

Appel pour un 3e plan des maladies rares et des diagnostics plus rapides

Paris, 29 févr. 2016 (AFP) -

Un regroupement d'associations de patients atteints de maladies rares a appelé lundi à la mise en place d'un troisième plan national pour ces affections qui touchent trois millions de personnes en France souvent confrontées à un parcours difficile pour établir le bon diagnostic.

"L'errance diagnostique reste à des niveaux inacceptables", déplore Plateforme maladies rares qui regroupe notamment AFM-Téléthon et Orphanet.

"Les progrès réalisés ces dernières années sont indéniables mais ne doivent cependant pas minimiser la profonde injustice et les souffrances générées par les longues années d'errance qui pourraient être évitées si notre système de santé était plus efficace", ajoute-t-elle dans ce texte diffusé lundi à l'occasion de la journée internationale des maladies rares.

Les associations soulignent que dans certains cas, un diagnostic ne peut pas être fait. Pourtant, il existe de nouvelles technologies de séquençage à très haut débit.

"Elles permettraient d'apporter enfin une réponse à des dizaines de milliers de malades. Notre pays tarde pour décider la création d'une plateforme nationale de séquençage très haut débit, spécialisée dans les maladies rares", soulignent-elles.

Enfin, elles ajoutent qu'un dépistage pré ou postnatal "pourrait contribuer à limiter certaines errances diagnostiques mais aussi et surtout permettre de traiter précocement des malades".

"Malgré l'évolution des techniques et les pratiques développées dans d'autres pays comparables, la France n'a, dans le domaine des maladies rares, pas fait évoluer ses pratiques depuis près de 15 ans", disent-elles.

Le 17 février, l'organisation représentative des laboratoires pharmaceutiques en France, le Leem, avait appelé à la mise en place d'un tel plan.

Une maladie est dite rare quand elle touche moins d'une personne sur 2.000, soit quelques centaines ou quelques dizaines pour une maladie donnée. Il existe entre 6 et 8.000 maladies rares.

Le premier plan national Maladies rares avait été lancé pour la période 2005-2008. Le deuxième, lancé en 2011 avait été prolongé fin 2014 jusqu'à fin 2016 par le ministère de la Santé.

Dt/BC/fmi/DS

Afp le 29 févr. 16 à 13 37.

Laurence Tiennot-Herment

Présidente de l'AFM-Téléthon

Alain Donnart

Président de l'Alliance Maladies Rares

Maladies rares: un 3ème Plan National pour un véritable enjeu de santé public

Publication: 29/02/2016 10h52 CET Mis à jour: il y a 21 minutes

A l'occasion de la 9ème Journée Internationale des Maladies Rares ce 29 février, les acteurs de la Plateforme Maladies Rares lancent un appel pour un troisième Plan National Maladies Rares.

En août 2004, en réponse à la mobilisation collective des associations de malades, de chercheurs et de cliniciens, la loi a inscrit les [maladies rares](#) comme une priorité de santé publique. Longtemps invisibles, ces maladies étaient enfin reconnues. Pour les trois millions de personnes concernées en France, cette loi portait la promesse d'une amélioration de leurs parcours de diagnostic, de soins et de citoyenneté et renforçait l'espoir de traitements pouvant soigner et guérir même les maladies les plus rares. Le premier Plan National Maladies Rares en 2005, puis le second en 2011, ont permis de mettre en œuvre cette volonté du législateur et d'inscrire cette mobilisation inédite dans le temps. A la fin de l'année 2016, le deuxième Plan National Maladies Rares s'achèvera. La décision d'un troisième Plan National Maladies Rares doit être prise et les travaux de co-construction doivent démarrer dès maintenant: le compte à rebours a déjà commencé pour qu'un Plan ambitieux puisse entrer en vigueur début 2017.

Si les deux premiers plans nationaux ont permis de réaliser des avancées significatives, celles-ci restent cependant fragiles et les défis à relever sont encore nombreux. En effet, des centaines de milliers de personnes malades n'ont toujours pas un accès équitable ni au diagnostic de leur maladie, ni à une prise en charge harmonisée sur l'ensemble du territoire. Pire, la grande majorité d'entre elles n'ont accès à aucun traitement pour leur maladie. De même, les dispositifs publics existants dans le domaine de la santé, notamment l'organisation régionale des politiques de santé, sont inadaptés aux spécificités des maladies rares. Aujourd'hui, il y a urgence à lutter contre l'errance diagnostique, notamment en pérennisant les financements des services d'information qui existent et en créant, enfin, une plateforme nationale de séquençage à très haut débit, spécialisée dans les maladies rares et accompagnée des compétences et infrastructures adaptées. Il y a également urgence à mettre en place une politique publique pérenne et transparente pour garantir l'accès de tous les patients à des médicaments. 99% des malades restent sans traitements curatifs!

En tant qu'acteurs historiques et moteurs de la mobilisation contre les maladies rares, nous demandons qu'un engagement public soit pris, dès aujourd'hui, pour un troisième Plan National Maladies Rares pluriannuel, doté d'un véritable pilotage interministériel et disposant de réels moyens d'impulsion et de suivi. En ce sens, nous demandons qu'une mission ad hoc soit constituée afin de mobiliser l'ensemble des acteurs -institutionnels, associations de malades, chercheurs, professionnels de santé, industriels du médicament- dans la co-construction du troisième Plan. Cette dynamique participative, à la condition qu'elle soit lancée dès à présent, est fondamentale pour assurer la réussite d'un nouveau Plan National Maladies Rares.

Pour les trois millions de personnes concernées par une maladie rare en France, pour les 30 millions d'Européens concernés qui considèrent encore notre pays comme un modèle dans ce domaine, un nouveau Plan National Maladies Rares est une impérieuse nécessité qui doit faire l'objet, dès maintenant, d'une mobilisation de toutes les énergies!

SOCIÉTÉ

JOURNÉE INTERNATIONALE. Trois millions de personnes en France souffrent de pathologies dites orphelines

Des maladies pas si rares

SI CES MALADIES sont dites rares, ce n'est pas le cas de leurs malades. Trois millions de Français souffrent de ces pathologies orphelines qui peuvent être neuromusculaires, métaboliques, infectieuses, auto-immunes... On en dénombre ainsi entre 6 000 et 8 000. La très grande majorité d'entre elles (au moins 80 %) a une origine génétique. A l'occasion de la 9^e Journée internationale des maladies rares, qui se déroule ce lundi dans plus de 80 pays à travers le monde, les acteurs de la Plate-forme Maladies rares ont lancé un appel pour un 3^e plan d'action national.

Un plan pour développer les traitements

Parmi ces acteurs : l'Alliance Maladies rares, collectif français de plus de 200 associations de patients ou encore l'AFM-Téléthon, à l'origine de la création de la Plate-forme en 2001 et principal financeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon. Objectifs ? Favoriser la reconnaissance de ces maladies comme une priorité de santé publique mais aussi soutenir et renforcer la recherche, indispensable pour parvenir aux traitements. Or, parce que rares, ces pathologies n'intéressent pas souvent les laboratoires de recherche. Parfois même, il y a si peu de cas, ou bien les familles touchées sont si isolées, que la maladie

est aussi orpheline d'association.

En France, le seuil est de moins de 30 000 personnes atteintes de la même maladie pour la désigner comme « rare ». Les deux plans nationaux Maladies rares qui se sont succédé en France depuis 2004 ont toutefois amené de réels progrès dans cette lutte. Mais aujourd'hui, pour la Plate-forme, les défis qui restent à relever sont nombreux : accès équitable au diagnostic et à une prise en charge harmonisée sur l'ensemble du territoire, information des patients et des professionnels, développement de traitements et enjeux industriels... Elle rappelle qu'en raison des spécificités de ces maladies, « seule l'élaboration d'une stratégie nationale interministérielle [...] peut consolider les premiers acquis et apporter de nouvelles réponses au bénéfice des malades ».

CHRISTINE MATEUS



La «Plateforme maladies rares»

- qui regroupe plusieurs associations, dont Alliance maladies rares ou AFM-Téléthon - lance, à l'approche de la IX^e journée internationale consacrée, le 29 février, à ces pathologies, un «Appel pour un troisième plan national maladies rares». Si les deux plans qui se sont succédé

depuis 2004 ont permis à la lutte contre ces maladies de faire de «réels progrès», «les défis qui restent à relever sont nombreux», tels l'accès équitable au diagnostic et à une prise en charge harmonisée sur l'ensemble du territoire, l'information des patients et des professionnels, le développement de traitements..., expliquent

les associations. La plateforme réclame la constitution d'une «mission ad hoc spécifique pour la coconstruction de ce troisième plan», qui «doit avoir un mandat interministériel couvrant les champs de la santé, de la recherche, des affaires sociales, de l'économie et de l'industrie». •



STOP À L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

En plus du manque de traitements disponibles, les personnes atteintes de maladies rares subissent des retards de diagnostic souvent préjudiciables. L'étude Erradiag de l'Alliance Maladies Rares mesure et caractérise pour la première fois ces retards.

→ TRIBUNE

Pr Didier Lacombe

Chef de service de génétique médicale du CHU de Bordeaux et Directeur de l'Inserm U 1211 à l'université de Bordeaux.

DES PATIENTS QUI S'IMPLIQUENT DANS LA RECHERCHE

DE NOUVEAUX MODÈLES DE COLLABORATION SOCIÉTALE ENTRE ACADÉMIQUES ET ASSOCIATIONS DE PATIENTS SE METTENT EN PLACE DANS LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES. ENJEUX.

