promouvoir la recherche pour ces maladies, qui représentent un véritable enjeu de santé publique et un laboratoire de l'innovation thérapeutique.

Cette année, le thème de la 3^e édition de la Journée maladies rares du 28 février prochain est « construire des ponts entre malades et chercheurs », thème qui souligne l'importance de la recherche et le rôle fondamental -souvent déclencheur- des associations de malades dans ce domaine. Cette journée doit permettre de promouvoir l'intérêt des scientifiques pour le domaine des maladies rares, encourager la collaboration entre malades et chercheurs, et surtout influencer les politiques publiques et les priorités de recherche. Une journée dans l'année pour rappeler à tous, aux acteurs publics et privés et au plus grand nombre, ce que représentent les maladies rares, longtemps laissées pour compte.

Les acteurs de la plate-forme maladies rares ont rappelé que l'intervention des pouvoirs publics doit impérativement être accrue. Cela doit être un réel enjeu pour le second plan français maladies rares en

cours d'élaboration. Pour Nicolas Lévy, directeur du GIS-Institut des maladies rares, chercheur et clinicien à l'Inserm de Marseille, « Je reste optimiste sur notre capacité, à nous chercheurs, à traiter de plus en plus de malades. Mais il reste de nombreux défis à relever qui nécessitent des moyens importants notamment sur trois grands axes : la physiopathologie des maladies rares, les études pré-cliniques sur les modèles cellulaires ou animaux, et les essais thérapeutiques. Il est nécessaire que le second plan interministériel maladies rares puisse répondre à ces défis. »

Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM, a ajouté : « L'AFM devrait soutenir 43 essais thérapeutiques dans les deux ans à venir. Aujourd'hui, des moyens importants sont nécessaires pour le développement clinique qui ne peut être uniquement porté par la générosité publique à travers le Téléthon. Les maladies rares comme les thérapies innovantes exigent des partenariats public/privé que ce plan doit impérativement encourager. Parce que la recherche sur les maladies rares permet l'innovation thérapeutique pour les maladies fréquentes ».

Pour Paulette Morin, présidente de l'Alliance maladies rares : « Nous devons garder à l'esprit que pour de trop

nombreux malades, la maladie est une fatalité, et que pour de trop nombreuses maladies il n'existe jusqu'à présent ni diagnostic, ni traitement, ni prise en charge financière adaptée. Il est essentiel que ce second plan mobilise les moyens financiers nécessaires permettant de garantir une réelle prise en charge pour toutes les personnes atteintes de maladies rares. »

Yann Le Cam, délégué général d'Eurordis, a conclu cette conférence en soulignant : « La France représentant un modèle pour toute l'Europe dans le domaine des maladies rares, un plan français affaibli, ce serait des plans affaiblis dans d'autres pays d'Europe ».

Pour plus d'information sur les maladies rares, les personnes malades, leur famille, et les professionnels peuvent se rendre sur www.Orphanet.fr ou téléphoner à maladies rares info services au 0810 63 19 20 (appel local depuis un fixe).



TX-PAR-GNY53

Appel à l'aide à l'occasion de la Journée "maladies rares"

paris, 26 févr. 2010 (AFP) -

A l'occasion de la 3ème journée internationale des maladies rares, dimanche, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics, à deux mois de la publication d'un nouveau plan national.

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2000, soit pour la France un maximum de 30.000 personnes. Il en existe entre 6 et 7000, dont plus de 80% sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de voir (comme les rétinites), de comprendre (comme le syndrome du X fragile), de résister aux infections (comme les déficits immunitaires)..

3 maladies sur 4 sont des maladies pédiatriques, mais certaines attendent des dizaines d'années avant de se déclarer. Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et 28 à 30 millions en Europe.

Les associations de patients souffrant de maladies rares sont inégalement dotées. Ainsi, par manque de financements, la Fédération des maladies orphelines, qui regroupait une centaine d'associations, vient de mettre la clé sous la porte.

Comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, "très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours". 10% des malades bénéficient d'un traitement qui les aide à vivre, même s'il ne les guérit pas.

Parmi les "nombreux défis" à relever, Nicolas Lévy, directeur de l'Institut, cite la physiopathologie des maladies rares, les études pré-cliniques sur les modèles cellulaires ou animaux et les essais thérapeutiques.

Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5781 maladies en plusieurs langues.

Un deuxième plan, qui sera rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Outre Orphanet (un site d'information de l'Inserm), Maladies rares info services (0-810-631920, prix d'un appel local) apporte une réponse personnalisée.

La journée +maladies rares+, organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a pour thème "construire des ponts entre malades et chercheurs".

Car, soulignent les organisateurs, les chercheurs ont besoin des patients pour les essais cliniques, les banques biologiques, les banques de données et les registres.

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours, seront organisés à l'occasion de la Journée dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.org).

L'association "Vaincre les Maladies Lysosomales" lancera au Trocadéro à Paris sa nouvelle mascotte, Léo le lysosome, en présence de sa marraine Claudie Haigneré, première spationaute française.

chc/mpf/jmg

Afp le 26 févr. 10 à 12 49.



La 3ème Journée Internationale des Maladies Rares se tiendra dimanche dans 30 pays

(Relaxnews) - La 3ème Journée Internationale des Maladies Rares, organisée par la Fédération européenne d'associations de malades actives dans le domaine des maladies rares Eurordis, se déroulera dimanche 28 février dans 30 pays du monde. Articulée autour du thème "Construire des ponts entre malades et chercheurs", cette Journée vise à sensibiliser le grand public et les politiques à ces maladies orphelines telles que les myopathies, les rétinites ou encore la mucoviscidose.

Des milliers d'associations de malades organiseront des activités de sensibilisation tout au long de cette Journée Internationale. Conférences, colloques, marches, concours et collectes de fonds seront orchestrés dans quelque 30 pays à travers le monde pour sensibiliser le grand public aux maladies rares qui touchent une personne sur vingt en France.

Le thème de cette 3ème édition sera "Maladies Rares : Construire des ponts entre malades et chercheurs", l'objectif de cette Journée Internationale étant de promouvoir la collaboration indispensable entre malades et chercheurs.

En marge de cette Journée, les patients peuvent participer au concours de photo et de vidéo "Tell Your Story" disponible sur le site internet RareDiseaseDay.org. L'occasion de partager leur expérience de la maladie avec des patients des quatre coins de la planète.

Les maladies rares en chiffres : - Entre 6.000 et 7.000 : c'est le nombre de maladies rares reconnues en 2010- 3 millions de Français sont atteints de ces maladies rares- 30 millions d'Européens sont concernés par ces maladies orphelines- 80% des maladies rares sont d'origine génétique- Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2.000



Les patients témoignent à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares

(Relaxnews) - En marge de la 3ème Journée Internationale des Maladies Rares qui se tiendra le 28 février dans 30 pays, l'Alliance Maladies Rares publie l'ouvrage *Maladies Rares, ils témoignent*. Edité par les Editions Le Manuscrit, cet ouvrage donne la parole aux patients et à leur entourage afin d'informer le grand public et les autres malades sur le combat mené par chacun pour lutter contre les maladies orphelines.

L'Alliance des Maladies Rares publie le livre *Maladies Rares, ils témoignent* pour tous les patients atteints de maladies orphelines et leur entourage, mais également pour sensibiliser le grand public à ces maladies spécifiques qui touchent quelque 3 millions de Français.

Julia, Antoine, Benjamin ou encore Aurélie apportent, dans cet ouvrage, un témoignage de leur expérience et de leur combat face aux maladies orphelines qui les accompagnent depuis leur plus jeune âge. A travers ces témoignages, les lecteurs pourront découvrir la manière dont les patients ont identifié, apprivoisé et combattu la maladie.

Maladies Rares, ils témoignent

Editions Le Manuscrit

Prix : 17,90 euros

Site : www.alliance-maladies-rares.org



En savoir plus sur les maladies rares

PsychoMédia - Publié le 26 février 2010

La 3e journée Maladies Rares, se tenant le 28 février, a pour but de sensibiliser le grand public à ces maladies qui touchent près d'une personne sur 20, soit 3 millions de Français et 30 millions d'Européens. On dénombre 8000 maladies rares dans le monde, des maladies dites orphelines parce que délaissées par la recherche médicale.

Cette journée est une initiative lancée et coordonnée par EURORDIS, Organisation européenne des maladies rares qui représente plus de 400 associations de malades dans 42 pays. La Journée Maladies Rares 2010 a pour thème : "construire des ponts entre malades et chercheurs", thème qui souligne l'importance de la recherche et le rôle des associations de malades.

Les maladies rares touchent chacune peu de personnes par rapport à la population générale. En Europe, le seuil est d'une personne atteinte sur 2 000, soit pour la France moins de 30.000 personnes atteintes de la même maladie. Plusieurs de ces maladies ne concernent toutefois qu'une centaine de personnes. 80 % de ces maladies sont d'origine génétique et la plupart d'entre elles concernent des enfants. Elles sont souvent graves, chroniques, et mettent en jeu le pronostic vital. En raison de la faible prévalence de ces maladies, les médecins spécialisés sont peu nombreux, les connaissances sont médiocres, l'offre de soins inadaptée, la recherche insuffisante. Il existe très peu de traitements.

Un colloque européen organisé par EURORDIS le 1er mars à Bruxelles, en collaboration avec E-RARE et en partenariat avec la Commission européenne, Orphanet et EuroPlan, plaidera en faveur de l'inclusion de la recherche sur les maladies rares dans les dispositifs de financement public.

En France, les associations souhaitent un second Plan Maladies Rares, dont la version définitive sera disponible en avril prochain, à la hauteur des enjeux.

Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'Association française contre les myopathies (AFM), indique que l'association devrait soutenir 43 essais thérapeutiques dans les deux ans à venir. Des moyens importants sont nécessaires pour le développement clinique qui ne peut être uniquement porté par la générosité publique à travers le Téléthon, plaide-t-elle. Elle appelle à des partenariats public/privé, soulignant que la recherche sur ces affections permet l'innovation thérapeutique pour les maladies fréquentes.

Pour des informations concernant les maladies rares, voyez:

- le site de l'association européenne ORPHANET (www.orpha.net), créé conjointement par l'INSERM et la Direction Générale de la Santé en 1997, informe sur les différentes maladies rares et les médicaments orphelins.

- le site d'EUROCORDIS (www.eurordis.org), coordination européenne de plus de 400 associations de patients atteints de maladies rares, créée en 1997.

- le site de l'Alliance maladies rares (www.alliance-maladies-rares.org), créée en 2000, rassemblant 193 associations de malades et accueillant des malades et familles isolés "orphelins" d'associations.

