

P1 • AFM-Téléthon • PR DANIEL COHEN Pharnext • P2 • MOBILISER Sanofi Genzyme contre l'errance diagnostique • ALNYLAM Favoriser l'innovation dans les maladies rares en France, un objectif à atteindre • FIMARAD Mieux vivre avec une maladie rare de la peau • ENGAGEMENT Advicenne, une PME française qui fait le pari des maladies rares • P3 • AVANÇÉES Des thérapies ciblées qui changent la vie des patients • MISSIONS Vaincre les maladies rares et aider les malades • HÉMOGLOBINURIE PAROXYSTIQUE NOCTURNE Parcours de soins : le retour à une vie quasi normale • ASSOCIATION FRANÇAISE CONTRE L'AMYLOSE « Soutenir les patients et porter leur voix » •



© Julie Bourges / AFM-Téléthon / DR

→ TRIBUNE

Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM-Téléthon.

QUEL EST LE PRIX D'UNE VIE ?

DANS LE MONDE, 300 MILLIONS DE PERSONNES SONT ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE. Moins de 5 % des 7 000 maladies rares bénéficient à ce jour d'un traitement curatif.

L'amyotrophie spinale est l'une de ces maladies rares et mortelles. La recherche est intense depuis vingt ans et la France y a joué un rôle de premier plan, avec notamment la découverte du gène responsable de la maladie en 1995. Il y a quelques mois, la société américaine AveXis a déposé une demande d'autorisation de mise sur le marché d'un traitement de thérapie génique pour la forme la plus sévère de cette maladie. Ce candidat-médicament, dont les travaux ont débuté dans les laboratoires de l'AFM-Téléthon, pourrait, en une seule injection, modifier spectaculairement le cours de la maladie et sauver la vie d'enfants condamnés. Mais à l'annonce de la valeur revendiquée pour cette thérapie l'enthousiasme est retombé : entre 4 millions et 5 millions de dollars par patient. Cette estimation prend notamment pour référence le prix revendiqué par la société Biogen pour un autre médicament dans cette même maladie à un niveau déjà excessivement élevé.

Aujourd'hui, les prix des thérapies innovantes s'envolent à des niveaux qui menacent la solidarité nationale et l'accès aux patients. Ils sont négociés en fonction d'une estimation de leur valeur pour la société, indépendamment des coûts supportés par les industriels. Or, qui peut définir ce que vaut le premier pas d'un enfant qui n'aurait jamais dû marcher, ce que vaut la vie d'un enfant que l'on sauve de la loterie génétique ? Cette approche fondée sur la valeur génère une dérive exponentielle et infondée des prix, que nous dénonçons.

De plus, la commercialisation de ces médicaments de thérapie innovante ne profite pas assez à la France : en l'absence d'une réelle stratégie nationale, les découvertes faites par des équipes françaises sont développées et mises sur le marché par des laboratoires ou des biotechs étrangers, américains le plus souvent.

Depuis plusieurs années, nous alertons les pouvoirs publics : l'écosystème actuel est inadapté à la révolution médicale qui a débuté partout dans le monde. Aujourd'hui, il y a urgence. La construction, en France, d'une filière efficiente des biothérapies innovantes et une réforme des mécanismes de fixation des prix sont la condition *sine qua non* pour garantir notre indépendance nationale et permettre la mise sur le marché de ces médicaments innovants à un prix maîtrisé. ☺

Grand Angle

Spécial maladies rares

MIEUX VIVRE AU QUOTIDIEN

« Vivre avec une maladie rare. » Tel est le thème de la Journée internationale des maladies rares, qui a lieu ce 28 février 2019. Cette 12^e édition se concentrera sur la réduction des écarts dans la coordination entre les services médicaux, sociaux et de soutien afin de relever les défis auxquels sont confrontées les personnes vivant avec une maladie rare, ainsi que leurs familles.