« De plus en plus de projets ambitieux rapprochent les équipes académiques des associations de patients pour accroître les connaissances scientifiques et médicales sur les maladies rares. Je travaille sur les anomalies du développement de l'embryon d'origine génétique depuis près de vingt-cinq ans et mon service est centre de référence des maladies rares dans ce domaine depuis le premier appel d'offres du ministère en 2004. Nous avons récemment développé des partenariats originaux en France avec des associations de malades dans deux pathologies rares. Le premier avec l'Association française du syndrome de Costello & CFC a abouti au financement par l'association de la création d'un modèle murin de la maladie à l'Institut clinique de la Souris, à Strasbourg. Ce modèle a été au cœur d'un projet de recherche du laboratoire avec un financement de 800 000 euros par le ministère de la Recherche (ANR), afin de développer et de tester de nouvelles approches thérapeutiques.

Le second partenariat a concerné une autre anomalie du développement, le syndrome de Rubinstein-Taybi, afin de tester un médicament - un inhibiteur d'histone déacétylase - dans un essai thérapeutique chez les patients dans le but d'améliorer la mémoire à long terme. Dans ce cas, nous avons créé une fondation hébergée par la Fondation de France avec une famille de l'association. Nous avons pu lever une somme globale de plus de 800 000 euros et mettre en place cet essai clinique au CHU de Bordeaux. Il s'agit du premier essai thérapeutique mondial sur cette maladie afin de tester cette hypothèse, initialement proposée par le Prix Nobel sur la mémoire, Eric Kandel. Cette nouvelle approche s'inscrit dans les premiers essais internationaux dans le cadre de la déficience intellectuelle, comme dans le syndrome de l'X fragile ou de la trisomie 21, auxquels mon équipe participe également.

La compréhension physiopathologique de ces maladies, grâce aux recherches menées dans les maladies rares, permet également des avancées dans les pathologies plus communes. A titre d'exemple, l'étude du syndrome de Gorlin, maladie très rare, a donné les clés pour comprendre l'apparition d'un cancer de la peau fréquent chez l'homme, le carcinome basocellulaire. D'où l'importance de mener ces recherches et d'innover dans les modèles de collaboration sociétale. »

TROP DE TEMPS S'ÉCOULE entre les premiers symptômes et la pose du diagnostic qui permet le début de la prise en charge. Erradiag, enquête menée sur plus d'un millier de malades par l'Alliance Maladies Rares - collectif de 208 associations de malades - est révélatrice de l'ampleur du problème. Obtenir un diagnostic dure au moins un an et demi pour une grande majorité des malades et dépasse même cinq ans pour plus d'un quart d'entre eux. « Ces résultats mettent en évidence, une nouvelle fois, le besoin d'informer et de former les professionnels de santé pour que la question "et si c'était une maladie rare ?" leur vienne spontanément à l'esprit devant certains symptômes », explique Alain Donnart, Président de l'Alliance Maladies Rares.

Il est vrai qu'avec plus de 6 000 maladies rares identifiées le défi est grand. Deux tiers de ces maladies touchent entre 1 et 5 malades en France. Par conséquent, les médecins ne seront confrontés qu'à très peu de cas, voire aucun, dans leur carrière. Pour améliorer et diffuser l'information, l'Alliance Maladies Rares lance un guide interactif inédit, portail d'informations pratiques pour les malades, leur entourage et les médecins : <http://www.alliance-maladies-rares.org/guideinteractif/>. Les Centres de référence maladies rares et



« Nous défendons au quotidien, au nom des malades, des politiques publiques fortes pour maintenir des hauts lieux d'expertise maladies rares en France. »

Alain Donnart, Président de l'Alliance Maladies Rares.



POUR EN SAVOIR PLUS : www.alliance-maladies-rares.org

Dynamisme → INVESTIR DANS LES CAPACITÉS DE PRODUCTION DES TRAITEMENTS INNOVANTS

Pour les patients atteints de maladies rares, Christian Béchon, président-directeur général du LFB, groupe français spécialisé dans les médicaments issus du vivant, rappelle l'urgence non seulement de développer de nouveaux traitements, mais aussi de disposer de capacités de production.

QUELLE EST L'IMPLICATION du LFB dans les maladies rares ?

Nos médicaments permettent de soigner près de 80 maladies graves et presque toutes rares : des déficits immunitaires aux troubles de la coa-



Christian Béchon, Président-directeur général du LFB.

gulation, tels que l'hémophilie ou la maladie de Willebrand, ou encore certaines maladies très rares, d'origine génétique, liées à un déficit spécifique d'une protéine comme l'alpha-1 antitrypsine. Le LFB est ainsi un acteur majeur en France dans les maladies rares, avec des efforts en R&D qui soutiennent l'innovation au bénéfice des patients et cinq usines de production, dont quatre localisées en France.

Quelle est la place de l'innovation au LFB ?

Nous investissons plus de 15 % de notre chiffre d'affaires dans la R&D depuis maintenant presque dix ans. Aujourd'hui, les résultats sont là.

En 2015, nous avons ainsi réussi deux enregistrements européens pour des médicaments essentiels pour la vie des patients. Pour notre nouvelle immunoglobuline, nous développons également des indications dans des maladies neurologiques rares.

Nous avons, en phase avancée, plusieurs médicaments recombinants avec pour objectif de les enregistrer dans le monde entier. Grâce à notre plate-forme technologique propriétaire EMABling®, nous pouvons obtenir des anticorps monoclonaux très actifs. Cette technologie est utilisée par notre filiale de production LFB Biomanufacturing à Alès, dont la nouvelle unité de production va être inaugurée à l'automne prochain.

L'innovation, au LFB, c'est également s'appuyer sur notre savoir-faire dans la fabrication des médicaments issus du vivant dans un cadre pharmaceutique pour développer, sur le territoire français, le chaînon indispensable d'une filière de thérapies innovantes : la production. C'est le cas avec notre filiale CellforCure, qui vient de signer

un nouveau contrat avec Collectis pour produire les cellules Ucart. Belle collaboration et belle histoire d'entreprises françaises très innovantes, qui partent à la conquête du monde pour une très belle cause !



Vous avez lancé le projet « Usine 2020 », quel en est l'enjeu ?

L'innovation est indispensable, mais il est essentiel de s'assurer de l'accessibilité des produits pour les patients. Pour sécuriser l'approvisionnement dans le cadre de notre développement international, nous avons besoin d'une usine de nouvelle génération, « design to cost », aux plus hauts standards mondiaux de qualité. « L'usine 2020 », sur la communauté urbaine d'Arras, nous permettra de tripler la capacité globale de production de médicaments dérivés du plasma.

La vocation de cette usine est de produire en France pour le monde entier. Nous allons bientôt poser la première pierre de ce très beau projet industriel.

LE GROUPE LFB DANS LE MONDE

→ Numéro 1 en France et au 6^e rang mondial dans le domaine des médicaments dérivés du plasma

→ Vente de médicaments dans plus de 40 pays

→ 5 sites de production dont 4 en France

→ 502 millions d'euros en 2014

→ Plus de 2 000 salariés

Comment ce projet est-il financé ? C'est une question cruciale, car il s'agit d'un très gros investissement industriel de 300 millions, et nous continuons à investir dans nos autres usines. Sur ce projet de développement, nous avons bénéficié d'un soutien important de notre actionnaire, l'Etat français, grâce à une augmentation de capital de 230 millions d'euros. Ce projet va nous permettre de devenir, dans la prochaine décennie, un acteur mondial dans la biopharmacie. Nous serons à la hauteur de la confiance qui nous est accordée.

Où en êtes-vous de votre internationalisation ?

Nos médicaments sont déjà commercialisés dans plus de 40 pays. Et nous sommes aujourd'hui au 6^e rang mondial dans le domaine des médicaments dérivés du plasma. Mais nous voulons renforcer notre expansion internationale en particulier en Europe et aux Etats-Unis, où nous avons déjà deux filiales et un site de production. Dans cette optique, tous nos sites de production seront audités par la FDA, l'organisme de régulation américain, dans les dix-huit mois qui viennent. En attendant « Usine 2020 », l'internationalisation du LFB, continue.

Propos recueillis par Anne Pezet

Réseau → DIAGNOSTIC, TRAITEMENT, SUIVI : LES MULTIPLES VISAGES DE L'INNOVATION

Complexes et touchant peu de patients, les maladies rares nécessitent un travail en réseau pour innover à toutes les étapes de leur prise en charge. A l'occasion du 30^e anniversaire du Laboratoire Shire, le Dr Dominique Batou, Directeur général Europe et le Directeur général de la filiale française, Andrew Obenshain, détaillent les engagements du laboratoire.

**QUEL EST LE PORTRAIT
d'un laboratoire tourné vers
les maladies rares ?**

Dr Dominique Batou : engagé et innovant. Les maladies rares sont aujourd'hui au cœur de notre activité et notre 30^e anniversaire est pour nous l'opportunité de réaffirmer notre engagement en lançant sur les trois prochaines années un grand programme de partenariat, « Shire's Future Generation », axé sur le soutien aux jeunes patients et sur le développement de la filière génétique. J'ajoute qu'à la suite de la combinaison annoncée avec un autre acteur majeur dans ce domaine, Baxalta, nous allons créer le leader mondial dans l'industrie pharmaceutique centré sur les maladies rares, avec plus de 60 projets en développement qui concernent au total 50 maladies rares. Nous investissons près de 850 millions d'euros en recherche et développement chaque année. En France, nous avons 18 essais cliniques en cours concernant des maladies rares, soit pour des molécules en développement, soit pour le suivi des patients traités avec l'établissement de registres.