Psychomédia avec source:
Le Point, Eurocordis

Maladies rares : la recherche, seul espoir pour les familles

« Je ne pensais pas être grand-mère un jour... » Isabelle Gangneux affiche un large sourire quand elle évoque le bébé de Yann, son fils aîné : il a 2 mois et grandit en parfaite santé. Une joie incommensurable dans cette famille durement touchée par une maladie génétique très rare, l'hypophosphatasie, qui empêche le phosphore de se fixer sur les os en raison du dysfonctionnement d'une enzyme. Conséquences : les malades ont les dents qui tombent faute de racines, souffrent de fractures répétées, de déformations des membres, du thorax et du crâne de manière plus ou moins sévère. Dans la forme la plus grave de la maladie, le nouveau-né ne survit que quelques mois. C'est ce qui est arrivé au premier enfant d'Isabelle, une fille, née en 1975. Le diagnostic a été posé peu de temps avant le décès... par hasard : un médecin qui était en visite à l'hôpital d'Orléans où elle habitait alors s'est souvenu qu'il avait vu un cas aux Etats-Unis. Le plus souvent, les malades errent des années avant d'avoir un diagnostic.

Isabelle avait un risque sur 50 millions que le père de ses enfants ait la même anomalie génétique qu'elle : « et normalement, les enfants sont touchés dans un cas sur quatre. Moi, j'ai eu trois cas sur trois. Les chercheurs ne s'expliquent pas pourquoi ! » Ses fils sont nés en 1978 et 1979. La maladie n'a pas pu être diagnostiquée avant la naissance. « On l'a su quand Yann a perdu toutes ses dents de lait vers 1 an. C'est un des premiers symptômes », explique cette habitante de Chassieu. Des fractures passées inaperçues ont alors été découvertes. Même s'il « souffre beaucoup », Yann travaille aujourd'hui comme aide-boulangier. Plus atteint notamment au niveau de la cage

thoracique, son frère Guillaume est en fauteuil roulant. Seule la kinésithérapie parvient à soulager leurs douleurs articulaires et respiratoires.

Pendant des années, Isabelle a entendu qu'ils étaient seuls en France. Jusqu'à ce qu'elle entre en contact sur internet avec Steve Ursprung, un malade alsacien, à qui l'on avait aussi dit qu'il était le seul cas français... et qui a créé en 2004 l'association Hypophosphatasie Europe dont Isabelle est vice-présidente. Selon eux, il y aurait entre 30 et 50 malades en France. Comme il n'existe aucun traitement pour soigner l'hypophosphatasie, tous les espoirs des familles résident dans la recherche. Des essais cliniques sont en cours au Canada pour tester une enzyme synthétique mise au point par le laboratoire Enobia. Un jeune malade français y participe et les résultats semblent prometteurs. Les « garçons » d'Isabelle disent simplement : « Si déjà cela m'enlève mes douleurs, ce sera fantastique ! »

> NOTE

Renseignements : isabellegangneux@yahoo.fr ou tél : 04.26.01.78.62.

Site internet : www.hypophosphatasie.com

D'après la définition médicale, une maladie est considérée comme rare ou orpheline lorsqu'elle touche moins de 0,2 % de la population. En France, 3 millions de personnes sont concernées. On recense environ 7 000 maladies rares différentes mais chaque semaine, cinq nouvelles maladies sont découvertes dans le monde... 80 % de ces pathologies sont d'origine génétique.

Le thème de cette troisième journée internationale des maladies rares, organisée demain dimanche, est « construire des ponts entre malades et chercheurs » pour souligner l'importance de la recherche dans ce domaine. Selon le Leem (entreprises du médicament), 70 % de la recherche sur les maladies rares est financée par l'AFM (Association française contre les myopathies) grâce aux dons du Téléthon.

Le laboratoire de l'AFM, le Généthon vient d'ailleurs d'obtenir cette semaine le feu vert des autorités françaises et anglaises pour lancer un essai clinique de thérapie génique pour un déficit immunitaire rare, le syndrome de Wiskott-Aldrich.

Plusieurs structures permettent d'obtenir des informations sur les maladies rares : Maladies rares info services, un service d'informations personnalisé (au 0.810.63.19.20 ou sur www.maladiesraresinfo.org) ; Orphanet est un portail de référence mondiale sur les maladies rares (www.orphanet.fr) ; L'Alliance maladies rares rassemble deux cents associations de malades (www.alliance-maladies-rares.org).

677B38F15B40D801A0BB1539F600254C0565E38D11FC0EA41C71FDE

EN FRANCE

EN FRANCE

Régionales en Midi-Pyrénées : Malvy serait réélu

Le président sortant PS du conseil régional, Martin Malvy, arriverait nettement en tête des élections régionales dès le premier tour (37 %) en Midi-Pyrénées, où la liste Europe Écologie obtiendrait un score très honorable (17 %, soit 9 points de plus qu'en 2004) selon un sondage BVA paru hier dans le quotidien

20 Minutes.

Par ailleurs, si « *l'extrême gauche résiste bien* » avec 9 % des intentions de vote (6 % pour le Front de gauche, 2 % pour NPA, 1 % pour Lutte ouvrière), le « Modem est en chute libre » avec seulement 3 % (contre 20 % en 2007, au second tour de l'élection présidentielle), et « *la*

droite est en déroute », droite et extrême droite ne rassemblant que 34 % (25 % pour la liste UMP de Brigitte Barèges et 9 % pour le Front national), précise encore l'institut BVA.

Au second tour, en cas de triangulaire, Martin Malvy serait réélu avec 46 % des intentions de vote, contre 32 % pour la liste UMP et 22 % pour celle d'Europe Écologie.

Tempête dimanche

Une tempête avec des rafales de vent pouvant dépasser les 120 km/h à l'intérieur des terres est attendue ce week-end sur la France, a averti Météo France. Après avoir touché le Portugal et la région de la Galice (Espagne) samedi

soir, cette tempête, qui sera

« *plus violente que les épisodes venteux de cette semaine* », traversera la France entre ce soir et dimanche après-midi, précise Météo France dans un communiqué. Les régions les plus exposées devraient être les Pays de la Loire, le Poitou-Charentes, le Centre, le Bassin parisien et le nord-est du pays.

Maladies rares

À l'occasion de la 3^e journée internationale des maladies rares, dimanche, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics, à deux mois de la publication d'un nouveau plan national. Les maladies rares sont celles qui

touchent moins d'une personne sur 2 000, soit pour la France un maximum de 30 000 personnes. Il en existe entre 6 et 7 000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. La journée « maladies rares », organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe

400 associations dans 42 pays, a pour thème « Construire des ponts entre malades et chercheurs ».

Tensions dans les ports

Les principaux ports français ont été fortement perturbés hier par une grève surprise appelée par la CGT en solidarité avec les salariés du port de Nantes/Saint-Nazaire. Cette grève nationale a pour origine en effet un conflit au Grand port maritime de Nantes/Saint-Nazaire, né mardi de l'échec des négociations locales concernant

l'application de la réforme portuaire. Forts du succès de la grève, les syndicalistes ont mis en garde le gouvernement contre les risques d'une escalade.

Par ailleurs, Les marins des deux compagnies françaises assurant les liaisons avec la Corse ont cessé leur grève hier, mais ce mouvement pour la défense du service public n'est que le prélude d'une bataille qui s'annonce âpre pour la desserte de l'île, désormais largement ouverte à la concurrence.

Épanouis par le travail

Les Français attendent en priorité de leur travail d'être mieux payés, une attente citée par 46 % d'entre eux, selon un sondage BVA diffusé hier sur Canal +. Plus des deux tiers des actifs occupés (68 %) se sentent personnellement épanouis dans leur travail actuel (22 % tout à fait et 46 %

plutôt), tandis que près d'un tiers ne l'est pas (32 %), notamment près d'un sur dix (9 %) qui se déclare

« *pas du tout épanoui* ».



Demain, c'est la 3^e Journée des maladies rares

À l'occasion de la 3^e Journée internationale des maladies rares, demain, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics. Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2.000. Il en existe 6 à 7.000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Ces maladies ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence, de 500 centres de compétences et d'une base de données, baptisée Orphanet (www.orpha.net). Un deuxième plan qui prévoit d'élargir le dispositif sera rendu public en avril. La Journée des maladies rares a pour thème « *Construire des ponts entre malades et chercheurs* ». Car, soulignent les organisateurs, les chercheurs ont besoin des patients pour les essais cliniques, les banques biologiques et les banques de données. Des conférences, marches, collectes, concours seront organisés dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.org).

Une Journée pour rappeler leur existence

À l'occasion de la 3^e Journée internationale des maladies rares, demain, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics.

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2.000, soit pour la France un maximum de 30.000 personnes. Il en existe entre 6 et 7.000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de comprendre (comme le syndrome du X fragile)

Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et 28 à 30 millions en Europe.

Comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, « très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours ».

Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5.781 maladies en

plusieurs langues.

Un deuxième plan, qui sera rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Outre Orphanet, Maladies rares info services (Tél. 0-810-631920) apporte une réponse personnalisée.

La journée « maladies rares », organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a pour thème « construire des ponts entre malades et chercheurs ».

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours seront organisés dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.net).

Une Journée pour rappeler leur existence

À l'occasion de la 3^e Journée internationale des maladies rares, demain, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics.

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2.000, soit pour la France un maximum de 30.000 personnes. Il en existe entre 6 et 7.000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de comprendre (comme le syndrome du X fragile)

Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et 28 à 30 millions en Europe.

Comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, « très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours ».

Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5.781 maladies en

plusieurs langues.

Un deuxième plan, qui sera rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Outre Orphanet, Maladies rares info services (Tél. 0-810-631920) apporte une réponse personnalisée.

La journée « maladies rares », organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a pour thème « construire des ponts entre malades et chercheurs ».

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours seront organisés dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.net).

Une Journée pour rappeler leur existence

À l'occasion de la 3^e Journée internationale des maladies rares, demain, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics.

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2.000, soit pour la France un maximum de 30.000 personnes. Il en existe entre 6 et 7.000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de comprendre (comme le syndrome du X fragile)

Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et 28 à 30 millions en Europe.

Comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, « très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours ».

Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5.781 maladies en

plusieurs langues.

Un deuxième plan, qui sera rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Outre Orphanet, Maladies rares info services (Tél. 0-810-631920) apporte une réponse personnalisée.

La journée « maladies rares », organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a pour thème « construire des ponts entre malades et chercheurs ».

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours seront organisés dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.net).

Une Journée pour rappeler leur existence

À l'occasion de la 3^e Journée internationale des maladies rares, demain, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics.

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2.000, soit pour la France un maximum de 30.000 personnes. Il en existe entre 6 et 7.000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de comprendre (comme le syndrome du X fragile)

Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et 28 à 30 millions en Europe.

Comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, « très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours ».

Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5.781 maladies en

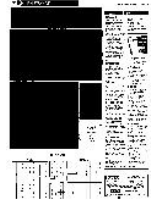
plusieurs langues.