© vectorfusionart - stock.adobe.com / DR

LE QUOTIDIEN avec une maladie rare relève très souvent du parcours du combattant. Aux très nombreuses démarches administratives propres, liées aux maladies chroniques, viennent s'ajouter les déplacements pour consulter des spécialistes, les explications face à l'incompréhension d'une maladie inconnue même de certains médecins, le bouleversement de la vie professionnelle et familiale, l'isolement... Et, pour un malade sur deux, il n'existe pas de diagnostic clair, qui met en moyenne cinq ans à être posé après les premiers symptômes. La Journée 2019 des maladies rares est donc l'occasion de braquer les feux des projecteurs sur le mieux « vivre avec une maladie rare ». Mais aussi de dresser un premier bilan du 3^e Plan Maladies rares, mis en place en 2018, dont l'ambition est : « Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun ».

D'ici à 2022, les objectifs ne manquent pas : un diagnostic

plus rapide, une moindre errance diagnostique à un an, une meilleure structuration des bases de données pour étendre le potentiel de recherche, un accroissement du rôle des filières pour coordonner les actions et, enfin, un bon accompagnement des patients, notamment dans l'annonce de leur diagnostic. En outre, il s'agira d'assurer un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage, d'encourager l'innovation et la rendre accessible, de mettre en place de nouveaux dépistages néonataux et, enfin, de conforter le rôle moteur de la France dans la dynamique européenne. Les maladies rares, dont 80 % sont d'origine génétique, représentent, en effet, un enjeu majeur de santé publique : les 8 000 maladies rares identifiées à ce jour atteignent près de 4 millions de personnes, soit 4,5 % de la population de la population française. Certes, dans l'Hexagone, la prise en charge des maladies rares se révèle déjà très bien organisée, mais des progrès restent encore à accomplir. A cet égard, les associations de patients jouent un rôle considérable pour faire remonter les besoins des malades et améliorer la prise en charge des soins. L'apport du numérique est également crucial pour faciliter le quotidien des personnes atteintes d'une maladie rare. Enfin, la recherche s'accélère, avec l'arrivée de nombreux nouveaux traitements. Cependant, dans les années à venir, l'enjeu consistera toujours à guérir ces maladies. ☺ Christine Colmont

Défi → UNE AVANCÉE MAJEURE POUR LES PATIENTS

Un nouveau traitement de la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A (CMT1A) vient d'être mis au point par Pharnext. Etat des lieux avec le Pr Daniel Cohen, le fondateur de cette société biopharmaceutique.

QUAND PRÉVOYEZ-VOUS de lancer ce nouveau médicament et qui pourra en bénéficier ?

Actuellement nous finissons d'analyser les résultats déjà remarquablement positifs de cette étude de phase III, qui a bénéficié d'une reconnaissance internationale.

Cette avancée nous a déjà permis de prouver la puissance de notre technologie en seulement dix ans, un temps record comparé aux quinze à vingt ans nécessaires pour mettre au point un nouveau médicament. Ce premier traitement de la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A (CMT1A) pourrait être lancé mi-2020. La rédaction du dossier de demande d'autorisation de mise sur le marché est en cours.

Cette innovation vient d'obtenir le statut de « Fast Track » pour pouvoir profiter d'une procédure d'approbation accélérée auprès de l'autorité réglementaire américaine (Food and Drug Administration).

En attendant, nous espérons en faire bénéficier le plus grand nombre de patients dans le monde avant une approbation définitive et en accord avec les agences de réglementation, en utilisant toutes les procédures d'utilisation précoces disponibles.