**Quels sont les grands domaines
thérapeutiques où vous êtes présent ?**

Dr D. B. : notre laboratoire a une forte expertise dans les maladies lysosomales, un groupe de pathologies touchant les lysosomes, éléments présents dans chaque cellule et né-

cessaires à son bon fonctionnement. La maladie de Hunter, de Fabry et de Gaucher font partie de ce groupe. D'autres maladies rares sont traitées par nos médicaments, comme l'angio-œdème héréditaire ou encore le syndrome de grêle court. Notre ambition est de continuer à apporter de nouveaux traitements aux patients atteints de maladies rares et graves pour lesquelles il n'existe pas de traitement.

« Nous travaillons en étroite collaboration avec les médecins et les associations de patients sur chacune des maladies ciblées... »

Pour cela, avez-vous intégré des technologies spécifiques ?

Dr D. B. : bien sûr, pour apporter ces réponses thérapeutiques, nous nous sommes dotés de plates-formes innovantes avec des savoir-faire en ingénierie des protéines, en ARN interférence, ou encore en thérapie génique. Nous pouvons ainsi choisir la technique la plus pertinente pour corriger ou compenser l'anomalie moléculaire impliquée dans la maladie rare ciblée. Si nous ne disposons pas de la plate-forme appropriée, nous évaluons la possibilité d'une collaboration externe, d'un partenariat ou bien d'une acquisition stratégique.

Développer un médicament dans les maladies rares nécessite-t-il un modèle particulier ?

Andrew Obenshain : nous travaillons en étroite collaboration avec les médecins et les associations de patients sur chacune des maladies ciblées. La complexité et la rareté de ces maladies impliquent un travail en réseau. En France, ce travail est facilité avec l'existence des centres de référence, de la Fondation maladies rares et de l'Alliance Maladies Rares. La France est un pays de référence dans la prise en charge des maladies rares avec, notamment, un troisième Plan maladies rares en cours.

Ce travail en réseau vous a-t-il permis de développer de nouvelles compétences ?

A. O. : oui, tout à fait. L'innovation est essentielle en R&D. En tant que leader, nous avons la responsabilité d'être très présents auprès des patients et des professionnels de santé, une fois le traitement commercialisé, pour continuer à accumuler des données et augmenter notre connaissance de la maladie et de l'impact du traitement. Les maladies rares sont très hétérogènes, et l'histoire naturelle de la maladie sera différente d'un patient à l'autre. Ce suivi dans la vraie vie est important pour les Autorités sanitaires du pays, mais également pour nous, pour accroître notre connaissance. Nous allons renforcer notre

présence à cette étape, en multipliant le nombre de registres renseignés par les médecins et pour optimiser le suivi des patients.

Les nouvelles technologies de l'information jouent-elles un rôle ?

Dr D. B. : nous les avons bien sûr intégrées, notamment au sein de services de support. Nous allons bientôt mettre à disposition des patients et des médecins des outils pour aider à intégrer la démarche, qui peut être complexe, de la prise du médicament. Nous cherchons aussi des procédés pour faciliter l'échange d'informations entre professionnels de santé. Ces outils sont développés en conformité avec la réglementation applicable et en concertation étroite avec les médecins et les associations de patients. Notre expertise se renforce ainsi et s'étend de la recherche à la prise en charge du patient, et se nourrit de la relation clé avec les associations de patients.

Améliorer l'information disponible est aussi un enjeu pour un diagnostic plus précoce ?

A. O. : en moyenne, entre les premiers signes et le diagnostic, il s'écoule cinq ans. Or, le début de la prise en charge du patient dépend justement de ce diagnostic, souvent tardif parce que ces maladies sont rares, mais paradoxalement nombreuses. Un médecin ne verra peut-être qu'un cas dans toute sa vie pour quelques maladies



© Shire / DR
Dr Dominique Batou



© Shire / DR
Andrew Obenshain

rares. Nous travaillons avec les associations de patients en France pour diffuser les informations pour accélérer le diagnostic. Nous insistons surtout sur ces maladies qui peuvent en cacher une autre. A titre d'exemple, un accident vasculaire cérébral (AVC) chez un sujet jeune de moins de 50 ans peut être un signe d'une maladie rare. Il est donc possible de travailler sur des actions d'information ciblées. Notre ambition est de nous engager bien au-delà de la mise sur le marché d'un médicament.

Propos recueillis par Anne Pezet

Originalité → UNE CLEF COMMUNE À 2 000 MALADIES RARES

ET SI UN MÉCANISME D'ACTION pouvait permettre de traiter bon nombre de maladies rares ? Le laboratoire PTC Therapeutics a découvert une molécule qui interagit avec un élément de la cellule, le ribosome, et qui lui permet de passer outre un même type

d'anomalie moléculaire, présent dans près de 2 000 maladies rares. Il s'agit de mutations génétiques qui introduisent un signal stop dans la lecture du brin d'ARN et qui entraînent la production d'une protéine tronquée. Le traitement mis au point par PTC permet au ribosome de continuer sa lecture et de produire une protéine à la bonne longueur. La preuve de concept a été faite et les programmes de recherches cliniques sont déjà bien avancés dans la myopathie de Duchenne (DMD) et la mucoviscidose. « L'union fait la force : le partage d'informations et la collaboration sont au cœur de nos efforts. Les centres hospitaliers français contribuent à la recherche

à travers les essais cliniques et nous avons également un partenariat innovant avec l'hôpital Cochin pour favoriser le diagnostic précoce de la mutation non-sens », indique Chérifa Levat, Directrice générale de PTC Therapeutics France. Ainsi, des échantillons provenant du monde entier bénéficient d'un diagnostic réalisé à l'hôpital Cochin, pris en charge par PTC. « Notre objectif est de tisser des liens entre les différents spécialistes et centres de soins afin de raccourcir au maximum l'errance diagnostique », continue Chérifa Levat. D'autres initiatives originales de soutien aux groupes de défense des patients et des actions connexes au médicament aident à alerter l'opinion, à diffuser les connaissances, à encourager la poursuite des recherches et à favoriser ainsi la prise en charge des maladies rares. A. P. ©



© PTC / DR
Chérifa Levat, Directrice générale de PTC Therapeutics France.

Engagement → DE MULTIPLES DÉFIS À RELEVER ENSEMBLE

Pionnier dans les maladies rares, Sanofi Genzyme mobilise ses équipes de recherche pour trouver de nouveaux traitements. Entouré d'un réseau de partenaires publics et privés, il participe ainsi à une dynamique collective d'innovations pour améliorer la vie des patients.

LES AVANCÉES DANS LES MALADIES rares sont le fruit d'un engagement sans faille pour répondre aux besoins des malades. Depuis trente-cinq ans, les équipes de recherche de Sanofi Genzyme travaillent sur ces pathologies, en particulier sur les maladies lysosomales (déficits enzymatiques), avec à la clé des innovations reconnues au niveau international. Dernier exemple en date : un traitement testé en essai clinique de phase II dans la maladie de Niemann-Pick de type B, une maladie lysosomale qui affecte 1 personne sur 200 000. Celui-ci a reçu par la FDA (Agence réglementaire américaine) l'appellation de découverte capitale. Son développement va ainsi être accéléré afin que les patients puissent en bénéficier plus rapidement. Deux centres hospitaliers français participent d'ailleurs aux essais cliniques en cours.

Répondre aux besoins des patients est un engagement au long cours, qui va bien au-delà de la mise à disposition d'un médicament. Sanofi Genzyme s'est donné pour mission non seulement d'apporter des solutions aux besoins médicaux non satisfaits, mais aussi d'améliorer la qualité de vie des



© Sanofi Genzyme / DR
Dr Christian Deleuze, Président de Sanofi Genzyme & Polyclonals.

patients traités. Ainsi, le premier traitement disponible pour la maladie de Gaucher, en 1991, a transformé la vie des patients, mais la forme injectable n'était pas adaptée à tous. « Les équipes de recherche ont donc continué leurs travaux pour proposer une alternative et une forme orale a été développée. Elle sera disponible en France dans les prochains mois », explique le Dr Christian Deleuze, Président de

Sanofi Genzyme & Polyclonals. Cette maladie lysosomale grave atteint 1 personne sur 57 000. De la même façon, dans une autre maladie lysosomale, la maladie de Fabry, qui touche un nouveau-né sur 80 000, une forme orale est en développement clinique. Cette dynamique d'innovation repose sur des partenariats solides avec les autres acteurs du domaine. Afin de favoriser la diffusion des connaissances, Sanofi Genzyme s'investit au niveau du congrès RARE, qui a lieu tous les deux ans à Montpellier, et au comité maladies rares du LEEM (Les Entreprises du Médicament). « Ces échanges et cet engagement majeur auprès des associations de patients, des professionnels de santé ou des pouvoirs publics sont essentiels pour apporter des réponses aux patients atteints de ces maladies complexes et encore peu connues. L'innovation et le partage des connaissances sont deux éléments clés pour avancer rapidement vers des solutions thérapeutiques, explique Christian Deleuze. Notre rôle est de poursuivre notre action, tout en envisageant l'avenir et les défis qui se posent dans les maladies rares. » A. P. ©



infirmiers.com

<http://www.infirmiers.com/ressources-infirmieres/prevention-sante/maladies-rares-errance-diagnostique-reste-problematique.html>

Maladies rares : l'errance diagnostique reste problématique

29.02.16 PAR AURELIE TRENTESSE. MISE A JOUR LE 29.02.16

À l'occasion de la 9e Journée Internationale des Maladies Rares, qui a lieu ce lundi 29 février, la Plateforme Maladies Rares lance un appel pour un 3e Plan National. Même si des progrès ont été réalisés au cours de ces dernières années, encore trop de malades souffrent de l'errance diagnostique.