Un deuxième plan, qui sera rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Outre Orphanet, Maladies rares info services (Tél. 0-810-631920) apporte une réponse personnalisée.

La journée « maladies rares », organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a pour thème « construire des ponts entre malades et chercheurs ».

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours seront organisés dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.net).



MALADIES RARES 3^e JOURNÉE INTERNATIONALE DEMAIN

Un appel à l'aide

A l'occasion de la 3^e journée internationale des maladies rares, demain, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics, à deux mois de la publication d'un nouveau plan national.

Les maladies rares, dont c'est la 3^e journée internationale demain, sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2 000, soit pour la France un maximum de 30 000 personnes. Il en existe entre 6 et 7 000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de voir (comme les rétinites), de comprendre (comme le syndrome du X fragile), de résister aux infections (comme les déficits immunitaires)...

Trois maladies sur quatre sont des maladies pédiatriques, mais certaines attendent des dizaines d'années avant de se déclarer. Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et

28 à 30 millions en Europe. Les associations de patients souffrant de maladies rares sont inégalement dotées. Ainsi, par manque de financements, la Fédération des maladies orphelines, qui regroupait une centaine d'associations, vient de mettre la clé sous la porte.

Comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, « très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours ». 10 % des maiaades bénéficient d'un traitement qui les aide à vivre, même s'il ne les guérit pas.

Parmi les « nombreux défis » à relever, Nicolas Lévy, directeur de l'Institut, cite la physiopatho-

logie des maladies rares, les études pré-cliniques sur les modèles cellulaires ou animaux et les essais thérapeutiques.

500 centres de compétences

Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005 - 2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5 781 maladies en plusieurs langues.

Un deuxième plan, qui sera rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Outre Orphanet (un site d'information de l'Inserm), Maladies rares info services (0-810-631920, prix d'un appel local) apporte une réponse personnalisée.

La journée maladies rares, organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a

pour thème « construire des ponts entre malades et chercheurs ».

Car, soulignent les organisateurs, les chercheurs ont besoin des patients pour les essais cliniques, les banques biologiques, les banques de données et les registres.

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours, seront organisés à l'occasion de la Journée dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.org).

L'association « Vaincre les maladies lysosomales » lancera au Trocadéro à Paris sa nouvelle mascotte, Léo le lysosome, en présence de sa marraine Claudie Haigneré, première spatonaute française.

GROS PLAN

FEU VERT POUR UN NOUVEL ESSAI CLINIQUE DE THÉRAPIE GÉNÉRIQUE. L'Association française contre les myopathies a annoncé que son laboratoire Généthron avait obtenu le feu vert des autorités sanitaires françaises et anglaises pour le démarrage d'un essai clinique de thérapie génique pour un déficit immunitaire rare.

Cet essai de phase I/II, sur un nombre très limité de malades, concerne le syndrome de Wiskott-Aldrich (WAS), un déficit immunitaire sévère qui touche les garçons et se manifeste par des hémorragies, des infections récurrentes et un eczéma.



Selon l'Institut des maladies rares, « très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours ».



« J'ai appris que j'avais une maladie rare grâce à la télé »

SANTÉ. Beaucoup de personnes souffrant de maladies rares l'ignorent. Le témoignage de Nina, atteinte du syndrome de Marfan.

Ni le pédiatre ni plus tard le médecin de famille ne se sont jamais doutés que Nina souffrait d'une maladie génétique rare, le syndrome de Marfan. Les signes étaient pourtant là, depuis l'enfance — croissance très rapide, astigmatisme, myopie, entorses, vergetures —, mais chaque médecin consulté les a traités séparément, sans se douter que chacun représentait une pièce d'un puzzle plus vaste. Puis « j'ai appris que j'avais une maladie rare grâce à la télé », raconte la jeune femme qui avait 23 ans à l'époque. A l'écran, une émission consacrée au syndrome de Marfan, et surtout le témoignage d'une jeune fille décrivant tous les symptômes dont souffre Nina. Ce diagnostic tardif est à l'image du parcours chaotique de nombreuses familles touchées par les affections dites « orphelines ». En ce dimanche marqué par la 3^e Journée internationale des maladies rares, son histoire montre que ces pathologies ne sont, justement, pas si rares, puisqu'elles touchent une personne sur vingt en France. Statistiquement, donc, chaque généraliste en croise une ou plusieurs sur son chemin, souvent sans le savoir...

Même le pont parisien passe à côté de la maladie de Marfan

« Quand j'avais 4 ou 5 ans, ma grand-mère a dit à ma mère : *Regarde, ses pieds vont vers l'intérieur!* On m'a emmenée chez le médecin, qui a rassuré ma grand-mère. Puis je suis devenue myope et astigmat. On m'a emmenée chez l'ophtalmo, qui m'a prescrit des lunettes. Ensuite, j'ai eu des douleurs au genou, qu'aucun médecin n'était capable d'expliquer. De multiples entorses à la cheville : on m'a plâtrée, je suis allée chez le kiné, mais ça a continué, raconte la jeune femme avec lassitude. Vers 6-7 ans, j'étais toujours au-des-

sus de la courbe de croissance. Vers 9 ans, mes parents et notre médecin de famille s'inquiétaient de me voir grandir si vite. J'avais au moins deux têtes de plus que mes camarades. » Nina quitte alors Bourges (Cher) pour une courte hospitalisation à Paris, chez un professeur expert de la croissance. « Son verdict : *grandeur essentielle*, raconte Nina. Autrement dit, aucune maladie n'était responsable de cette spectaculaire croissance. Je serai grande, tout simplement. Le spécialiste estima ma taille adulte entre 1,87 m et 1,97 m. » Même le pont parisien passe donc à côté de la maladie de Marfan... Nina prend à contrecoeur un traitement pour limiter sa croissance. Et les années passent. La jeune femme, qui mesure finalement 1,89 m, rencontre l'amour — « je l'ai choisi très différent de moi : il fait 1,65 m » —, part s'installer avec son compagnon à Orléans (Loiret), où elle étudie la

psychologie. « Un jour, on est tombés sur une émission sur M 6. La jeune femme s'appelait Aurélie. Elle souffrait du syndrome de Marfan et détaillait ses symptômes : myope, astigmat, vergetures sur le thorax, bassin pointu, buste élastique, entorse... » « Mais c'est moi ! » réagit Nina. Elle fonce sur Internet, tape « syndrome de Marfan ». « Ils parlaient d'atteintes cardiaques, alors j'ai compris que c'était grave. Sur le site de l'émission, ils évoquaient une consultation spécialisée à l'hôpital Ambroise-Paré. J'ai fait appel à eux, et ma maladie a été diagnostiquée. » Le hasard, qui a fait que Nina est tombée ce jour-là sur cette émission, lui a sauvé la vie. « Les médecins m'ont tout de suite mise sous bêta-bloquants, car j'avais déjà une dilatation importante de l'aorte. » Nina, suivie tous les six mois à Bichat, où se trouve maintenant le centre de référence Marfan, a été opérée du cœur en 2007. Elle a subi des complications, mais aujourd'hui son état reste stable, au point que les médecins lui laissent espérer une grossesse future.

HÉLÈNE BRY



ORLÉANS (LOIRET), LE 25 FÉVRIER. Depuis son enfance, Nina souffre de différents symptômes, comme sa grande taille ou sa myopie, qui ont été diagnostiqués les uns après les autres sans jamais être reliés entre eux. Jusqu'au jour où elle a regardé une émission de télé consacrée au syndrome de Marfan.

(LP/RENAUD DOMENICI.)



La France à la pointe de la recherche

Nen déplaise à Pierre Bergé, qui accuse l'Association française contre les myopathies (AFM) de délaisser les maladies rares, la France est au contraire, notamment grâce au Téléthon, l'un des pays — voire LE pays — le plus en avance dans la lutte contre ces 7 000 pathologies aux noms et aux symptômes barbares.

Epidermolyse bulleuse (les chercheurs travaillent sur un traitement par thérapie génique de cette maladie où la peau s'arrache au moindre frottement), maladie de Wiscott-Aldrich (l'équipe du professeur Fischer, le père des bébés-bulles, et de Marina Cavazzana-Calvo commence un essai pour tenter de soigner ce déficit immunitaire sévère, qui se traduit par des hémorragies, des infections récurrentes et un eczéma)... Voici quelques exemples de maladies rares contre lesquelles les chercheurs français ont engagé une course contre la montre et contre la mort.

💧💧 *Nous avons la chance d'avoir le Téléthon*

SÉGOLÈNE AYMÉ, GÉNÉTICIENNE

La France, considérée à l'étranger comme un modèle de lutte contre les maladies rares, dispose de tout un arsenal contre ces pathologies. Créée en 2001 sous l'impulsion de l'AFM et installée à l'hôpital Broussais, la plate-forme maladies rares regroupe plusieurs organismes* : l'Alliance maladies rares (un collectif français de 200 associations de malades), Eurordis (fédération européenne de 400 associations de malades), Maladies rares info services (service d'information spécialisé sur les maladies rares), Orphanet (unité Inserm qui propose une véritable bible en ligne sur les maladies rares et les médicaments orphelins) et GIS maladies rares (groupement d'intérêt scientifique consacré à la recherche). « La France est le pays qui fait le plus contre les maladies rares, notam-

ment parce que nous avons la chance d'avoir le Téléthon », assure la généticienne Ségolène Aymé, directrice de recherches à l'Inserm et directrice d'Orphanet. Le premier plan national Maladies rares 2005-2008 a notamment permis la création de 131 centres de références sur ces affections, et de 501 centres de compétences. Et un deuxième plan interministériel maladies est déjà dans les starting-blocks. L'AFM, Orphanet et les autres acteurs majeurs de cette lutte restent à l'affût des derniers arbitrages financiers. « Nous avons besoin de 100 millions d'euros pour reconduire les actions déjà engagées, et d'au moins 100 autres millions d'euros pour continuer d'avancer », résume Ségolène Aymé.

H.B.

* Contacts :

www.alliance-maladies-rares.org,
www.eurordis.org, www.orphanet.fr,
www.maladiesraresinfo.org ou par
 téléphone 0.810.63.19.20,
www.institutmaladiesrares.net.

CLÉS

- **3 millions** de Français ont une maladie rare. 30 à 35 millions de personnes en Europe.
- **7 000** maladies rares recensées.
- **559** médicaments avaient reçu, fin 2008, une désignation « orpheline » en Europe. Parmi eux, 54 avaient une autorisation de mise sur le marché européen, et permettent à 3 millions de patients de vivre.
- **80 %** des maladies rares ont une origine génétique.
- **70 %** de la recherche sur les maladies rares est financée par l'AFM grâce aux dons du Téléthon.
- **34** essais sont en cours ou à venir en France sur 30 maladies. Chaque essai représente un investissement de plusieurs millions d'euros.
- **5** nouvelles pathologies orphelines sont décrites chaque semaine dans la littérature médicale.