© Arnaud Joron pour Pharnext / DR

« Pour mettre au point une telle innovation, nous avons conçu une technologie unique, reposant sur l'intelligence artificielle, ce qui paraît être une première mondiale. »
Pr Daniel Cohen

En quoi ce nouveau traitement est-il innovant pour les patients atteints de cette maladie rare ? La CMT1A est la maladie neuromusculaire la plus fréquente. Très handicapante sur le plan moteur, elle

provoque, en outre, des douleurs sévères, des crampes et une fatigue intense. Les symptômes surviennent à l'adolescence et s'aggravent de manière inexorable. Or, ce traitement n'arrêterait pas seulement le cours de la maladie, ce qui signifierait « pas de changement », mais il tend à augmenter les capacités motrices des patients comme la marche, tout en restituant leur équilibre et en diminuant fatigue et douleurs. Il pourra donc vraisemblablement améliorer la qualité de vie des patients. Pour mettre au point une telle innovation, nous avons conçu une technologie unique, reposant sur l'intelligence artificielle, ce qui paraît être une première mondiale.

Efficace, ce nouveau traitement est-il également sûr ?

Oui, il ne présente virtuellement pas de risque de toxicité. En effet, Pharnext s'appuie sur des combinaisons, ici une trithérapie, de molécules déjà approuvées. Et ces médicaments sont utilisés à des doses 10 fois plus faibles que dans leurs indications habituelles. Dans l'essai de phase III qui vient de s'achever, nous n'avons ainsi constaté aucun effet indésirable. Notre technologie est donc aussi, de ce point de vue, vali-

dée et peut être appliquée à d'autres maladies rares ou fréquentes.

A quelles autres pathologies la technologie de Pharnext pourrait-elle s'appliquer ?

Nous allons cibler en priorité des maladies pour lesquelles aucun traitement n'existe. Outre la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A cette innovation pourrait être efficace dans d'autres formes de la maladie. Nous développons, par ailleurs, un nouveau traitement de la sclérose latérale amyotrophique (SLA ou maladie de Charcot) mais aussi de la maladie d'Alzheimer. Dans cette pathologie, un premier essai de phase II s'est déjà révélé très prometteur. Notre technologie combinatoire de molécules déjà approuvées, la Pléothérapie, présente donc un triple avantage pour lutter contre cette quasi-épidémie : le très faible risque de toxicité, un meilleur espoir d'efficacité, s'agissant d'une combinaison, et un accès plus rapide pour les patients. Nous abordons ainsi la maladie d'Alzheimer avec cette approche combinatoire fondée sur l'intelligence artificielle, de manière totalement différente en espérant apporter le meilleur aux patients le plus vite possible. C. C. ☺

Mobiliser → SANOFI GENZYME CONTRE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

Accélérer le diagnostic et sensibiliser le grand public : Sanofi Genzyme œuvre pour améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Le point avec Anne-Sophie Chalandon, responsable des affaires publiques Sanofi Genzyme.

QUEL EST LE RÔLE

de Sanofi Genzyme dans les maladies rares ?

Précurseur, nous sommes un acteur historique des maladies rares. Au-delà des traitements, en tant qu'entreprise de santé, nous souhaitons participer à l'amélioration du parcours de diagnostic, une problématique qui concerne entre 7000 et 8000 affections, dont souffrent près de 4 millions de malades en France.

Ces pathologies extrêmement hétérogènes sous-entendent une durée moyenne de diagnostic de quatre à cinq ans, et même jusqu'à vingt ans pour certaines. Réduire l'errance diagnostique est également une priorité de santé publique pour les autorités sanitaires, mentionnée dans le 3^e Plan national Maladies rares, dynamique dans laquelle nous nous inscrivons.

Comment se concrétise la mobilisation de Sanofi Genzyme ?

A travers UniR, nous avons engagé une vaste démarche participative auprès de 23 acteurs, portée par notre laboratoire d'e-santé Sanofi, le 39BIS, et en partenariat avec Orange Healthcare. Une phase d'écoute et d'investigation a permis de réaliser un état des lieux et une analyse fine du parcours de soins relatée dans un livre blanc. Nous avons collectivement fait émerger 14 propositions de solutions



pour lutter contre l'errance diagnostique, dont 3 concrètes en e-santé qui seront développées par l'équipe Innovation ouverte de Sanofi.

A travers l'utilisation des nouvelles technologies, l'objectif est de favoriser la culture du doute et de renforcer les liens entre médecins généralistes et spécialistes de ville pour accélérer l'orientation des malades vers les filières spécifiques, centres de compétences et de référence.