Le 29 février est l'occasion de sensibiliser le grand public et les professionnels de santé aux maladies rares.



Trois millions de Français sont concernés par l'une des 6 000 à 8 000 maladies rares dénombrées. D'où l'intérêt de faire entendre la voix des malades et de consacrer une journée, la dernière du mois de février, à ces pathologies souvent peu connues. Ainsi, ce lundi 29 février, différentes actions sont menées en France et partout dans le monde à l'occasion de la 9e Journée internationale des maladies rares. Alors que le second Plan National Maladies Rares est sur le point de s'achever, la Plateforme Maladies Rares, composée d'[Alliance Maladies Rares](#), de la [Fondation maladies rares](#), de [Maladies Rares info Services](#), de l'[AFM Téléthon](#), d'[Orphanet](#) et d'[Eurordis](#), appelle à un 3e Plan.

Même si des avancées ont été réalisées depuis 2004, notamment en matière de recherche et de traitement, de nombreux efforts doivent encore être fournis. Il est en effet nécessaire de pouvoir garantir un accès équitable au diagnostic, d'harmoniser la prise en charge sur l'ensemble du territoire ou encore de mieux informer les patients et les professionnels. Pour la Plateforme Maladies rares, seule l'élaboration d'une stratégie nationale interministérielle prenant en compte l'ensemble des enjeux et permettant de développer les nécessaires interactions internationales, peut consolider les premiers acquis et apporter de nouvelles réponses au bénéfice des malades.

Journée internationale des maladies rares 2016

Diagnostic : plus d'un an et demi d'attente pour la moitié des patients

Selon les résultats de l'enquête « [Erradiag - L'errance diagnostique dans les maladies rares](#) » menée par Alliance Maladies Rares¹, la moitié des malades ont recherché leur diagnostic durant au moins un an et demi et un quart pendant plus de cinq ans. Par ailleurs, un quart des malades attendent près de quatre ans avant que la recherche de leur diagnostic ne débute. Pour les filles âgées de 2 à 18 ans, l'attente peut aller jusqu'à plus de cinq ans. Comme le souligne Alain Donnard, président de l'Alliance Maladies Rares, cette errance est souvent à l'origine d'un diagnostic erroné où le malade souffre du comportement inadapté, voire dangereux, de son entourage. Le quotidien de plus de la moitié des malades est toujours entaché de préjudices physiques ou psychiques. Enfin, et c'est pour nous d'une particulière gravité, l'errance diagnostique retarde l'indispensable conseil génétique pour plus d'un tiers des personnes atteintes de maladies rares. Et d'ajouter que réduire l'errance, c'est répondre à un problème de Santé publique. C'est supprimer des traitements inutiles et leur coût (donc éviter le gaspillage des ressources), et rendre plus précoce le recours au traitement adéquat, parfois curatif, toujours « supportif ». Ces cinq dernières années, les malades ont tout de même pu constater des améliorations non négligeables. Ils sont en effet plus rapidement dirigés vers une structure hospitalière et une prise en charge adaptée leur est proposée plus tôt.

Zoom sur quelques maladies rares

L'ichtyose

L'ichtyose est une maladie chronique se caractérisant par la présence d'une quantité excessive, sur la surface de la peau, de pellicules de peaux mortes appelées squames. Ces dernières recouvrent l'ensemble du corps et leur aspect diffère selon la forme d'ichtyose. La maladie est souvent présente à la naissance et certaines formes peuvent s'améliorer avec l'âge. Aucun traitement ne permet de guérir une ichtyose. Cependant, il est possible de diminuer les squames et d'améliorer le confort cutané et l'aspect de la peau.

Pour en savoir plus : [Association Icthyose France](#)

La maladie de Fabry

La maladie de Fabry est une maladie héréditaire qui se caractérise par des symptômes neurologiques, dermatologiques, rénaux, cardiovasculaires, cochléo-vestibulaires et cérébro-vasculaires. Les symptômes les plus graves se déclarent habituellement après l'âge de 30 ans.

Pour en savoir plus : [Association des Patients de la Maladie de Fabry](#)

Le syndrome de Marfan

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique qui attaque et fragilise les tissus conjonctifs soutenant les os, les organes, les vaisseaux et les muscles. Il peut ainsi provoquer des atteintes cardiovasculaires, musculo-squelettiques, ophtalmologiques et pulmonaires. Le diagnostic, souvent difficile à établir car il existe de nombreuses formes, se base sur les signes cliniques et les antécédents familiaux, la maladie étant souvent héréditaire.

Pour en savoir plus : [Association Française des Syndromes de Marfans et Apparentés](#)

Le syndrome de Lowe

Le syndrome de Lowe, ou syndrome « Oculo-Cérébro-Rénal » touche les yeux, le cerveau ainsi que les reins. Il peut se caractériser par une cataracte congénitale bilatérale, un handicap intellectuel, une fragilité osseuse, de l'hypotonie et par la perte de substances dans les urines essentielles au fonctionnement normal du corps humain (bicarbonate, calcium, glucose...).



29
février

**LA JOURNÉE DES
MALADIES RARES**

L'objectif est de
« faire entendre la
voix des malades »
et d'unir leurs forces
afin que leurs be-
soins soient mieux
pris en compte.
En effet, 3 millions
de Français sont
touchés par l'une
des 7 000 maladies
rares recensées,
à 80 % d'origine gé-
nétique. Pour plus
d'infos, consultez
le site [www.alliance-
maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org).

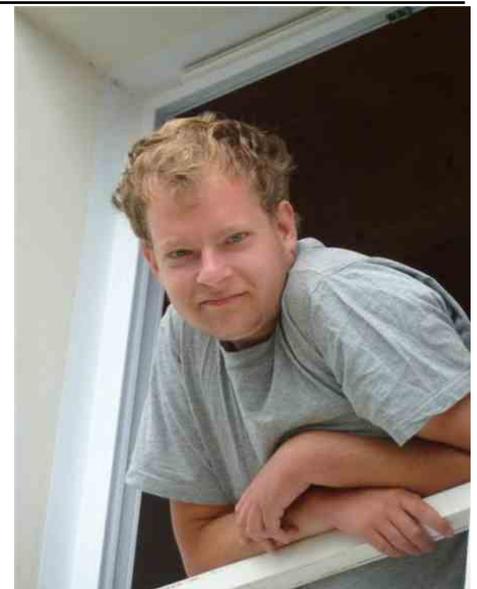
Des maladies rares qui veulent sortir de l'ombre

Le 29 février est la journée dédiée aux maladies rares, dont fait partie le syndrome de Prader-Willi. Adrien Lasfargues, de Vineuil, 23 ans, en est atteint.

Claire Neilz

Maladie génétique, le syndrome de Prader-Willi touche un bébé sur 15.000 à 20.000. « A sa naissance, Adrien était hypotonique (manque de tonus) et ne s'alimentait pas, se rappelle sa maman Agnès. C'est à l'âge de 6 mois que le diagnostic a été posé. C'était une poupée de chiffon, sa tête ne tenait pas, il ne pleurait pas et dormait tout le temps. » Son manque de tonus est resté mais son refus de s'alimenter s'est transformé en hyperphagie (*) vers 18 mois. « Quand on n'est pas au courant, on est content de voir son enfant vider son assiette, mais en fait il faut instaurer un équilibre alimentaire dès le plus jeune âge, sinon ça peut très vite tourner à l'obésité morbide. » Adrien n'est pas concerné par ces problèmes de surpoids, mais sa mère confie qu'il ne peut pas gérer seul son alimentation. Autre caractéristique du syndrome de Prader-Willi : des troubles du comportement qui se traduisent par des crises. « Pour lui comme pour nous, c'est compliqué à gérer, confie la maman. Il n'interprète pas les choses de la même façon que nous. Il est sur une autre planète, ce qui entraîne des quiproquos et des colères. » Rapidement, Adrien est scolarisé en milieu spécialisé, avant d'intégrer un institut médico-éducatif à 15 ans. Ses parents sont toujours partis du

principe qu'ils voulaient vivre le plus normalement possible avec leur fils porteur de cette pathologie et leurs trois filles. « Quand on partait en voyage, il fallait juste s'adapter. » Aujourd'hui, le jeune homme de 23 ans est en foyer occupationnel à Romorantin, devenu son lieu de vie. Il revient chez ses parents le week-end. « Il aimerait bien travailler en Esat, pour être utile à la société, mais ça reste compliqué à cause de ses troubles cognitifs, de sa fatigabilité, de sa lenteur. » A ce jour, il n'y a pas de traitement pour le syndrome de Prader-Willi. Adrien a eu le droit à des hormones de croissance entre 12 et 16 ans pour équilibrer sa masse corporelle. Et pour remplacer ce que son organisme ne délivre pas, il prend des substituts.



Adrien, 23 ans, est en foyer occupationnel à Romorantin.

“ On se bat pour l'obtention d'un 3^e plan Maladies rares ”

Depuis 1996, Agnès Lasfargues est adhérente à Prader-Willi France. Déléguée régionale de l'association, elle s'occupe notamment de partenariats avec des organismes de vacances pour proposer des séjours aux personnes atteintes. « On se bat pour une meilleure reconnaissance de la maladie, pour que la recherche avance et pour l'obtention d'un troisième plan Maladies rares. » Des combats relayés par d'autres associations regroupées au sein d'Alliance maladies rares, permettant d'avoir plus de poids. (*) Prise importante et compulsive

de nourriture. ■



Les maladies rares font des millions de malades

Le 29 février est la « journée des maladies rares ». Deux familles de la Manche retracent leurs parcours pour accompagner leurs enfants, adapter les écoles, changer les regards.