Mobilisation pour le dépistage des maladies rares

METTRE un nom sur la maladie, c'est déjà la guérir un peu. Spécialiste des malformations ano-rectales à l'hôpital Necker à Paris et chirurgien pédiatrique, Célia Crétolle travaille dans l'un des 131 centres de référence français dédiés aux maladies rares, créés dans le cadre du premier plan maladies rares 2005-2008. « Il y a quelques années, il était fréquent de voir des parents errer d'hôpital en hôpital, sans savoir de quoi souffraient leurs enfants. Aujourd'hui, dans ma spécialité, les diagnostics sont plus précoces. Et le fait de pouvoir nommer la maladie soulage les familles. »

Grâce, notamment, au lobbying mené il y a une dizaine d'années par deux associations de patients, les maladies orphelines, pathologies méconnues, souvent graves et très handicapantes, qui toucheraient environ 3 millions de personnes en France, étaient devenues une priorité de santé publique. A l'occasion de la troisième Journée internationale des maladies rares, ce dimanche, et à deux mois de la présentation d'un nouveau plan national, les spécialistes et les associations font part de leurs inquiétudes et se mobilisent pour que leur cause ne soit pas éclipsée en ces temps de rigueur budgétaire. « On espère que les financements seront reconduits et que le deuxième plan sera à la hauteur des besoins des malades », explique Marie-Christine Louppe, présidente de la Fédération des maladies orphelines, à la veille de mettre la clé sous la porte, faute de subventions.

Pour le chercheur Nicolas Lévy, directeur du GIS-Institut des maladies rares, « il reste de nombreux défis à relever qui nécessitent des moyens importants ». Chargé de stimuler la recherche, l'Institut des maladies rares souligne que « très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques et que très peu d'essais cliniques sont en cours ». La tâche est immense: seuls 10 % des malades bénéficient d'un traitement qui, s'il ne les guérit pas, les aide à vivre. **A.-L.B.**

L'étrange maladie de Claire

ISÈRE

Claire, tôt dans la matinée, vient ouvrir elle-même la porte bleue de son petit appartement du centre-ville grenoblois. Pieds nus et filiforme, elle paraît très grande, tant elle est maigre. C'est là un effet de sa drôle de maladie, réellement diagnostiquée, il y a seulement quatre ans. À 51 ans, aujourd'hui, Claire raconte comment pendant des lustres, sa fatigue, sa maigreur extrême sont apparus comme les signes d'une anorexie, d'un malaise psychologique. « C'est dans la tête, me disait-on. Bien sûr, je ne pouvais pas manger beaucoup car outre des problèmes respiratoires, cette pathologie affecte les muscles lisses, pharynx, tube digestif. » On la surnomme "la maladie de la colonne raide". La sélénopathie a pour origine une mauvaise assimilation du sélénium, un oligoélément indispensable au fonctionnement musculaire. Lorsque l'organisme n'utilise pas correctement cet élément, les muscles s'asphyxient progressivement. « Je peux manger tout ce que je veux, je ne grossirai jamais », se désole Claire, employée dans un service de formation professionnelle, trois jours par semaine.

L'écueil du diagnostic

C'est un homéopathe, soupçonnant une maladie génétique, qui l'oriente, à l'âge de

35 ans, vers un neurologue. On suppose alors qu'il s'agit d'une "myopathie des ceintures". Mais c'est au CHU de Grenoble qu'une équipe pluridisciplinaire évoque pour la première fois une sélénopathie, au sein d'un centre de référence pour ces pathologies rares, peut-être, mais fréquentes. On estime aujourd'hui à 3 millions le nombre de personnes victimes de l'une de ces maladies génétiques, il n'est pas aisé de déterminer la vraie nature d'une pathologie, surtout que nombre d'entre elles s'expriment très différemment d'un individu à l'autre », remarque Claire, qui décrit un véritable parcours du combattant pour réussir à obtenir un diagnostic.

Des renoncements successifs

Au fil du temps, Claire voit s'estomper ses forces. « L'évolution est très lente. Animatrice, je dirigeais des centres de vacances. J'ai dû renoncer à parler longtemps, à soulever des charges. Tout doit être prévu, organisé par avance, minuté même. Prévoir un temps suffisant pour des tâches simples comme enfiler un manteau quand j'ai un rendez-vous. Il faut toujours calculer le bénéfice par rapport à la dépense d'énergie. Quel intérêt de

préparer un repas si j'en sors épuisée ; me laver seule m'occupe une heure, avec une auxiliaire, ça prend 20 minutes et je ne suis pas fatiguée. »

Un espoir : un essai clinique

Quand elle a su de quoi elle souffrait exactement, Claire avoue qu'elle a été contente, enfin elle détenait une explication. En France, un peu plus d'une centaine de personnes seraient atteintes de sélénopathie... et repérées comme telles ; deux ont été identifiées au CHU.

L'intérêt d'une journée mondiale est de montrer le besoin de reconnaissance de ces maladies pour lesquelles certains ne sont pas pris en charge, de favoriser l'accès aux soins et la mise en commun des recherches.

Claire a aujourd'hui un espoir. À la Salpêtrière, un essai clinique devrait débiter cette année. Et elle en fera partie...

THERAPIE CELLULAIRE sur FRANCE INFO

07:53:15 Journée internationale des maladies rares : 3 millions de malades en France, 80% d'origine générique, des recherches et des pistes thérapeutiques insuffisantes notamment en raison du coût de la thérapie génie et de la thérapie cellulaire 07:53:33 Reportage de Bruno Rougier 07:53:46 Interview Pr Nicolas Levy, directeur de l'institut des maladies rares 07:54:39 Interview Jacques Bernard, pdt de Maladies Rares Info Services 07:55:32

[Cliquer ici pour voir l'article](#)

2010-02-28



FRANCE BLEU BESANCON - JOURNAL DE 08H00

FRANCE BLEU BESANCON - JOURNAL DE 08H00 - 00:01:19

ALLIANCE MALADIE sur FRANCE BLEU BESANCON

08:06:18 3ème journée internationale des maladies rares 08:06:59 Interview Philippe Gramont délégué de l'alliance maladie rare en Franche Comté : il faut savoir vivre avec et s'adapter 08:07:37

[Cliquer ici pour voir l'article](#)

GENETIQUE sur RFI

08:49:56 Journée internationale des maladies rares : 7000 maladies rares 08:50: 09
Reportage de Michele Diaz : Interview Paulette Morin, pdte Alliance des Maladies
Rares 08:50:38 Interview Nicolas Levy, généticien à Marseille, directeur de l'Institut
des Maladies Rares. La recherche manque de moyens dans ce domaine. Les besoins
pour la thérapeutique sont estimés à 720ME 08:52:04 Mme Morin précise que 80%
des maladies rares sont d'origine génétique. Témoignages dans l' ouvrage de l'Alliance
des Maladies Rares "Maladies Rares : Ils témoignent" aux éditions Le Manuscrit
08:52:37

[Cliquer ici pour voir l'article](#)

THERAPIE CELLULAIRE sur FRANCE INFO

11:24:47 Journée internationale des maladies rares 11:25:18 Reportage Bruno Rougier : 80% des maladies rares sont d'origine génétique, elles ont longtemps été délaissées par la recherche 11:25:30 Interview Pr Nicolas Lévy, directeur de l'institut des maladies rares : le manque de recherches sur ces maladies et le coût des médicaments, de la thérapie génique ou de la thérapie cellulaire 11:26:03 La recherche ne s'envisage que dans le cadre national, voire européen ou international 11:26:23 Interview Jacques Bernard, président de Maladies rares info services : des malades peuvent accepter de participer à des essais cliniques. 11:27:17

[Cliquer ici pour voir l'article](#)



3ème journée internationale des maladies rares

70 % de la recherche sur les maladies rares est financée en France par l'AFM grâce aux dons du Téléthon.

France3 Aquitaine

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2000 et sont à plus de 80% d'origine génétique

Il en existe entre 6 et 7000 qui atteindraient 3 millions de personnes en France et 28 à 30 millions en Europe.

Organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, la journée "maladies rares", a pour thème "construire des ponts entre malades et chercheurs".

A deux mois de la publication d'un nouveau plan national en France, c'est donc l'occasion pour les spécialistes du secteur et associations de patients de demander une intervention accrue aux pouvoirs publics.

Car comme le souligne l'Institut des maladies rares, chargé de stimuler la recherche, "très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques dédiés sont en cours". Outre, les associations de patients, inégalement dotées, le manque de financements a contraint par exemple la Fédération des maladies orphelines, qui regroupait une centaine d'associations, à mettre la clé sous la porte.

Aujourd'hui, seuls 10% des malades bénéficient d'un traitement qui les aide à vivre, même s'il ne les guérit pas. Parmi les "nombreux défis" à relever, Nicolas Lévy, directeur de l'Institut, cite la physiopathologie des maladies rares, les études pré-cliniques sur les modèles cellulaires ou animaux et les essais thérapeutiques.

La situation en France

Les maladies rares peuvent être très invalidantes empêchant de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de voir (comme les rétinites), de comprendre (comme le syndrome du X fragile), de résister aux infections (comme les déficits immunitaires)... 3 sur 4 sont des maladies pédiatriques, mais certaines attendent des dizaines d'années avant de se déclarer.

A près avoir fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet une base de données sur 5781 maladies en plusieurs langues, le deuxième plan rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés.

Informations complémentaires

Outre Orphanet, Maladies rares info services (0-810-631920, prix d'un appel local) apporte une réponse personnalisée.

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours, seront organisées à l'occasion de la Journée dans une trentaine de pays (www.rarediseaseday.org).

PREVENTION SANTÉ

3e Journée française des maladies rares en collaboration les partenaires européen

2010.02.28 —



Troisième du

genre cette journée internationale, lancée et coordonnée par EURORDIS, représentant plus de 400 associations de malades dans 42 pays, avec comme thème en 2010 « *construire des ponts entre malades et chercheurs* ». Des maladies rares qui sont entre 7000 et 8000 touchent 3 à 4 millions de Français et 30 millions d'Européens, avec le sentiment souvent dans le quotidien d'être les oubliés du chercheur et des laboratoires.

Le 28 février et les jours suivants se sont plusieurs centaines de manifestations qui seront orchestrées par les associations de malades et leurs partenaires comme des activités de sensibilisation aux maladies rares, au travers de conférences, colloques, marches, interviews dans les médias, attribution de prix, concours, collectes de fonds, stands. Des organisateurs souhaitent avant tout s'adresser au grand public, mais également aux autorités et décideurs nationaux et européens, aux chercheurs, aux cliniciens, aux universitaires, à l'industrie pharmaceutique et biotechnologique.