Au-delà de l'aide au diagnostic,

quelles seront vos autres actions ?

Accélérer le diagnostic des maladies rares, c'est aussi faire vivre ce thème dans l'espace public et favoriser l'échange autour de ce sujet qui touche des familles et les isole. Pour cela, à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares 2019, nous soutenons une action d'AnDDI-Rares, filière nationale de santé qui se focalise sur les maladies avec anomalies du développement somatique et cognitif. Cette mise en lumière des maladies rares prend la forme de 3 spectacles décrivant des moments de vie incarnés par des acteurs, également patients ou aidants. Ce mois-ci et en mars, 10 villes accueillent ces représentations gratuites, qui sont suivies d'un débat pour faire la lumière sur les maladies rares et aller au-devant des besoins. **☘ Gézabelle Hauray**

→ FAVORISER L'INNOVATION DANS LES MALADIES RARES EN FRANCE, UN OBJECTIF À ATTEINDRE

UNE NOUVELLE CLASSE de médicaments destinés à des patients ne disposant que de peu ou pas d'options thérapeutiques est née de la mise au point de l'ARN interférent (ARNi) par

Alnylam. Reposant sur les découvertes des deux Prix Nobel 2006 de physiologie et de médecine, ces traitements ciblent l'ARN messenger, en combinaison avec un vecteur qui dirige rapidement le brin d'ARNi dans les cellules du foie pour inactiver l'ARN messenger et, de ce fait, détruire la protéine pathogène. La première validation de cette technologie porte sur l'amylose héréditaire à transthyrétine (ATTRh), maladie génétique rare potentiellement invalidante et mettant en jeu le pronostic vital. Mais des applications médicales

bien plus larges, ouvrant la voie à d'autres thérapies ciblant des pathologies du domaine de la santé publique, sont possibles : cancers, hépatite B, maladies cardio-vasculaires, ophtalmologiques, rénales, ou encore neurodégénératives, comme Alzheimer.

D'UNE LONGUE RECHERCHE FRUCTUEUSE JUSQU'AU PARCOURS DE SOINS

Fort de neuf nouveaux candidats-médicaments (en propre et via des partenariats), le portefeuille en développement d'Alnylam est substantiel. D'ailleurs, le laboratoire prévoit de lancer trois nouveaux traitements au cours des quatre prochaines années pour lutter contre trois maladies rares : l'amylose héréditaire à transthyrétine, la porphyrie hépatique et l'hyperoxalurie de type 1.

Pour valider sa technologie, l'entreprise n'a

pas lésiné sur les moyens seize années durant. Mettre au point cette nouvelle classe thérapeutique a nécessité un investissement en recherche de 2,5 milliards de dollars.

Fort de 15 études cliniques menées en France depuis 2012, le laboratoire investit 20 millions d'euros par an en R&D via des partenariats public-privé et apporte son soutien aux filières maladies rares pour améliorer le parcours de soins des patients.



Antoine Barouky, directeur général Alnylam France.

LA MISE EN PLACE D'UN CADRE CLAIR ET TRANSPARENT NÉCESSAIRE POUR L'ACCÈS À L'INNOVATION POUR LES PATIENTS

L'Hexagone tient une place clé dans la recherche dans le

domaine des maladies rares, grâce à ses centres de référence, à ses cohortes de patients centralisés, à ses experts mondiaux, à ses filières maladies rares et, enfin et surtout, à ses associations de malades.