Chrystel CHATOUX.

Témoignages

Lune, 14 ans, vit à

Blainville-sur-Mer. C'est une adolescente au regard bleu qui aime écouter de la musique, connaît des périodes de tristesse et a pris cinq kilos depuis septembre. Lune ne parle pas, ne marche pas et ne va pas à l'école.

Sa maladie est rare, le syndrome de Rett. « À partir de 12 mois, elle avait des absences, raconte sa mère, Nathalie. Son père, médecin, n'avait rien vu et, lors de la visite chez le pédiatre, tout allait bien. »

L'évolution a été rapide. « Elle a arrêté de jouer et perdu le langage. » Les interrogations ont duré six mois. « C'est horrible de ne pas savoir de quoi souffre l'enfant. » Jusqu'à la rencontre avec une neuropédiatre de Paris qui a posé le nom de Rett sur la maladie.

« Une chance pour les écoles »

Nathalie a arrêté de travailler pour s'occuper de Lune. « Dans une grande ville, il y aurait plus d'associations, mais aussi plus de monde et moins de possibilités de prises en charge. » À Caen, la kiné qu'elles vont voir chaque semaine est surchargée.

À la maladie, il faut ajouter les lourdeurs administratives et matérielles. « Trouver le bon transat

pour la douche, le bon fauteuil roulant... Toujours faire des dossiers », désespère Nathalie, épuisée par la nécessité « de tout le temps se justifier »

Une rue plus loin vit Alexis Gervaise, 25 ans. Ses parents ont su, dès l'échographie, qu'il était atteint du syndrome de Larsen, une maladie génétique qui touche les articulations (une naissance sur 100 000).

De l'école de Blainville-sur-Mer au lycée de Coutances, il a fallu installer rampes, ascenseurs et beaucoup discuter avec des professeurs dont c'était la première expérience avec un enfant en fauteuil. « Mes parents ont dû batailler pour ma scolarité », retrace Alexis. « C'est une chance pour les écoles, pense sa mère, Nelly. Cela ouvre à la différence et ça soude une classe. » Mais les études se sont arrêtées à l'entrée en licence. Vivre à Caen et aller à l'université était trop compliqué.

Aujourd'hui, Alexis ne travaille pas et se verrait bien correcteur dans la presse. Grâce à l'Alliance des maladies rares, il a pris contact avec d'autres familles vivant avec ce syndrome. En France, quelque trois millions de personnes sont touchées par 7 000 maladies rares. maladiesraresinfo.org ou par

téléphone au 01 56 53 81 36. ■

Journée internationale : les maladies rares touchent 3 millions de personnes

par Arnaud Aubry

A la veille de la journée internationale des maladies rares, voici un focus sur ces affections souvent peu connues mais qui touchent 30 millions de personnes en Europe.

SUPERSTOCK/SUPERSTOCK/SIPA

Publié le 01.03.2015 à 17h43



« Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux ». C'est ainsi qu'Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins décrit ces pathologies qui sont présentées ce samedi à l'occasion de la journée internationale de lutte contre les maladies rares. En France, plus de 3 millions de personnes sont atteintes par une de ces 7 000 maladies. Elles sont 30 millions en Europe.

Une maladie est en fait dite rare lorsqu'elle touche « moins d'une personne sur 2 000 », comme le précise le site Maladies Rares infos services. Elles sont à 80 % d'origine génétique et sont extrêmement diverses : maladies neuromusculaires (qui touchent la motricité), métaboliques (le bon fonctionnement du métabolisme comme la transformation des sucres, des graisses), infectieuses, auto-immunes (dus à une hyperactivité du système immunitaire), cancers rares...

Hémophilie, maladie de Charcot ou maladies lysosomales

Les plus connues sont l'hémophilie, la maladie de Crohn, la drépanocytose, la maladie de Charcot... Certaines sont beaucoup moins connues : c'est le cas des maladies lysosomales.

Ecoutez le Dr Nadia Belmatoug, coordinatrice du centre de référence maladies rares de l'Hôpital Beaujon (Clichy) : « *Dans la maladie dont je m'occupe, il y a à peu près 4 à 5 nouveaux patients dans l'année* ».

Les maladies lysosomales regroupent une cinquantaine d'affections qui ont pour commun une déficience génétique entraînant un dysfonctionnement au niveau du lysosome.

« Les lysosomes sont des petits sacs dans les cellules qui contiennent des enzymes [dont le rôle est de recycler les matières issues du fonctionnement des cellules]. Quand il vous manque une enzyme, la substance que l'enzyme doit dégrader s'accumule dans l'organisme et envahit certains organes : le foie, la rate, les os, le système nerveux central », décrit ainsi le Dr Belmatoug. De plus, les maladies lysosomales ne touchent pas que les enfants.

Ecoutez le Dr Nadia Belmatoug : « *Certaines touchent les enfants, certaines touchent les adultes, c'est très hétérogène.* »

Surtout le spectre de la maladie est très variable : « Il y a des patients qui ont très peu de symptômes, alors que d'autres ont des symptômes très tôt dans l'enfance, ce qui explique parfois l'errance diagnostic [de certains patients], d'autant que parfois les médecins ne connaissent pas le nom de la maladie », précise-t-elle.

Quant aux symptômes, difficiles là-aussi de faire le tri tant ils sont nombreux en fonction des maladies.

Ecoutez le Dr Nadia Belmatoug : « *Pour la maladie de Gaucher [une maladie lysosomale], les symptômes sont : des saignements de nez dans l'enfance, des hématomes fréquents (...)* ».

Pour en savoir plus sur les symptômes et les maladies : Orphanet ou le site Maladies Rares Infos Services.

Le 29 février, une journée rare contre les maladies rares

Le 29 février 2016 à 13h05 - par [Laurene Levy](#)

Les maladies rares, ou maladies orphelines, sont près de 8 000 et restent très peu connues. Leur journée internationale, qui se tient de manière symbolique le 29 février, est l'occasion de rappeler le manque de traitements de ces maladies.

Si elle tombe un jour aussi rare que la 29 février, ce n'est pas un hasard. La journée internationale des maladies rares est organisée pour "*faire entendre la voix des malades*", rappelle l'Alliance Maladies Rares, collectif d'associations de malades à l'origine de cet événement depuis 2008. En France, actuellement, les 6 000 à 8 000 [maladies rares](#) recensées touchent trois millions de personnes, soit 4,5% de la population. Pourtant, il existe moins de 200 traitements spécifiques, du fait de la faible prévalence de chacune de ces maladies. La journée des maladies rares est l'occasion d'encourager la recherche biomédicale pour combattre ces pathologies et de rappeler l'importance "*d'unir l'ensemble des forces pour que les besoins des malades et de leurs familles soient mieux pris en compte et ainsi trouver des solutions communes, obtenir des traitements, des soins, des ressources et des services nécessaires pour améliorer le quotidien des personnes concernées*" explique l'Alliance Maladies Rares dans un communiqué.

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite rare (ou orpheline) lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000. Il s'agit par exemple de la [mucoviscidose](#), des cardiomyopathies, de l'albinisme, de la maladie des enfants de la lune, de la [maladie de Charcot](#), des [porphyries](#) ou encore de la [dystonie](#). Depuis 2013, Maladies Rares Info Servies multiplie les actions pour améliorer le quotidien des malades, notamment par la [mise en place d'un site internet spécifique](#) dédié à ces pathologies, d'un forum internet, d'un [t'chat](#), et d'un numéro spécial d'écoute et de conseils.

Retrouvez l'ensemble des événements organisés pour cette journée et la liste des stands d'informations sur le site de l' [Alliance Maladies Rares](#).

Maladies rares : les grandes oubliées des médecins et chercheurs

29/02/16 à 12:57 - Mise à jour à 12:55
Source: Belga

En ce lundi 29 février, il n'est pas question uniquement d'année bissextile ou d'Oscars. C'est également la journée internationale des maladies rares. Célébrée depuis 2008, elle rend hommage aux milliers de personnes dans le monde victimes de syndromes encore trop souvent méconnus du grand public et, parfois même, du monde médical.



Dans 80% des cas, l'origine d'une maladie rare est génétique là où d'autres cas sont le résultat d'infections, d'allergies ou de causes environnementales. © Istock

La journée internationale des maladies rares, célébrée ce 29 février, est une pique de rappel aux mondes politique et médical sur la problématique que constitue le traitement de patients atteints de symptômes méconnus. Lancée il y a huit ans par [EURORDIS](#), l'alliance non gouvernementale représentant toutes les personnes malades dans 63 pays, cette journée génère chaque année des milliers d'événements à travers le monde pour un rayon de sensibilisation en constante évolution. D'abord européenne, la campagne est vite devenue un phénomène global avec le ralliement des Etats-Unis en 2009 et la participation de près de 80 pays en 2015. Aujourd'hui encore, de nouvelles nations sont attendues pour se joindre à l'événement.

Problème : la méconnaissance

A ce jour, 6000 types de maladies considérées comme "rares" ont été répertoriés dans le monde. En Europe, moins d'une personne sur 2000 est concernée, pour un total estimé de 30 millions de citoyens pouvant être atteint ou porteur de ce type de mal. Dans 80% des cas, l'origine d'une maladie rare est purement génétique là où d'autres cas sont le résultat d'infections (bactériales ou virales), d'allergies ou de causes environnementales. Les enfants sont particulièrement vulnérables avec près de la moitié des cas les concernant.