Les organisateurs qui ont rappelé l'importance lors de la présentation de la journée, d'une recherche qui constitue un enjeu de santé publique et un laboratoire de l'innovation thérapeutique. Le thème de cette année porte en lui toutes les espérances « *construire des ponts entre malades et chercheurs* », thème qui souligne l'importance de la recherche et le rôle fondamental - souvent déclencheur - des associations de malades dans ce domaine. Une journée qui doit permettre de promouvoir l'intérêt des scientifiques pour le domaine des maladies rares, encourager la collaboration entre malades et chercheurs, et surtout influencer les politiques publiques et les priorités de recherche. Une journée dans l'année pour rappeler à tous, aux acteurs publics et privés et au plus grand nombre, ce que représentent les maladies rares, longtemps laissées pour compte.



Présentation de la journée internationale des maladies rares, en présence notamment de Yann le Cam, Délégué général d'EURORDIS, Nicolas Lévy, Directeur du GIS-Institut des Maladies Rares, Paulette Morin, Présidente de l'alliance Maladie Rares et Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM © Alliance Maladies Rares/Karine Lhemon

Si pour certaines associations les pouvoirs publics ont prit conscience de l'importance et l'enjeu de santé publique, pour lequel selon Yann le Cam, Délégué général d'EURORDIS « *la France représentant un modèle pour toute l'Europe dans le domaine des maladies rares, un plan français affaibli, ce serait des plans affaiblis dans d'autres pays d'Europe* ». D'autre appartenant a ou pas a ce réseau nous ont confié leur scepticismes face a des personnes qui souhaite mettre en œuvre une politique de recherche qui au final profitera aux laboratoires sans aucun investissement particulier.

Néanmoins des maladies, il vrai souvent mis de côté par les laboratoires et les instituts de recherche, qui ne voient par l'intérêt financier a la recherche d'un traitement qui ne peut parfois concerné quelque centaines voire dizaine d'individus. Des maladies qui sont donc souvent réduites à la recherche publique, mais qui manque trop souvent de financement pour lequel la générosité lors du téléthon ou de celle organisée par l'opération nez rouge en juin représente les seules sources d'investissement possible. Car si comme l'affirme Nicolas Lévy, Directeur du GIS-Institut des Maladies Rares, chercheur et clinicien à l'INSERM de Marseille, « *Je reste optimiste sur notre capacité, à nous chercheurs, à traiter de plus en plus de malades. Mais il reste de nombreux défis à relever qui nécessitent des moyens importants notamment sur 3 grands axes : la physiopathologie des maladies rares, les études précliniques sur les modèles cellulaires ou animaux, et les essais thérapeutiques. Il est nécessaire que le second plan interministériel contre les maladies rares puisse répondre à ses défis* »

L'Europe de son côté a permis la mise en oeuvre et un rassemblement des connaissances et surement une meilleurs. [Le commission européenne a fait voté le 30 novembre 2009 décisions, instituant un comité d'experts de l'Union européenne sur les maladies rares.](#) Plusieurs autres décisions ont été prises la commission européenne qui aussi permis une évolution positive dans se domaine⁽¹⁾

Deuxième Plan contre les Maladies Rares



Roselyne Bachelot Ministre de la Santé

La ministre de la Santé et des Sports, Roselyne Bachelot, exprimant sa solidarité pour journée à annoncer la présentation fin avril 2010 du second plan des maladies rares élaboré par le Pr. Gil Tcherniaen. Un second plan qui devra confirmer les actions mises en œuvre dans le premier, mais aussi de mettre en relation les équipes, mais surtout de consolider les acquis et de corriger les défaillances.

Un plan qui devrait aussi prévoir selon la ministre de faciliter les démarches pour le remboursement des médicaments et des prestations ; développer la formation et l'information sur ces maladies encore mal connues ; ou d'aider la recherche universitaire et développer le partenariat public-privé avec pour ambition de stimuler l'industrie française à la recherche et au développement de médicaments adaptés aux maladies rares. Un plan qui s'inscrit dans le dispositif européen et international de prise en charge des maladies rares.



Nadine Morano présentant le 23 octobre 2009 le schéma du plan national des maladies rares

Xavier Darcos, Ministre du Travail, des relations sociales, de la famille, de la solidarité et de la ville et Nadine Morano, Secrétaire d'État chargée de la famille et de la solidarité ont présenté le 23 octobre 2009, [les axes de leur plan pluriannuel en faveur des personnes ayant un handicap rare](#), à l'issue d'un long travail de réflexion et concertation mené par la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA). Doté de plus de 35 millions d'euros sur 5 ans, ce plan permettra d'améliorer très sensiblement la connaissance de ces handicaps, leur dépistage ainsi que l'accompagnement des personnes et de leurs familles.

[Concernant le bilan du plan 2005-2008](#), Roselyne Bachelot, précise qu'il a « permis de faire sortir ces maladies de l'ombre » rappelant la création de 131 centres de référence et 501

centres de compétences. Soulignant l'importance du [portail d'information Orphanet](#) qui bénéficie d'une stature internationale ? Un outil il vrai qui constitue une véritable base de données en libre accès et en cinq langues proposant ainsi des services gratuits et documents destinés au grand public et aux professionnels, consultables par 20 000 utilisateurs depuis plus de 170 pays. Précisant que la « France est ainsi considérée aujourd'hui comme le premier pays européen en matière de prise en charge de la problématique des maladies rares ». Oui, mais la France doit-elle uniquement pour cela faire appel à la générosité publique ? Ne faut-il pas alors engager la solidarité nationale ? Ne trouve-t-elle pas là ses vraies valeurs, c'est-à-dire une société qui veille au bien-être de tous !!!

Des associations qui attendent un second plan français à la hauteur des enjeux. Pour Paulette Morin, Présidente de l'alliance Maladie Rares appartenant au réseau Eurordis « *Nous devons garder à l'esprit que pour de trop nombreux malades, la maladie est une fatalité, et que pour de trop nombreuses maladies il n'existe jusqu'à présent ni diagnostic ni traitement ni prise en charge financière adaptée. Il est essentiel que le second plan mobilise les moyens financiers nécessaires permettant de garantir une réelle prise en charge pour toutes les personnes atteintes de maladies rares* ».

Enquête Européenne EURORDIS



Samedi 28 février 2009 se déroulait la deuxième édition de la Journée des maladies rares, visant à sensibiliser le public une manifestation qui aura encore cette année

En 2010, la Journée des maladies rares souhaité encourager la collaboration entre les malades et les chercheurs et d'influencer les politiques publiques et les priorités de la recherche. Pour remplir ces objectifs, Eurordis a mené une enquête auprès des associations de malades en Europe, afin de comprendre de quelle manière les patients et les familles aident la recherche et quels domaines de recherche sont prioritaires à leurs yeux. Cette enquête dont l'analyse des résultats en étroite collaboration avec le Centre de Sociologie de l'Innovation de l'École des Mines (M. Akrich, F. Paterson, V. Rabeharisoa) sera présentée le 1er mars à Bruxelles. Étude qui sera prochaine disponible sur son site.

Une enquête auquel plus de 300 associations européennes ont répondu soit un taux de réponse de 40 %, représentant 110 maladies rares ou groupes de maladies et 29 pays européens. À l'image des maladies rares elles-mêmes, les associations collaborant à cette étude présentent une grande diversité, que ce soit en ancienneté, nombre de membres, budget, maladies représentées ou cadre économique et culturel à travers l'Europe.

Plus d'une association de malades sur deux soutient la recherche en aidant à recruter ou identifier des participants aux essais cliniques, ou en informant les potentiels participants, mais aussi pour plus d'un tiers d'entre elles en collaborant, en amont, aux choix des orientations d'un essai ou à la définition de son protocole clinique.

Enfin, près d'une association sur trois participe à un « comité d'orientation institutionnel » ce qui reflète à la fois la reconnaissance de leur légitimité représentative et leur désir de soutenir, y compris politiquement et par leur expérience de la maladie, les progrès de la recherche. On constate une progression dans ces modes de collaboration en fonction de l'âge de l'association.

La PlateForme Maladie Rares une mine d'information unique en Europe



l'association Alliance et son nouveau site

L'autre grande création fut celle sous l'impulsion notamment de l'AFM en 2001 de « La Plateforme Maladies Rares » situé dans les locaux de l'hôpital Broussais, est aujourd'hui un lieu unique en Europe. C'est un pôle de ressources et de mobilisation qui favorise les synergies entre associations de malades, professionnels de santé et acteurs publics. Elle a semble t-il ouvert la voie à de nombreuses collaborations entre les associations de malades, les malades eux-mêmes, leurs proches, les professionnels de santé, les chercheurs, les industriels, les pouvoirs publics... Comme :

- [Alliance Maladies Rares](#), collectif français de 200 associations de malades et de parents de malades concernés par une maladie rare
- [Eurordis](#), fédération européenne qui rassemble plus de 400 associations de malades et 17 alliances nationales
- [Maladies Rares Info Services](#), le service d'information personnalisé sur les maladies rares, par téléphone : 0 810 63 19 20 (appel local depuis un fixe) et par courrier électronique depuis son site internet
- [Orphanet](#), unité INSERM, qui propose en libre accès la base de données européenne sur les maladies rares et les médicaments orphelins
- [GIS Institut des maladies rares](#), groupement d'intérêt scientifique qui coordonne et fait avancer la recherche sur les maladies rares

Le concours photo et vidéo EURORDIS 2010 officiellement ouvert



L'Organisateur Eurordis lance lui à l'occasion de cette troisième journée internationale, le concours « Vivre avec une maladie ». Ouvert à toute personne, membre ou non d'Eurordis, s'intéressant aux maladies rares ou concernées directement. Ceux intéressés peuvent s'inscrire jusqu'au 31 mars 2010 et envoyer les photos ou la vidéo. Le nom des gagnants sera annoncé mi-avril et leurs œuvres présentées sur le site Internet de la Journée des maladies rares et sur celui d'Eurordis.



Julia, Antoine, Benjamin ou encore Aurélie témoignent de leur maladie et des maladies rares

Une occasion aussi pour les patients qui témoignent dans cet ouvrage à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. Édité par les éditions le Manuscrit. Un livre qui donne la parole aux patients et à leur entourage afin d'informer le grand public et les autres malades sur le combat mené par chacun pour lutter contre les maladies orphelines. Aux côtés des malades se battent aussi les proches, présents à chaque instant, partageant l'espoir et le désespoir, les joies et les peines, les embellies et les aggravations... C'est pour que personne ne les oublie que l'Alliance Maladies Rares ont décidé de leur donner la parole dans l'ouvrage « Maladies rares : ils témoignent ». Julia, Antoine, Benjamin ou encore Aurélie apportent, dans cet ouvrage, un témoignage de leur expérience et de leur combat face aux maladies orphelines qui les accompagnent depuis leur plus jeune âge. À travers ces témoignages, les lecteurs pourront découvrir la manière dont les patients ont identifié, apprivoisé et combattu la maladie. Un livre vendu au prix de 17,90 € disponibles depuis début février 2010 soit le site [des Éditions le Manuscrit](http://www.lemanuscrit.com) ou dans toute les bonnes librairies...