Cependant, les innovations médicamenteuses pour les maladies rares ne sont pas suffisamment prises en compte. Elles ne bénéficient pas d'un cadre spécifique pour l'accès au marché qui pourrait favoriser les laboratoires qui avancent dans ce domaine, à l'inverse d'autres pays européens et des Etats-Unis. Malgré les nombreux atouts de la France, accéder aux nouveaux traitements n'est pas toujours aisé pour les patients atteints de maladies rares. Mener une réflexion globale, et non pas au cas par cas, en toute transparence, et adopter des règles plus claires, adaptées aux pathologies rares, améliorerait la prise en charge de ces malades français. **☘ C. C.**

Fimarad*

MIEUX VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE DE LA PEAU



Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques

apportera précocement la protéine manquante. Aussi, « l'organisation autour d'une filière et de centres de référence, une meilleure formation des soignants, une éducation aux précautions à prendre et la sensibilisation des médecins ville-hôpital, au diagnostic précoce, contribuent à briser la solitude des familles », estime le

LES ENJEUX MÉDICAUX des deux mille enfants et adultes atteints de dysplasies ectodermiques (DE) en France sont cruciaux. Les manifestations cliniques, en particulier l'altération de l'apparence, et la souffrance secondaire psychologique peuvent être majeures. L'accompagnement de ces patients dans le réseau de soins est fondamental.

Groupe de maladies rares impliquant des gènes différents, les DE ont des points communs : l'absence quasi complète de cheveux et de poils, de dents, avec des difficultés à l'élocution et pour manger, l'absence ou des difficultés à la sudation avec intolérance à la chaleur et le risque de malaises et de convulsions. L'impact de la forme la plus fréquente de la maladie pourra être réduit grâce à un candidat-médicament qui

Pr Christine Bodemer, chef du service de Dermatologie pédiatrique de l'hôpital Necker-Enfants malades, animatrice et coordinatrice de la Fimarad. C'est pourquoi l'AFDE part des besoins des malades pour apporter des solutions et améliorer l'aménagement de vie. « Dans les centres de référence, les patients et les associations sont des acteurs à part entière, souligne Virginie Counieux, la présidente. Nous organisons, par exemple, des groupes de parole pour les adolescents avec échanges de conseils esthétiques et un travail sur l'image de soi. » **☘ C. C.**

Pour en savoir plus : <https://fimarad.org/> <http://afde.net/>

* Fimarad (Filière Santé Maladies rares dermatologiques) / Association française des Dysplasies ectodermiques (AFDE).

Engagement → ADVICENNE, UNE PME FRANÇAISE QUI FAIT LE PARI DES MALADIES RARES

ADVICENNE est une jeune société pharmaceutique qui développe notamment un médicament visant à traiter l'acidose tubulaire rénale distale (ATRD) et la cystinurie, deux maladies rares du rein. La première touche environ 30 000 personnes en Europe et la seconde, entre 25 000 et 30 000.

Quelles sont vos activités ?

Notre activité principale concerne les maladies rares et négligées. Nous nous focalisons sur le développement de traitements innovants pour des patients qui ne disposent à ce jour d'aucun médicament. Notre objectif est d'améliorer la qualité et le confort de vie des malades, notamment des enfants. Notre produit le plus avancé a la particularité d'être adapté aux enfants comme aux adultes. Une demande d'autorisation de mise sur le marché européenne sera déposée prochainement pour le traitement de l'ATRD.

Pourquoi peu d'entreprises se penchent-elles sur les maladies rares ?

Les développements cliniques sont complexes, les traitements sont nouveaux, ils s'adressent à des marchés de niche et doivent être adaptés aux enfants aussi bien qu'aux adultes. Autant de raisons pour lesquelles il existe peu de médicaments spécialisés en pédiatrie

pour les maladies rares. Advicenne est l'un des pionniers en France dans ce domaine.

Votre produit est déjà à une phase très avancée, comment avez-vous mené son développement ?

Nous avons fait le choix de nous orienter vers des combinaisons de principes actifs connus et d'optimiser leur efficacité et leur tolérance grâce à des galéniques appropriées

grâce à des équipes pluridisciplinaires extrêmement qualifiées et de solides partenaires industriels. Nous sommes l'une des rares biotechs françaises à être à ce stade avancé de développement. Désormais, nous préparons activement le lancement du produit en Europe.