Le problème majeur des maladies rares reste le manque de connaissance du corps médical, ce qui résulte en de longues recherches et un retard dans les diagnostics. Et pour ne rien arranger, ces maladies peuvent présenter des symptômes très diversifiés dont les origines sont difficilement identifiables. Les cas ne diffèrent pas seulement d'une maladie à l'autre, mais parfois d'un patient à l'autre. Une situation qui ne fait qu'ajouter à la douleur du patient et de sa famille, dont les frais médicaux engagés dans la procédure peuvent se transformer en fardeau financier au fur et à mesure que l'attente d'un diagnostic se prolonge.

La Belgique, un mauvais élève

A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, les associations concernées tirent la sonnette d'alarme en dénonçant le manque de moyens alloués au traitement de ces cas à part. [Radiorg](#), l'association en Belgique pour les personnes atteintes d'une maladie rare, pointe du doigt la "léthargie actuelle" qui pèse sur le plan belge en la matière, présenté le 6 février 2014 et qui n'a connu aucun changement depuis lors.

"Le plan n'a produit que peu de résultats alors même qu'une part importante de son budget a déjà été dépensée", déplore Radiorg. "Le Plan belge des maladies rares a franchi ces dernières années plusieurs étapes importantes dans le processus qui doit mener à offrir des soins adaptés et une meilleure qualité de vie aux personnes atteintes d'une maladie rare. En revanche, les patients ne ressentent encore aucune amélioration notable de leur situation", souligne la présidente de l'association, Ingrid Jageneau.

De plus, le groupe de travail "maladies rares" au sein de l'Observatoire des maladies chroniques (organe consultatif de l'INAMI) a entretemps cessé d'exister, dénonce également Radiorg. *"Conséquence de la sixième réforme de l'État, la reconnaissance des centres d'expertise semble avoir été mise en sommeil",* selon l'association qui estime que *"chaque patient doit pouvoir trouver à qui s'adresser plutôt qu'errer à la recherche d'informations ou d'un expert pour établir un diagnostic ou conseiller un traitement"*. Heureusement, d'autres institutions sont actives dans notre pays comme [l'Institut des maladies rares](#), mis en place par les Cliniques universitaires Saint-Luc (UCL), ou bien le service d'[Orphanet Belgique](#), spécialisé dans le recensement de ces maladies et le conseil donné aux personnes.

Si le chemin reste encore long avant d'arriver à une totale connaissance de ces maladies rares et de leurs manifestations, les problèmes existant ne doivent pas masquer les avancées. Depuis plusieurs années, la coopération internationale en matière de recherche clinique et scientifique a permis le développement d'une meilleure politique de santé publique. De plus, le partage de la connaissance scientifique sur le sujet a accéléré la formulation de nouveaux diagnostics et permis l'arrivée de nouvelles procédures thérapeutiques.

Guillaume Alvarez

Maladies rares : pour la sécurité des patients

Publié le 29/02/2016 à 10:30, Mis à jour le 29/02/2016 à 10:45



Maladies rares : pour la sécurité des patients

Les maladies rares touchent 3 millions de patients en France et 30 millions en Europe. Ce 29 février est marqué par la journée mondiale dédiée. Enjeux, obtenir l'appui des politiques pour mettre en place un 3^e Plan National et faciliter l'accès à de nouvelles thérapies spécifiques.

Ce 29 février est organisée la 9^e Journée mondiale des maladies rares. L'occasion pour l'**Alliance éponyme** et plusieurs acteurs* de lancer une plateforme collaborative. Objectif, inciter le gouvernement à mettre en place un **3^e Plan National Maladies Rares**. Le 2^e s'achevant à la fine de cette année 2016.

Grâce au règlement européen de 1999 sur les médicaments orphelins, initié par la France, plus de 15 traitements nouveaux ont vu le jour en 15 ans de recherche. Mais des progrès restent à faire dans la mise au point de nouvelles thérapies. A ce jour, il existe moins de 200 traitements différents pour les 7 000 maladies rares répertoriées.

Un manque de sécurité ?

Pour l'Alliance, du fait de leur rareté, ces maladies « n'incitent pas les industriels à investir dans le développement de médicaments ». Problème, « plus de 300 médicaments sont couramment utilisés hors AMM, hors de tout cadre légal, pour soulager certains symptômes. » En clair, « ni la sécurité de ces utilisations ni la pérennité de l'accès à ces molécules ne sont garanties ». Malheureusement, les patients n'ont d'autres alternatives thérapeutiques vers lesquelles se tourner.

« Le droit à des médicaments adaptés et sécurisés pour tous, quelle que soit la rareté des maladies, est encore loin d'être une réalité ». D'autant que ces médicaments, vendus en infime quantité, coûtent très cher. « Les prix devraient évoluer au fur et à mesure de l'obtention des preuves de valeur thérapeutique, d'une meilleure prise en compte des coûts réels et d'une rémunération du risque pris par l'industriel », propose l'Alliance maladies rares pour pallier cette problématique.

Les Français bien informés ?

Au total, 4,5% de la population française est touchée par une maladie rare. Pourtant ces dernières sont mal connues et peu évoquées dans les médias. A titre d'exemple, la mucoviscidose a été traitée plus de 3 000 fois en 5 dans la presse française. Contre 81 fois pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth (qui touche pourtant 30 000 Français).

**AFM Téléthon, EURORDIS Rare Disease Europe, Maladies Rares Infos Services, la Fondation Maladies Rares et le réseau Orphanet INSERM DestinationSante*

Laurence Tiennot - Herment : “Nous voulons que les malades ne perdent pas leur chance de guérir”

by Christelle Cozzi - lun 29 fév. 2016



KelDoc a rencontré Laurence Tiennot - Herment, la présidente de l'AFM-Téléthon, durant la conférence de presse sur la 9ème Journée des Maladies Rares. Elle a rappelé les actions de l'association et de l'ensemble de la Plateforme Maladies Rares.

De la maladie de son fils Charles Henri à la présidence de l'AFM-Téléthon

Laurence Tiennot - Herment est devenue militante de l'Association Française contre les Myopathies en 1989. Cet investissement dans le milieu associatif est issu de son histoire personnelle. Deux ans auparavant, elle apprend que son fils, Charles Henri, est atteint de la maladie de Duchenne. Cette pathologie provoque un déficit de la dystrophine, protéine qui permet aux muscles de résister à l'effort. Cette carence provoque une dégénérescence des fibres musculaires et peut toucher les muscles cardiaques. Cette maladie s'avère donc mortelle et ne dispose pas de traitement à l'heure actuelle.



Après avoir été secrétaire du Conseil d'administration puis vice-présidente de l'Association Française contre les Myopathies, Laurence Tiennot - Herment devient présidente de l'AFM - Téléthon en 2003. Depuis 13 ans, elle mène “une bataille pour trouver des solutions”. Pour elle, chaque Téléthon et chaque rencontre est un moment fort. Elle se souvient notamment d'une petite fille prénommée Aleyna, qui a été guérie grâce aux dons du Téléthon. “C'est une association qui vibre. Nous voulons que les malades ne perdent aucune chance de guérir.”, insiste Laurence Tiennot - Herment. Déterminée dans son combat,

la Journée Mondiale des Maladies Rares est un événement extrêmement important pour elle. Mais au fait, d'où vient cette journée ?

Laurence Tiennot - Herment, Présidente de l'AFM - Téléthon / Tous droits réservés - AFM - Téléthon

Journée mondiale des Maladies Rares : l'union fait la force

L'AFM - Téléthon est à l'origine de la Plateforme des Maladies Rares, créée en 2001. Ce groupement rassemble plusieurs organisations : AFM - Téléthon, Alliance Maladies Rares, Eurordis, Fondation Maladies Rares, Maladies Rares Info Services et Orphanet. “Cette plateforme a été lancée pour avoir davantage d'impact sur les pouvoirs publics. Nous représentons à nous tous plus de 3 millions de personnes en France. Chaque organisation conserve ses propres fonctions et ses propres buts ; le tout, c'est que tout le monde s'articule.”, explique Laurence Tiennot - Herment.

Depuis 2004, deux Plans Nationaux Maladies Rares ont été mis en vigueur pour mobiliser davantage les associations de malades, les chercheurs et les cliniciens et pour renforcer la recherche scientifique. En 2008, la première Journée Mondiale des Maladies Rares a vu le jour pour sensibiliser

le grand public. A l'occasion de cette 9ème Journée, l'Appel pour un 3ème Plan National Maladies Rares a été lancé.

L'AFM - TELETHON	LA PLATEFORME MALADIES RARES	
 <p>Création en 1958, organisatrice du Téléthon depuis 1987</p>	 <p>Lancée en 2001 par l'AFM - Téléthon</p>	 <p>3ème Plan National Maladies Rares depuis 2004</p>
 <p>Laurence Tiennot - Herment en est la présidente depuis 2003</p>	 <p>Rassemble 6 organisations de lutte contre les maladies rares</p>	
 <p>1,2 milliard d'euros ont pu être reversés à la recherche depuis le premier Téléthon</p>		

Le communiqué de presse de la Plateforme Maladies Rares a indiqué les nouvelles marges de manoeuvre de la plateforme. Après de nombreuses avancées dans la reconnaissance des malades et la recherche scientifique, les pouvoirs publics doivent prendre le relais. Il faut que la prise en compte des maladies rares soit nationale, mais surtout, qu'il y ait un pilotage interministériel entre les domaines de la santé, de la recherche, des affaires sociales, de l'économie et de l'industrie. Sans l'aide de tous ces acteurs, peu de personnes connaîtront les informations et les traitements relatifs aux maladies rares. Elles peuvent potentiellement concerner chacun de nous, il est primordial que les médecins comme les patients soient en parfaite connaissance de l'existence de ces maladies, mais surtout, des soins déjà existants et à venir.