Stéphane Lagoutière

Trois millions de personnes atteintes d'une maladie rare en France

A l'occasion de la 3^e Journée internationale des maladies rares, aujourd'hui, spécialistes du secteur et associations de patients demandent une intervention accrue des pouvoirs publics, à deux mois de la publication d'un nouveau plan national.

Les maladies rares sont celles qui touchent moins d'une personne sur 2000, soit pour la France un maximum de 30 000 personnes. Il en existe entre 6 et 7000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Elles peuvent empêcher de respirer (comme la mucoviscidose), de bouger (comme les myopathies), de voir (comme les rétinites), de comprendre (comme le syndrome du X fragile), de résister aux infections (comme les déficits immunitaires)

3 maladies sur 4 sont des maladies pédiatriques, mais certaines attendent des dizaines d'années avant de se déclarer. Quelque 3 millions de personnes seraient atteintes en France, et 28 à 30 millions en Europe. 10 % des malades bénéficient d'un traitement qui les aide à vivre, même s'il ne les guérit pas.

Les associations de patients souffrant de maladies rares sont inégalement dotées. Ainsi, par manque de financements, la Fédération des maladies orphelines, qui regroupait une centaine d'associations, vient de mettre la clé sous la porte.

C'est aujourd'hui la Journée internationale des maladies rares

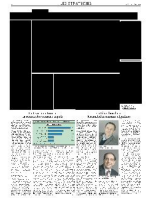
Les maladies rares ont fait l'objet d'un premier plan (2005-2008) qui a permis la mise en place de 131 centres de référence et de 500 centres de compétences, ainsi que d'Orphanet (www.orpha.net), une base de données sur 5 781 maladies en plusieurs langues.

Un deuxième plan, qui sera rendu public en avril, prévoit d'élargir le dispositif, ainsi qu'une aide à la recherche universitaire et un développement du partenariat public-privé, pour stimuler la mise au point de médicaments adaptés. Outre Orphanet (un site d'information de l'Inserm), Maladies rares info services (0-810-631 920, prix d'un appel local) apporte une réponse personnalisée.

La journée des maladies rares, organisée par la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis, qui regroupe 400 associations dans 42 pays, a pour thème cette année « *construire des ponts entre malades et chercheurs* »

L'association Vaincre les Maladies Lysosomales lancera au Trocadéro à Paris sa nouvelle mascotte, Léo le lysosome, en présence de sa marraine Claudie Haigneré, première spationaute française.

Des conférences, colloques, marches, collectes, concours sont organisés à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. D'autres informations sur internet : www.rarediseaseday.org.



INNOVATION

Maladies rares : patients et chercheurs s'unissent

En se regroupant en associations, les patients atteints de maladies rares ont réussi à sortir de leur isolement et à intéresser les chercheurs à leur sort. Les liens qu'ils ont noués vont bien au-delà du seul financement.

Quel soutien les associations de patients atteints de maladies rares apportent-elles aux chercheurs et quelles sont leurs attentes à l'égard de la recherche ? C'est le sujet de l'enquête menée auprès d'un échantillon d'associations de l'Union européenne par Eurordis (1) et le Centre de sociologie de l'innovation de l'Ecole des mines de Paris. Cette étude est présentée aujourd'hui à Bruxelles, dans le cadre d'un colloque sur le thème « Bâtir un pont entre les malades et la recherche », organisé par Eurordis et E-Rare (2), sous l'égide du commissaire européen à la Recherche, Máire Geoghegan-Quinn.

Mieux cerner la maladie

Les maladies rares constituent un cas à part parce qu'elles sont encore mal connues et le plus souvent dépourvues de traitement. L'isolement des patients, du fait de leur faible nombre dans chaque pathologie (parfois une dizaine seulement au niveau européen) les ont conduits à se regrouper en associations pour tenter d'intéresser chercheurs et médecins à leur cause. L'essor spectaculaire de l'Association française contre les myopathies (AFM), organisatrice du Téléthon, qui est à la tête d'un budget de recherche de 60 millions

d'euros, fait figure d'exception dans un paysage européen où plus de la moitié des associations ont un budget total inférieur à 30.000 euros, voire pas de budget du tout pour plus de 5 % d'entre elles. Mais qu'elles soient petites ou grandes, riches ou pauvres, elles sont très investies dans la recherche.

Plus d'un tiers des associations de l'échantillon contribuent ainsi au budget des laboratoires. Elles financent ou cofinancent majoritairement des projets spécifiques concernant leur maladie, permettent l'acquisition d'un équipement bien déterminé ou encore prennent en charge une thèse ou un stage postdoctoral. « Ces financements interviennent à la marge par rapport au fonctionnement des laboratoires, mais peuvent jouer un rôle de catalyseur, crucial au démarrage d'un travail de recherche », analyse Vololona Rabeharisoa, professeur au Centre de sociologie de l'innovation de l'Ecole des mines de Paris. Contrairement à ce qu'on pourrait imaginer de la part de malades engagés dans une course de vitesse avec une maladie mortelle, le soutien à la recherche fondamentale (sur les origines génétiques ou les mécanismes de la maladie) est une priorité. Deux tiers des associations de l'échantillon la soutiennent et elle arrive en tête en termes de contribution (50 %) devant la recherche de traitements (38 %) ou de tests de diagnostic (36 %). « Les malades ont intégré que sans une bonne compréhension de la maladie, on ne réussirait pas à les soigner », explique Vololona Rabeharisoa.

« Pour autant, l'apport financier n'est pas l'essentiel de la con-

tribution des associations », poursuit-elle. La plupart d'entre elles s'emploient, avant tout, activement à nouer des liens avec les spécialistes pour développer les connaissances autour de leur maladie. Cela va, pour près de la moitié d'entre elles jusqu'à la définition de projets de recherche avec les scientifiques ou à la participation à la conception des essais cliniques.

Des progrès restent à faire

Les associations jouent également un rôle crucial dans la mobilisation des patients susceptibles de participer à ces essais cliniques, ainsi que dans l'établissement du profil clinique de la maladie. En effet, dans des pathologies où les malades sont peu nombreux et les symptômes diversifiés, connaître le vécu de la maladie est précieux pour les chercheurs. « L'actif unique des associations, ce sont les malades qu'elles représentent », observe Vololona Rabeharisoa. Sans elles, le travail des chercheurs et des médecins serait beaucoup plus difficile, voire impossible. Beaucoup en sont conscients et considèrent les associations comme de véritables partenaires (lire ci-dessous).

Pour autant, les associations estiment qu'il y a encore des progrès à faire. Un tiers ne sont pas satisfaites des informations qu'elles ont obtenues en retour des projets qu'elles avaient financés. Et 40 % se sentent incapables de juger si les résultats des recherches qu'elles ont soutenues ont été ou non pertinents. Plus généralement, le nombre trop faible de chercheurs et de médecins travaillant sur ces pathologies, le manque de coordination entre les spécialistes et la difficulté à iden-

tifier les patients demeurent aux yeux des associations les principaux obstacles au progrès de la recherche sur les maladies rares.

Enfin, si elles sont très actives, les associations n'ont pas pour autant pour ambition de substituer aux pouvoirs publics. Parce que leurs moyens financiers sont limités, elles attendent en particulier de ces derniers qu'ils continuent à soutenir la recherche aussi bien fondamentale que thérapeutique, notamment en finançant les infrastructures et les institutions de recherche.

CATHERINE DUCRUET

(1) *Eurordis est une fédération européenne d'associations de patients atteints de maladies rares.*

(2) *E-Rare est un réseau de 10 structures, dont l'Agence nationale de la recherche en France, responsables des programmes de recherche publics dans les maladies rares.*

30 millions d'Européens concernés

- Une maladie est dite « rare » ou « orpheline » quand elle touche moins de 1 personne sur 2.000.
- Selon les estimations, on dénombre entre 5.000

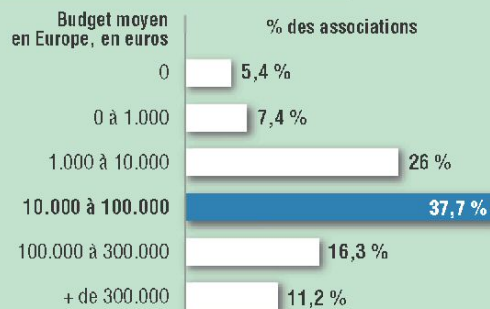
et 7.000 maladies rares.

- 80 % de ces maladies sont d'origine génétique et se caractérisent par un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel.

- Une très grande majorité sont graves et réduisent considérablement l'espérance de vie : 35 % des patients décèdent avant un an, 10 % entre un et cinq ans, 12 % entre cinq et quinze ans.

- En Europe, elles concernent de 3 à 4 % des naissances et 6 % de la population, soit 30 millions d'Européens.

Le budget des associations de lutte contre les maladies rares



Recherche sur les maladies oculaires à l'Institut de la Vision (Paris)

« Les Echos » / Source : Eurordis-Ecole des Mines / Photo : Réa



Côté associations : la recherche comme espoir

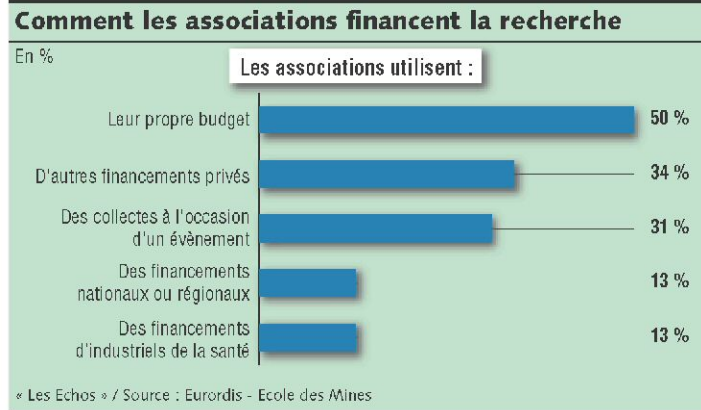
Les associations de patients misent sur les chercheurs. Souvent avec lucidité, et sans pour autant leur signer un chèque en blanc. Les plus anciennes ont même un conseil scientifique.

Les associations de patients atteints de maladies rares s'investissent beaucoup dans la recherche. De manière générale, plus elles sont anciennes, plus leur stratégie scientifique est structurée. L'existence d'un conseil scientifique chargé de lancer les appels à projets, de choisir parmi ceux-ci puis de les suivre, est par exemple un signe de maturité. L'Association française de l'ataxie de Friedreich (une maladie neuromusculaire dégénérative), qui existe depuis trente ans, est par exemple dotée d'un conseil scientifique et d'un conseil médical.