Compte tenu du petit nombre de patients concernés, est-ce intéressant pour un acteur tel que

vous de se pencher sur ces maladies ? Nous ne nous serions pas lancés dans ce projet sans avoir une perspective économique à terme. Advicenne est une société qui combine excellence clinique, perspective commerciale et une solide visibilité industrielle.

Notre objectif est de créer une ETI française indépendante, socialement responsable et créatrice d'emplois. C'est notamment grâce au soutien de Bpifrance et d'autres investisseurs que ce projet est en train de se concrétiser. **☘ C. C.**

« Il existe peu de médicaments spécialisés en pédiatrie pour les maladies rares. Advicenne est l'un des pionniers en France dans ce domaine. »

Caroline Roussel-Maupetit, cofondatrice et directrice des opérations



© Advicenne / DR

et innovantes, afin de raccourcir le temps de développement. Il nous aura tout de même fallu huit ans pour amener ce produit à ce stade de maturité !

Nous entrons en phase de déploiement industriel et commercial



© KYOWA KIRIN / DR

Avancées → DES THÉRAPIES CIBLÉES QUI CHANGENT LA VIE DES PATIENTS

POUR METTRE AU POINT ses nouveaux traitements, le groupe s'appuie sur un savoir-faire remarquable.

Quelles en sont les particularités ? Notre développement repose sur la découverte de médicaments innovants principalement en oncologie, néphrologie et immunologie. Ainsi, dans les années 2000, Kyowa Kirin a mis au point la technologie Potelligent® qui permet d'accroître l'activité antitumorale des anticorps monoclonaux. L'acquisition des sociétés ProStrakan en 2011 et Archimedes Pharma en 2014 a signé notre envergure de niveau mondial. Dernièrement, notre groupe s'est focalisé sur la recherche de thérapies ciblées pour répondre aux enjeux des maladies rares.

Quelles pathologies traitent vos thérapeutiques les plus avancées ? Deux de nos anticorps monoclonaux ont reçu le statut d'innovation de rupture, respectivement dans l'hypophosphatémie liée à l'X et les lymphomes T cutanés, et nous espérons procéder dès 2020 à leur mise à disposition dans l'Hexagone. Le premier cible le *fibroblast growth*

factor 23 (FGF 23). En effet, une mutation du gène PHEX peut entraîner une sécrétion excessive du FGF 23, provoquant une baisse du phosphate dans le sang, ce qui dégrade fortement la minéralisation et, par là même, la constitution des os, avec des répercussions morphologiques, articulaires, musculaires et dentaires. L'enjeu est donc de prendre en charge le plus tôt possible les enfants atteints de cette maladie pour leur éviter les déformations des membres inférieurs et du rachis. Même si, dans 20 % à 30 % des cas, aucun antécédent familial n'est retrouvé, il est indispensable d'organiser une consultation génétique de la famille, afin de permettre l'identification d'autres membres potentiellement touchés. Le second cible le récepteur CCR4, exprimé chez tous les patients souffrant de lymphomes T cutanés. Ce nouveau médicament est destiné à traiter toutes les formes de la maladie, aussi bien le mycosis fongoïde que le syndrome de Sézary, sa forme la plus agressive pour laquelle il représente le premier et seul traitement spécifique. A l'avenir, d'autres indications sont espérées pour ces deux traitements : l'ostéomalacie

induite par les tumeurs, les leucémies T induites par HTLV-1 ou encore le lymphome à cellules T périphériques, défini comme un groupe diversifié de lymphomes agressifs qui se développent à partir de globules blancs. Parallèlement, notre portefeuille de recherche recèle une dizaine de molécules, dont un anta-

les molécules de demain, voire de nouvelles innovations de rupture.

Quelles sont vos valeurs au service de la communauté ? Seuls, nous ne pouvons pas accomplir de grands progrès. L'apport des associations de patients, des sociétés savantes, des filières de soins,

« Kyowa Kirin se concentre sur les pathologies où l'arsenal thérapeutique est inapproprié, en s'appuyant sur ses technologies uniques... »

Kevin Rodriguez

goniste sélectif des récepteurs de l'adénosine, une thérapie adjuvante dans la maladie de Parkinson qui pourrait améliorer la fonction motrice des patients.