Voilà pourquoi le Téléthon est organisé chaque année début décembre pour vous sensibiliser et faire appel à votre générosité. Toutefois, vous pouvez aider les associations tout au long de l'année. Pour cela, rendez-vous sur [le site de l'AFM - Téléthon](#) et celui de la [Plateforme des Maladies Rares](#).

Journée internationale des maladies rares : sortir de l'ombre

Par Lisa Melia, [France Bleu Gard Lozère](#) et [France Bleu](#) Lundi 29 février 2016 à 6:00



Curtis, un jeune homme souffrant du syndrome Down © Maxppp

Parce que le 29 février est rare, c'est le jour des maladies orphelines. Peu connues, elles touchent plus de 30 millions d'Européens. Dans le Gard, 60 000 adultes et enfants en souffrent.

Le choix du 29 février n'est pas un hasard : « lui aussi est rare », dit en souriant Olivier Nègre, le président pour le Languedoc-Roussillon de [l'Alliance Maladies Rares](#), qui regroupe toutes les associations dédiées à une maladie orpheline. Une maladie est dite rare quand elle touche moins d'une personne sur 2000.

Aujourd'hui, entre 7000 et 8000 maladies dites « rares » ont été clairement identifiées. Certaines ne concernent qu'une ou deux familles en France, une dizaine dans le monde. Pourtant, prises toutes ensemble, elles représentent trois millions de malades en France.

Syndrome d'Angelman

C'est le cas par exemple de Sacha, un jeune Nîmois de 10 ans. Il est atteint du syndrome d'Angelman. Sacha ne parle pas, il fait des crises d'épilepsie, il a un retard mental... « mais c'est un garçon toujours joyeux », dit Marine, sa mère. L'une des caractéristiques de ce syndrome, c'est que les enfants ont toujours un sourire sur les lèvres ».

Les débuts, pour les familles, sont souvent difficiles, car le diagnostic est long. Marine et Christophe, les parents de Sacha, ne font pas exception. Ils apprennent la maladie de leur fils, alors âgé d'un an, par un coup de téléphone de l'hôpital, suivie d'une consultation qui ne leur apportent, se rappellent-ils, aucune réponse.

Marine, la maman de Sacha, au moment du diagnostic

Pendant cinq ans, Marine et Christophe s'enferment dans leur bulle et refusent de rencontrer d'autres familles touchées par la maladie. « On avait besoin de prendre de la distance, nous n'étions pas prêt à affronter le regard de la société et surtout à savoir à quoi le futur ressemblerait pour Sacha », explique Marine. Jusqu'au jour où la solitude pèse trop. Ils créent [Sachange](#), une association pour informer sur le syndrome d'Angelman.

Le regard de la société

C'est aussi grâce à une association que Sébastien et Sylvia se sentent un peu moins seuls. Leur fils, Numa, souffre du syndrome du X fragile, que l'association [Le Goëland](#) tente de faire connaître. La maladie trouve sa source dans le défaut du chromosome X. « Quand le diagnostic est tombé, nous nous sommes sentis très isolés », se souvient Sébastien. Numa a deux ans et même si Sylvia, qui travaille dans la petite enfance, se doutait de quelque chose, elle n'absorbe pas le choc. « Nous étions à l'hôpital de Montpellier. Quand nous sommes sortis, nous avons erré pendant des heures dans la ville. »

Aujourd'hui, Numa a 11 ans et un petit frère, de quatre ans son cadet, qui s'occupe de lui comme un grand. C'est un enfant joyeux, souriant, curieux, mais la maladie se traduit aussi par un retard mental

et des angoisses que ses parents doivent constamment apaiser. « Il manque de patience et la nouveauté l'inquiète, explique Sylvia. L'emmener faire les courses, par exemple, est très difficile. Sans compter le regard des autres. »

Aujourd'hui encore, la société porte un regard très lourd sur le handicap, constatent tous les parents d'enfants malades.

Rencontre avec Sébastien et Sylvia, les parents de Numa

Révolution génétique

Dans 8 cas sur 10, l'origine de la maladie se trouve dans la mutation d'un gène ou d'un chromosome. Mais la médecine a fait des progrès spectaculaires en quelques décennies. Dans les années 1970, seulement 30% des patients sortaient d'un cabinet médical en sachant de quelle maladie ils souffraient. Aujourd'hui, la proportion est passée à 50%. « Encore trop bas, reconnaît le docteur Philippe Kau Ven Khien, médecin généticien du CHU de Nîmes. Mais la connaissance médicale ne cesse de s'améliorer, notamment dans le domaine du diagnostic. »

Le médecin généticien Philippe Kau Ven Khien

Monsieur Maladie Rare

Les associations commencent désormais à se fédérer, pour faire entendre la voix des maladies orphelines. Avec certains succès : l'Etat a déjà lancé deux Plans Maladies Rares, qui ont commencé à les faire sortir de l'ombre. Des [plateformes comme Orphanet](#), qui répertorient les maladies connues, apportent déjà des améliorations pour l'établissement du diagnostic.

Mais ce n'est pas suffisant. L'Alliance Maladie Rare et d'autres collectifs demandent [un troisième plan](#), qui devrait travailler par exemple sur l'information auprès des médecins généralistes, mais surtout, la nomination auprès du Premier ministre d'un Monsieur Maladie Rare, qui aurait autorité sur les ministères de la santé, mais aussi de l'industrie, pour faire avancer la recherche pharmaceutique.

La grande diversité des maladies rares

Par  Pauline Fréour - le 29/02/2016

Les maladies rares, qui font l'objet d'un appel à la sensibilisation ce lundi, touchent 3 millions de Français. Mais qu'entend-on par ce terme exactement ? La réponse en 6 points.

- **Qu'est-ce qui caractérise une maladie rare?**

La fréquence d'une maladie peut varier selon les régions. En Europe, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche au plus une personne sur 2000 (on parle de «prévalence»), soit moins de 30.000 personnes en France. Mais 90% des maladies rares ne concernent qu'un individu sur 200.000, soit moins de 320 personnes dans l'Hexagone. À l'heure actuelle, environ 7000 maladies ont déjà été dénombrées, et de nouvelles pathologies sont régulièrement décrites par des chercheurs, rapporte le site spécialisé Orphanet, qui en propose [un annuaire ordonné](#).

Une maladie orpheline se définit par l'absence de traitement pour la soigner. Ce n'est pas forcément une maladie rare, et une maladie rare n'est pas nécessairement orpheline.

- **À quoi sont dues les maladies rares?**

Si presque toutes les maladies génétiques sont des maladies rares, toutes les maladies rares ne sont pas génétiques, lit-on sur Orphanet. Huit maladies rares sur dix sont d'origine génétique, mais il existe aussi des maladies infectieuses très rares, ainsi que des maladies auto-immunes et des cancers rares. Pour un grand nombre de maladies rares, la cause demeure inconnue à ce jour. Si l'atteinte peut être visible dès le plus jeune âge, plus d'une sur deux apparaît à l'âge adulte, comme la maladie de Huntington, la maladie de Charcot-Marie-Tooth ou le sarcome de Kaposi. La majorité des maladies rares (65%) sont graves et invalidantes.

- **Quelles sont les maladies rares les plus fréquentes?**

La grande majorité des maladies rares n'atteignent que quelques dizaines de malades. Mais une cinquantaine de pathologies touchent plusieurs milliers de personnes. Parmi les maladies rares les plus répandues en France, on peut citer: la sclérodémie systémique qui se caractérise par un durcissement de la peau et d'autres organes (poumons, cœur, appareil digestif) ; le syndrome de Noonan, maladie génétique générant une petite taille, des anomalies cardiaques et un visage particulier ; la myasthénie acquise, maladie auto-immune entraînant une faiblesse musculaire avec fatigue ; ou encore la maladie de Charcot-Marie-Tooth, qui se traduit par une diminution du volume musculaire avec faiblesse et des anomalies de la sensibilité.

- **Saviez-vous qu'il s'agit d'une maladie rare?**

Parmi les maladies rares, certaines reçoivent davantage d'attention que d'autres, laissant penser qu'elles sont plus fréquentes que la réalité. Saviez-vous par exemple que le cancer de l'ovaire est catégorisé comme maladie rare? Il touche en effet 30 personnes sur 100.000. Idem pour le cancer de la thyroïde (carcinome papillaire), qui concerne 12,7 individus pour 100.000. Des maladies connues du grand public pour leur caractère spectaculaire, comme la narcolepsie-cataplexie (responsable d'accès de sommeil incoercibles) et la pelade universelle (qui entraîne la perte des cheveux et des poils) entrent également dans cette catégorie.

- **Toutes ces maladies ont-elles toujours été rares?**

Non, certaines sont devenues rares dans un périmètre donné grâce aux progrès de la médecine. C'est le cas notamment de la tuberculose (20 cas pour 100.000 individus), qui a fait des ravages en Europe avant la découverte du traitement antibiotique permettant de la guérir. Mais elle continue de sévir dans de nombreuses régions du monde (Europe de l'Est, Afrique), où elle n'est pas une maladie rare.