Même chose pour l'association VML (Vaincre les maladies lysosomales, liées à l'accumulation de substrat dans les cellules entraînant la mort), qui fête ses vingt ans cette année et dispose, en plus de son conseil scientifique et médical, d'une directrice scientifique à plein temps chargée de faire le lien avec ses milliers d'adhérents.

Décloisonnement

Dès lors qu'elles soutiennent financièrement un projet, les associations n'hésitent pas à demander des comptes. « Nous exigeons un compte rendu tous les 6 mois devant le conseil scientifique et tous les ans devant les familles », explique Juliette Dieusaert. Les rencontres annuelles entre chercheurs et familles sont d'ailleurs des moments forts pour toutes les parties prenantes. « Cela donne de l'espoir aux malades, parfois



Les familles supportant déjà la charge financière des malades, leurs associations ont également recours à des financements publics ou privés.

même trop d'espoir, s'inquiète Anne-Sophie Lapointe, vice-présidente de VML. Car le temps de la recherche n'est pas celui de la maladie, qui évolue beaucoup plus vite. » Mais les malades n'en tiennent pas rigueur aux scientifiques. Ce qui les irrite davantage, c'est de se sentir pris en otages par des mandarins qui les utilisent comme moyens pour leur recherche sans aucun retour. Ou d'affronter des rivalités entre chercheurs dans des domaines où coopérer fait pourtant gagner un temps précieux.

Parfois il n'y a même pas de rivalité, les chercheurs ignorent simplement le travail de leurs pairs. « C'est souvent parce que je suis allée rencontrer des équipes de chercheurs qu'elles se découvrent les unes les autres et se parlent. La recherche est incroyablement cloisonnée », s'étonne Olivia Niclas, présidente de l'Association française des dysplasies ectodermiques (maladies génétiques affectant les dérivés de l'ectoderme, comme les dents, les ongles ou les

glandes sudoripares), qui compte une centaine d'adhérents et existe seulement depuis dix ans.

Pérennité des projets

Outre ce rôle de décloisonnement, les associations garantissent aussi la pérennité des projets de recherche. « Les priorités des pouvoirs publics changent au fil du temps, explique Juliette Dieusaert. Les maladies rares peuvent en faire partie à certains moments, puis ils s'intéressent à autre chose, c'est pourquoi l'argent apporté par les associations est important. » Y compris quand c'est celui de tiers mobilisés pour la cause. « Les familles sont déjà très éprouvées financièrement par la prise en charge des malades, elles ne peuvent pas financer la recherche, explique Olivia Niclas. C'est pourquoi nous nous adressons à des fondations d'entreprise, voire pour un de nos projets à un fonds d'investissement qui est prêt à financer le développement clinique d'un éventuel traitement. »

C. D.



Côté recherche : les malades comme aiguillon

Les chercheurs ont besoin de l'apport des associations, y compris dans sa dimension émotionnelle, pour se risquer sur les chemins peu fréquentés des maladies rares.

La contribution des associations de patients au travail des chercheurs et médecins est déterminante comme en témoignent José Sahel, directeur scientifique de l'Institut de la vision et chef de service au Centre hospitalier des Quinze-Vingts à Paris et à la Fondation Rothschild, et Claude Ferec, professeur de génétique au Centre hospitalier universitaire de Brest et directeur d'unité Inserm. Tous deux travaillent principalement sur des maladies rares et entretiennent des relations régulières avec les associations de patients.

Des tests de diagnostic

« Quand j'ai créé mon laboratoire à Brest dans les années 1980, ce sont les parents de jeunes malades atteints de mucoviscidose qui m'ont convaincu de me lancer dans la recherche du gène responsable de cette maladie, explique Claude Ferec. Ils ont organisé des collectes de fonds et m'ont permis d'accéder aux échantillons biologiques nécessaires à mon travail de généticien. » Finalement, ce sont des chercheurs américains qui vont trouver les premiers le gène incriminé, mais Claude Ferec réalisera ensuite un travail très important sur les mutations du gène responsables de la maladie. Avec notamment, à la clef, la mise au point d'un test de diagnostic qui vient en appui du diagnostic clinique ou qui peut être utilisé pour le diagnostic prénatal quand il y a déjà un enfant atteint de cette maladie dans la famille. Claude Ferec est maintenant en-



Claude Ferec, professeur de génétique.



José Sahel, directeur scientifique de l'Institut de la vision.

gagé dans une nouvelle aventure avec des patients atteints de pancréatite chronique, une maladie qui touche une soixantaine de familles en France, familles qu'il n'aurait pas pu identifier sans l'association qui les regroupe.

Les malades ont aussi accompagné le travail de recherche de José Sahel depuis ses débuts à Stras-

bourg. C'est donc naturellement que la Fédération des aveugles et handicapés visuels de France a été membre fondateur de la Fondation Voir et entendre, dirigée par José Sahel, aux côtés des Quinze-Vingts, de l'université Pierre-et-Marie-Curie, de l'Inserm et de l'Institut Pasteur. Cette fondation gère une part importante des programmes de l'Institut de la vision.

Le contact, une vraie motivation

« Mais la fondation est aussi très impliquée dans des projets technologiques liés au handicap, explique José Sahel. A côté du panel d'experts scientifiques, nous avons aussi constitué un panel de patients qui testent les innovations. Ce sont eux qui les utiliseront ensuite et leurs commentaires sont précieux. »

Sur un plan plus psychologique, le contact avec les patients est aussi très motivant. « La pancréatite chronique est une maladie complexe et nous n'aurions peut-être pas eu l'audace de nous lancer dans cette aventure si les familles n'y avaient pas cru encore plus que nous », avoue Claude Ferec. « Ils jouent un rôle déterminant dans le soutien aux projets à risque », confirme José Sahel. Et leur rencontre peut être une vraie révélation pour certains chercheurs fondamentalistes qui n'ont guère fréquenté que leurs pairs. « Au début de ma carrière, j'ai pu attirer un chercheur très brillant qui travaillait sur la rétine de la salamandre, se rappelle José Sahel. Il s'était juré de ne faire que de la recherche fondamentale. Puis, il a rencontré des malades et il porte aujourd'hui un projet applicatif très ambitieux. Et quand des aveugles de l'association Yvoir ont organisé un périple en tandem, en France, il a été le premier à y participer ! »

C. D.

Maladies rares... et nombreuses

À l'occasion de la Journée mondiale des maladies rares, une rencontre d'information s'est tenue à la salle Schuman.

Jeudi 25 février, Journée des maladies rares, une rencontre d'information et un débat ont eu lieu à la salle Schuman à Talant, avec le soutien de la mairie, organisée par Sylvie Castella et Élisabeth Cudry, toutes deux fortement investies à titre personnel dans ce domaine depuis plus de dix ans.

Sylvie Castella est la responsable de l'association Huntington espoir Grand Est(1) mais aussi déléguée nationale pour Alliance maladies rares(2). Quant à Élisabeth Cudry, elle est responsable de l'antenne Bourgogne de l'association Vaincre les maladies lysosomales(3). Cette réunion a compté la présence de plusieurs invités et experts qui, lors de leurs exposés, ont fourni une somme d'informations utiles, voire nécessaires, à une audience aussi nombreuse qu'intéressée.

Après les quelques mots d'ouverture de Yann Lecomte, président du CISS (Collectif interassociatif sur la santé) de Bourgogne, Sylvie Castella a présenté les

conférenciers.

Le professeur Laurence Olivier-Faivre a présenté le centre de génétique et le centre de référence sur les maladies rares au CHU de Dijon, dont elle est la coordinatrice. Elle a expliqué ce qu'est une maladie rare et qui peut être concerné. Elle a aussi parlé de la transmission des maladies rares et analysé leur impact sur les familles. Lorraine Joly, psychologue clinicienne dans le même centre, a expliqué son rôle ainsi que tout ce qui peut se passer au-delà de la question médicale.

Élisabeth Cudry a parlé des maladies lysosomales et du lien avec les associations. Son exposé a été suivi d'une série de témoignages aussi poignants que cruciaux.

Il existe une trentaine d'associations regroupées au CISS pour représenter les usagers du système de santé auprès de la Sécu entre autres. Quant aux associations individuelles, elles sont présentes pour les

conseils mais surtout pour le soutien, la mise en contact entre les malades, leurs familles et le système médical.

Un premier Plan maladies rares a pris fin en 2008, le deuxième est déjà prévu.

Mais le message sans doute le plus important est que « le combat continue » et que ces maladies dites rares sont très nombreuses (il y en a environ 7 000), souvent d'origine génétique (5 000 d'entre elles) et que plus de 3 millions de Français (soit 1/20e de la population) sont concernés.

(1) www.huntington.asso.fr/ (2)
www.alliance-maladiesrares.org/ (3)
www.vml-asso.org/.



SANTÉ Des associations lancent un appel en faveur des maladies rares

À l'occasion de la troisième journée internationale des ma-ladies rares, hier, spécialistes du secteur et associations de patients ont demandé une intervention accrue des pouvoirs publics en faveur de ces pathologies qui touchent en France moins de 30 000 personnes. Il en existe entre 6 000 et 7 000, dont plus de 80 % sont d'origine génétique. Or, selon l'Institut des maladies rares, « *très peu de maladies rares bénéficient d'approches thérapeutiques, et très peu d'essais cliniques sont en cours* ». Un nouveau plan gouvernemental en faveur de ces pathologies doit être rendu public en avril.

Société

Leur espoir : la thérapie génique



Deux des enfants de la famille Lemonnier souffrent du syndrome de Wiskott-Aldrich.
DR

Journée des maladies rares, hier. Deux des enfants de la famille Lemonnier sont atteints du syndrome de Wiskott-Aldrich.

Témoignage

« Nous habitons à Pierreville, près de Cherbourg (*Manche*). Deux de nos trois enfants – Kevin, 17 ans et Charlotte, 11 ans – ont une maladie génétique rare, le syndrome de Wiskott-Aldrich.

À 3 mois, notre fils a commencé à être couvert de petits boutons rouges. Il était fatigué, il dormait tout le temps. Il avait un eczéma très sévère et des affections à répétitions.

Après une prise de sang, on nous a d'abord annoncé qu'il avait une leucémie. Puis, à 1 an, il a fait une hémorragie cérébrale. Au bout d'un an de recherche et d'analyses, le CHU de Caen a conclu à une maladie génétique.

C'est l'hôpital Necker, à Paris, qui a détecté le syndrome de Wiskott-Aldrich. Nous avons enfin su contre quoi nous battre. Quand il a eu 3 ans, on lui a enlevé la rate.

Nous avons attendu avant d'avoir un autre enfant. Puis nous nous sommes décidés. J'étais enceinte d'une petite fille. Nous n'étions pas inquiets puisqu'on nous avait dit que les filles ne développaient pas la maladie.