Pourquoi le groupe s'investit-il significativement dans les maladies rares ?

Tout simplement car les besoins de traitements sont considérables dans ce domaine. Kyowa Kirin se concentre sur les pathologies où l'arsenal thérapeutique est inapproprié, en s'appuyant sur ses technologies uniques, en vue de découvrir

des autorités de santé et l'expertise des médecins sont essentiels, que ce soit en matière de recherche fondamentale ou de mise au point de protocoles pertinents pour garantir que nos innovations présentent un intérêt pour les patients.

C'est dans cet esprit de partenariat, d'indépendance et de respect que nos équipes travaillent étroitement avec l'ensemble des acteurs clés, qui nous guide dans la meilleure façon d'apporter des solutions, au quotidien, pour transformer le devenir des patients atteints de maladies rares.

Christine Colmont

Grâce à sa technologie unique, Kyowa Kirin est parvenu à réaliser plusieurs innovations de rupture. Focus sur sa recherche avec Kevin Rodriguez, directeur de la division Maladies rares de Kyowa Kirin Pharma.

Missions → VAINCRE LES MALADIES RARES ET AIDER LES MALADES

Née d'une volonté conjointe des acteurs impliqués dans la recherche et des représentants des associations de malades (AFM-Téléthon et l'Alliance Maladies rares), la Fondation Maladies Rares est une fondation de coopération scientifique qui a pour vocation d'accélérer la recherche.

« LE THÈME, cette année, de la Journée internationale des maladies rares, "Vivre avec une maladie rare", rejoint nos missions », explique Daniel Scherman, le directeur de la Fondation. A commencer par l'errance diagnostique, qui s'explique souvent par la complexité de la maladie. « Plusieurs années s'écoulaient avant que la famille d'un enfant malade n'en connaisse la cause, laquelle est à 80 % génétique », regrette le Pr Scherman. La Fondation Maladies Rares, par ses appels à projets annuels, finance des projets de recherche scientifique qui ont notamment permis l'identification de 90 gènes impliqués dans ces maladies.

Une autre épreuve pour les personnes atteintes d'une maladie rare est l'absence de solution thérapeutique. Il est donc urgent que la recherche accélère. En plus de sa politique scientifique active, la Fondation Maladies Rares offre aux médecins et aux chercheurs une proximité sans équivalent grâce à un réseau de sept

responsables régionaux déployés au cœur des interrégions hospitalo-universitaires.

Souffrir d'une maladie rare est au quotidien un véritable combat. Depuis sa création, en 2012, la Fondation Maladies Rares développe aussi des actions majeures de soutiens à des

« Plusieurs années s'écoulaient avant que la famille d'un enfant malade n'en connaisse la cause, laquelle est à 80 % génétique. »

Pr Daniel Scherman

projets de recherche en sciences humaines et sociales pour aider les personnes concernées à vivre avec leur pathologie. Ces projets sont toujours menés en collaboration avec des psychologues ou des sociologues, des services hospitaliers et des associations de patients.

Concernant l'annonce du diagnostic, par exemple, la Fondation a financé un travail de recherche qui a abouti

à l'élaboration d'un protocole d'annonce de la maladie aux familles pour aider à amortir le choc psychologique. Autre exemple : pour faciliter le quotidien des enfants atteints de maladies rares, des travaux de recherche sont menés afin d'encourager leur réussite scolaire en améliorant l'attitude des enseignants et de réduire les craintes. La Fondation Maladies Rares « accélérateur de la recherche » s'inscrit dans la révolution numérique qui bouleverse la santé et le système de soins. Elle favorise les échanges et les débats d'idées en e-santé et s'implique également auprès des porteurs d'initiatives.