Charlotte a développé tardivement une forme rare du syndrome, avec des vascularités et des poussées d'arthrite. Puis nous avons eu une autre petite fille, mais nous avons fait un test avant et elle va très bien.

C'est très dur à gérer tous les jours. Il y a des moments où je craque. Mais notre famille est très soudée et nous sommes suivis par un psychiatre. Nous gardons espoir. Kevin a failli être greffé. Mais sa soeur Charlotte, étant atteinte elle aussi, ne pouvait plus faire don sa moelle osseuse.

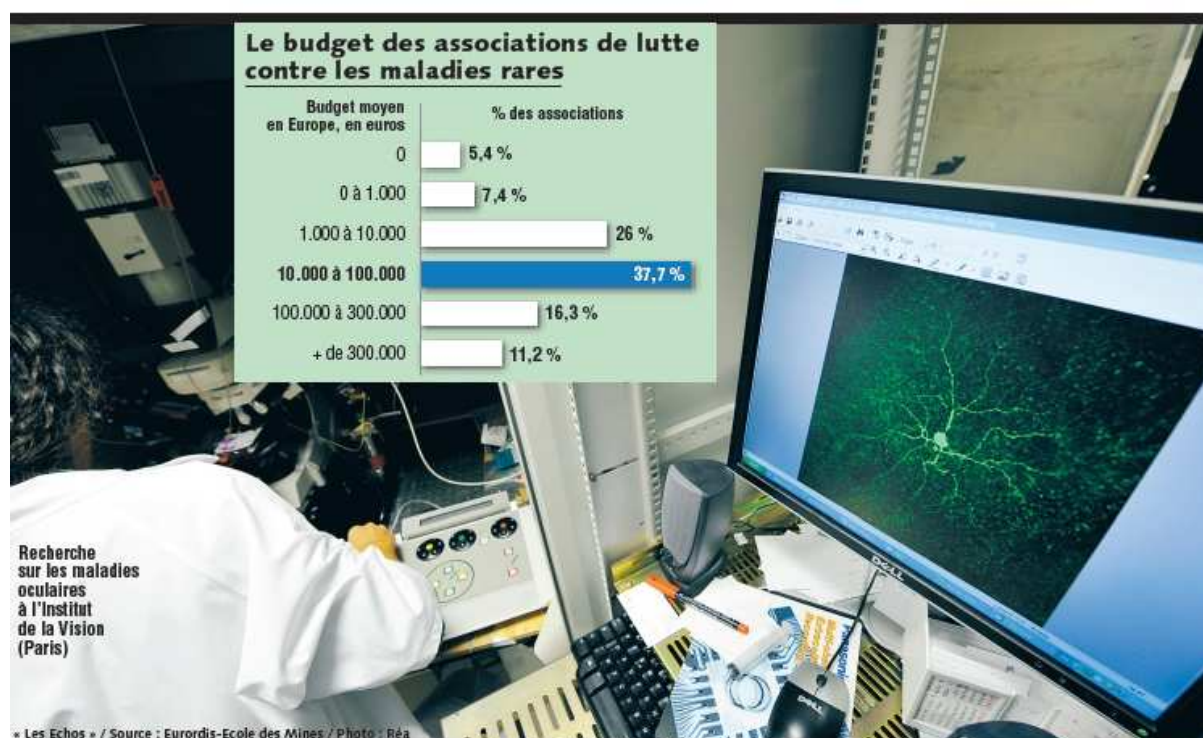
Nous ne baissons pas les bras. Nous avons demandé à l'hôpital Necker si Kevin pouvait participer aux essais cliniques de thérapie génique lancés par le Généthon (*labo du Téléthon*). Il faut encore attendre ».

Recueilli par Nathalie TRAVADON.

Maladies rares : patients et chercheurs s'unissent

[01/03/10]

En se regroupant en associations, les patients atteints de maladies rares ont réussi à sortir de leur isolement et à intéresser les chercheurs à leur sort. Les liens qu'ils ont noués vont bien au-delà du seul financement.



Quel soutien les associations de patients atteints de maladies rares apportent-elles aux chercheurs et quelles sont leurs attentes à l'égard de la recherche ? C'est le sujet de l'enquête menée auprès d'un échantillon d'associations de l'Union européenne par Eurordis (1) et le Centre de sociologie de l'innovation de l'Ecole des mines de Paris. Cette étude est présentée aujourd'hui à Bruxelles, dans le cadre d'un colloque sur le thème « Bâtir un pont entre les malades et la recherche », organisé par Eurordis et E-Rare (2), sous l'égide du commissaire européen à la Recherche, Maire Geoghegan-Quinn.

Mieux cerner la maladie

Les maladies rares constituent un cas à part parce qu'elles sont encore mal connues et le plus souvent dépourvues de traitement. L'isolement des patients, du fait de leur faible nombre dans chaque pathologie (parfois une dizaine seulement au niveau européen) les ont conduits à se regrouper en associations pour tenter d'intéresser chercheurs et médecins à leur cause. L'essor spectaculaire de l'Association française contre les myopathies (AFM), organisatrice du Téléthon, qui est à la tête d'un budget de recherche de 60 millions d'euros, fait figure d'exception dans un paysage européen où plus de la moitié des associations ont un budget total inférieur à

30.000 euros, voire pas de budget du tout pour plus de 5 % d'entre elles. Mais qu'elles soient petites ou grandes, riches ou pauvres, elles sont très investies dans la recherche.

Plus d'un tiers des associations de l'échantillon contribuent ainsi au budget des laboratoires. Elles financent ou cofinancent majoritairement des projets spécifiques concernant leur maladie, permettent l'acquisition d'un équipement bien déterminé ou encore prennent en charge une thèse ou un stage postdoctoral. « *Ces financements interviennent à la marge par rapport au fonctionnement des laboratoires, mais peuvent jouer un rôle de catalyseur, crucial au démarrage d'un travail de recherche* », analyse Vololona Rabeharisoa, professeur au Centre de sociologie de l'innovation de l'Ecole des mines de Paris. Contrairement à ce qu'on pourrait imaginer de la part de malades engagés dans une course de vitesse avec une maladie mortelle, le soutien à la recherche fondamentale (sur les origines génétiques ou les mécanismes de la maladie) est une priorité. Deux tiers des associations de l'échantillon la soutiennent et elle arrive en tête en termes de contribution (50 %) devant la recherche de traitements (38 %) ou de tests de diagnostic (36 %). « *Les malades ont intégré que sans une bonne compréhension de la maladie, on ne réussirait pas à les soigner* », explique Vololona Rabeharisoa.

« *Pour autant, l'apport financier n'est pas l'essentiel de la contribution des associations* », poursuit-elle. La plupart d'entre elles s'emploient, avant tout, activement à nouer des liens avec les spécialistes pour développer les connaissances autour de leur maladie. Cela va, pour près de la moitié d'entre elles jusqu'à la définition de projets de recherche avec les scientifiques ou à la participation à la conception des essais cliniques.

Des progrès restent à faire

Les associations jouent également un rôle crucial dans la mobilisation des patients susceptibles de participer à ces essais cliniques, ainsi que dans l'établissement du profil clinique de la maladie. En effet, dans des pathologies où les malades sont peu nombreux et les symptômes diversifiés, connaître le vécu de la maladie est précieux pour les chercheurs. « *L'actif unique des associations, ce sont les malades qu'elles représentent* », observe Vololona Rabeharisoa. Sans elles, le travail des chercheurs et des médecins serait beaucoup plus difficile, voire impossible. Beaucoup en sont conscients et considèrent les associations comme de véritables partenaires (lire ci-dessous).

Pour autant, les associations estiment qu'il y a encore des progrès à faire. Un tiers ne sont pas satisfaites des informations qu'elles ont obtenues en retour des projets qu'elles avaient financés. Et 40 % se sentent incapables de juger si les résultats des recherches qu'elles ont soutenues ont été ou non pertinents. Plus généralement, le nombre trop faible de chercheurs et de médecins travaillant sur ces pathologies, le manque de coordination entre les spécialistes et la difficulté à identifier les patients demeurent aux yeux des associations les principaux obstacles au progrès de la recherche sur les maladies rares.

Sur le même sujet

Côté associations : la recherche comme espoir

Côté recherche : les malades comme aiguillon

Enfin, si elles sont très actives, les associations n'ont pas pour autant pour ambition de substituer aux pouvoirs publics. Parce que leurs moyens financiers sont limités, elles attendent en particulier de ces derniers qu'ils continuent à soutenir la recherche aussi bien fondamentale que thérapeutique, notamment en finançant les infrastructures et les institutions de recherche.

Troisième Journée internationale des maladies rares

lundi 1er mars 2010, par Hopital.fr

La journée internationale des maladies rares constitue à la fois l'occasion de sensibiliser le public sur le sujet des maladies rares et d'encourager le développement de la recherche dans ce domaine.



Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000. On estime qu'il existe entre 6 000 et 8 000 maladies rares, et cinq nouvelles affections sont décrites chaque semaine dans la littérature médicale. Au total, les maladies rares atteindraient environ 3 millions de personnes en France, et près de 30 millions en Europe.

La grande majorité des maladies rares (80 %) est d'origine génétique. Il existe également des maladies infectieuses ou auto-immunes (hyperactivité du système immunitaire envers une substance ou un tissu normalement présents dans l'organisme) rares.

Elles sont chroniques, évolutives, et engagent souvent le pronostic vital. Elles peuvent toucher des organes et fonctions variés (poumons, yeux, muscles, système immunitaire)...

Si le diagnostic peut être posé pour beaucoup de maladies rares, il n'existe pas de traitement pour la grande majorité d'entre elles. En effet, le peu de personnes atteintes rend la conduite d'essais cliniques difficile. L'engagement des associations, en particulier l'Association française contre les myopathies (AFM, organisatrice du Téléthon), a toutefois permis d'importantes avancées ces dernières années : de nouvelles thérapies ont été développées, et 30 maladies sont près du développement de médicaments.

Du côté des pouvoirs publics, les maladies rares ont été identifiées comme priorité de santé publique, notamment par la mise en place d'un plan national contre les maladies rares en France (2005-2008), et l'adoption d'un règlement européen sur les médicaments orphelins.

L'enjeu est aujourd'hui de continuer les recherches sur les maladies pour lesquelles aucun traitement n'a encore été identifié.

La journée internationale des maladies rares a cette année pour thème « construire des ponts entre malades et chercheurs ». De nombreuses manifestations sont organisées (colloques, marches, interviews, concours, stands...) dans plus de 30 pays afin de promouvoir l'intérêt des chercheurs pour le domaine des maladies rares, d'encourager la collaboration entre malades et scientifiques, et d'influencer les politiques publiques.

Pour plus de renseignements sur les maladies rares, consultez le dossier d'hospital.fr dans « [la santé en clics](#) ».