Enfin, sur le plan économique, par exemple, une étude pilotée par la Fondation a permis d'établir le reste à charge pour les familles et ainsi d'obtenir un meilleur remboursement des soins. C. C.

La Fondation organise un colloque scientifique le 7 mai prochain au Collège de France, à Paris, sur le thème : « L'avancée de la recherche dans les maladies rares ». Pour en savoir plus : www.fondation-maladiesrares.org



Pr Daniel Scherman

Hémoglobinurie paroxystique nocturne

PARCOURS DE SOINS : LE RETOUR À UNE VIE QUASI NORMALE

La qualité de vie des patients atteints d'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) s'est considérablement améliorée au cours des dernières années.

UNE ANÉMIE PAR DESTRUCTION DES GLOBULES ROUGES, une thrombose et la disparition des plaquettes et des globules blancs sont les trois symptômes de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN). Ils peuvent être présents simultanément, de manière successive ou encore de manière décalée, explique le Pr Régis Peffault de Latour, du service d'Hématologie-Greffe de l'hôpital Saint-Louis, à Paris. Cette maladie extrêmement rare (ses taux d'incidence et de prévalence sont mal évalués) n'est pas génétique mais acquise. L'âge médian au moment du diagnostic se situe au début de la trentaine. Le système immunitaire devient trop présent et se met à détruire les cellules. D'où une très grande fatigue des patients touchés. Longtemps, le pronostic de l'HPN a été très mauvais. Mais l'arrivée d'un premier traitement a permis le retour à une vie quasi normale (avec une anémie limitée et l'absence de thromboses), à tel point que certaines patientes peuvent désormais fonder une famille sans craindre des complications graves, voire mortelles au moment de l'accouchement. Aujourd'hui, les malades voient leur parcours de soins facilité grâce à l'excellente organisation du réseau* : un centre de référence situé à l'hôpital Saint-Louis, relayé en régions par des centres de compétence et par une antenne pédiatrique à Robert-Debré (Paris). Pour le Pr Régis Peffault de Latour, les complications de l'hémoglobinurie paroxystique nocturne sont maintenant contrôlées. L'enjeu consiste désormais à guérir cette maladie. C. C. * www.aplasiemedullaire.com



Pr Régis Peffault de Latour

Association Française Contre l'Amylose

« SOUTENIR LES PATIENTS ET PORTER LEUR VOIX »



MALADIE RARE, COMPLEXE, l'amylose peut rester localisée ou toucher plusieurs systèmes. Grave et invalidante, difficile à diagnostiquer, elle concerne environ 10 000 personnes en France.

Aux symptômes s'ajoute pour les patients la souffrance morale due à un isolement total face à cette maladie peu connue des soignants, des institutions et de leur entourage. « Notre association s'est donné pour objectifs de briser la solitude des malades, d'accélérer le diagnostic et d'encourager la recherche, d'améliorer le parcours de soins et la prise en charge sociale, d'agir

pour un accès rapide et égalitaire aux traitements », explique Françoise Pelcot, son directeur. Créée en 1994, l'association est aujourd'hui présente dans quatre centres de référence, dans quatre filières de santé. Elle a initié et préside la toute nouvelle Alliance internationale d'associations de patients destinée à mutualiser les bonnes pratiques et à stimuler la recherche.

Avec l'arrivée de nouveaux médicaments, 2018 a été un tournant majeur. Désormais, des traitements existent pour les formes les plus fréquentes. De nouveaux essais sont en cours : la recherche est très active. Ce n'est pas

le moment de désarmer, l'Association Française Contre l'Amylose travaille sur l'élaboration d'une plateforme innovante de prédiagnostic, crée un troisième prix annuel, étudie des applications et des outils numériques pour favoriser l'autonomisation des malades, lance au printemps prochain un site pour faciliter les démarches administratives. Les résultats de l'enquête en cours « Impact de l'amylose au quotidien » sont attendus pour doper les actions. Déterminée et dynamique, l'association fourmille de projets. C. C. www.amylose.asso.fr