- **Des maladies rares aux manifestations étonnantes:**

Certaines maladies rares, très peu connues, se traduisent par des symptômes spectaculaires. Ainsi l'achromatopsie (2,7 personnes sur 100.000), maladie héréditaire ou acquise qui se traduit par l'incapacité de voir les couleurs; la vision se fait en nuances de gris. Le syndrome des cheveux incoiffables débute généralement pendant l'enfance: les cheveux deviennent progressivement blond argenté ou couleur paille, secs et désordonnés, se dressent sur le cuir chevelu, poussent dans tous les sens et ne peuvent être aplatis avec un peigne. Il s'améliore spontanément à la sortie de l'enfance. L'hypertrichose congénitale généralisée type Ambras n'a été observée pour sa part que dans 40 cas dans le monde: le corps des patients est entièrement recouvert de poils soyeux, légèrement colorés qui peuvent atteindre plusieurs centimètres de long et sont plus abondants sur le visage, les oreilles et les épaules. Malheureusement, il n'y a pas d'amélioration spontanée et une prise en charge psychologique peut être nécessaire. Enfin, l'épidermodysplasie verruciforme, si elle n'est pas prise en charge dès les premiers symptômes, débouche sur le développement de verrues impressionnantes aux mains et aux pieds, ressemblant à de l'écorce, qui ont conduit à surnommer les malades «hommes-arbres». Un homme a ainsi [récemment été opéré de cette maladie au Bangladesh](#).

Journée internationale des maladies rares : de l'espoir pour les malades

le 29 février 2016

C'est aujourd'hui, le 29 février que se tient la Journée internationale des **Maladie Rares**, elle a pour thème cette année « La voix des patients ».

Une « maladie rare » est qualifiée comme telle lorsqu'elle touche moins de 5 personnes sur 10 000, selon l'Union Européenne.

Mais 3 millions de Français sont concernés par l'une des 6000 à 8000 **maladies rares** dénombrées, dont 80 % d'entre elles sont d'origine génétique. Certaines sont des maladies neuromusculaires, d'autres métaboliques, infectieuses, auto-immunes ou encore des **cancers** rares.

Le diagnostic, le suivi, l'accompagnement et le traitement des malades sont aléatoires du fait de leur rareté.

La **Plateforme Maladies Rares** lance donc un Appel pour « un 3^{ème} plan national » et demande au gouvernement la constitution d'une mission spécifique qui mobiliserait l'ensemble des acteurs institutionnels et privés (associations de malades, professionnels de santé, industriels du médicament...) afin de sensibiliser et faire avancer les recherches.

Journée internationale des maladies rares : faire entendre la voix des malades

lundi 29 février 2016

Ce lundi 29 février est organisée la 9^e Journée internationale des maladies rares. Ces pathologies sont certes rares, mais elles touchent au total plus de 3 millions de Français. Beaucoup reste à faire sur le terrain de la médiatisation, de la recherche, mais surtout de la prise en compte des patients.

Il existe entre 6 000 et 8 000 maladies rares répertoriées.

Des maladies qui touchent près de 3 millions de Français

Une maladie est dite "rare" quand elle touche moins d'une personne sur 2 000, soit en France environ de 30 000 personnes. Il existe entre 6 000 et 8 000 maladies rares (comme la [maladie de Charcot](#), la [mucoviscidose](#)...) ; 5 nouvelles pathologies sont décrites dans la littérature médicale chaque mois. Dans 80 % des cas, les maladies rares sont d'[origine génétique](#). En France, près de 3 millions de personnes sont concernées par ces maladies.

Une journée d'action pour faire entendre la voix des malades

Face aux difficultés qui se dressent devant les malades, l'Alliance Maladies Rares organise des actions dans toute la France lundi 29 février, dans le cadre de la 9^e Journée internationale des maladies rares. Cette journée est l'occasion pour le collectif (qui regroupe plus de 200 associations) de sensibiliser aux défis quotidiens et faire entendre la voix des malades. La journée sera relayée dans plus de 85 pays dans le monde.

A titre d'exemple, l'Alliance Maladies Rares organise des actions de sensibilisation dans les écoles. Des supports pédagogiques sont mis à disposition pour parler de ces pathologies aux 6-10 ans, avec un numéro spécial et un concours du *Petit Quotidien*. L'ensemble des actions menées dans toute la France est à découvrir [ici](#)

Premier obstacle : l'errance diagnostique

Les patients qui souffrent de maladies rares sont confrontés à de nombreux obstacles durant leur parcours thérapeutique, à commencer par l'errance diagnostique. Selon une enquête menée par Erradiag pour l'Alliance Maladies Rares, près d'un quart des malades ont attendu "*près de 4 ans avant que la recherche de leur diagnostic ne débute*". Autre constat inquiétant, 37 % des répondants à cette étude "*estiment avoir subi une ou des erreurs de diagnostic*". Ces errances ont causé "*des comportements inadaptés*" dans 44 % des cas, voire des "*préjudices physiques ou psychiques*" pour plus de la moitié des répondants.

Près de 40 % des diagnostics confirmés "*proviennent des Centre de référence ou des "Centres de compétence*". D'où l'importance de l'information des professionnels de santé et du médico-social, de l'amélioration de la prise en charge et de l'investissement des pouvoirs publics, afin d'améliorer la vie des patients qui souffrent de ces maladies.



Infographie LexisNexis BIS

Des espoirs thérapeutiques et beaucoup d'attentes

La principale préoccupation des patients qui souffrent d'une maladie rare, mais aussi de leur entourage, reste le traitement. Beaucoup de maladies orphelines ne disposent pas à l'heure actuelle de traitement curatif. Même si les essais cliniques se multiplient chez l'Homme, notamment par la voie des cellules souches ou des traitements géniques, beaucoup reste à faire.

A l'occasion de la Journée internationale de mobilisation, les laboratoires Sanofi ont annoncé la sortie prochaine d'un traitement oral contre la [maladie de Gaucher](#). Des tests cliniques sont également en cours pour proposer des traitements contre la [maladie de Fabry](#) ou encore la [maladie de Niemann-Pick](#).

Sources

- 1- Alliance Maladies Rares : [Journée internationale des Maladies Rares, lundi 29 février 2016](#)
- 2- Enquête Erradiag/Alliance Maladies Rares : [L'errance diagnostique dans les maladies rares](#)
- 3- Communiqué de presse de Sanofi, 23 février 2016

Maladies rares : pour la sécurité des patients

[29 février 2016 - 11h30]



Au total, 80 des 7 000 maladies rares sont d'origine génétique S_L /shutterstock.com

Les maladies rares touchent 3 millions de patients en France et 30 millions en Europe. Ce 29 février est marqué par la journée mondiale dédiée. Enjeux, obtenir l'appui des politiques pour mettre en place un 3^e Plan National et faciliter l'accès à de nouvelles thérapies spécifiques.

Ce 29 février est organisée la 9^e Journée mondiale des maladies rares. L'occasion pour l'Alliance éponyme et plusieurs acteurs* de lancer une plateforme collaborative. Objectif, inciter le gouvernement à mettre en place un 3^e Plan National Maladies Rares. Le 2^e s'achevant à la fine de cette année 2016.

Grâce au règlement européen de 1999 sur les médicaments orphelins, initié par la France, plus de 15 traitements nouveaux ont vu le jour en 15 ans de recherche. Mais des progrès restent à faire dans la mise au point de nouvelles thérapies. A ce jour, il existe moins de 200 traitements différents pour les 7 000 maladies rares répertoriées.

Un manque de sécurité ?

Pour l'Alliance, du fait de leur rareté, ces maladies « n'incitent pas les industriels à investir dans le développement de médicaments ». Problème, « plus de 300 médicaments sont couramment utilisés hors AMM, hors de tout cadre légal, pour soulager certains symptômes. » En clair, « ni la sécurité de ces utilisations ni la pérennité de l'accès à ces molécules ne sont garanties ». Malheureusement, les patients n'ont d'autres alternatives thérapeutiques vers lesquelles se tourner.

« Le droit à des médicaments adaptés et sécurisés pour tous, quelle que soit la rareté des maladies, est encore loin d'être une réalité ». D'autant que ces médicaments, vendus en infime quantité, coûtent très cher. « Les prix devraient évoluer au fur et à mesure de l'obtention des preuves de valeur thérapeutique, d'une meilleure prise en compte des coûts réels et d'une rémunération du risque pris par l'industriel », propose l'Alliance maladies rares pour pallier cette problématique.

Les Français bien informés ?

Au total, 4,5% de la population française sont touchés par une maladie rare. Pourtant ces dernières sont mal connues et peu évoquées dans les médias. A titre d'exemple, la mucoviscidose a été traitée plus de 3 000 fois en 5 dans la presse française. Contre 81 fois pour la maladie de Charcot-Marie-Tooth (qui touche pourtant 30 000 Français).

**AFM Téléthon, EURORDIS Rare Disease Europe, Maladies Rares Infos Services, la Fondation Maladies Rares et le réseau Orphanet INSERM*



<http://rmc.bfmtv.com/emission/maladies-rares-les-blouses-blanches-partout-quand-on-est-enfant-c-est-traumatisant-955318.html>

Maladies rares: "Les blouses blanches partout, quand on est enfant, c'est traumatisant"

29/02/2016 à 13h11



La plupart des maladies rares sont d'origine génétique, et pour la majorité, il n'existe aucun traitement. (Photo d'illustration) – AFP

TÉMOIGNAGES – Ce lundi, c'est la 9e journée internationale des maladies rares, qui touche trois millions de personnes en France. Pour la plupart de ces maladies, en majorité d'origine génétique,

il n'existe aucun traitement. Comment vit-on aujourd'hui avec une maladie rare? RMC a rencontré plusieurs patients, qui se sont confiés.

"Ensemble, faisons entendre la voix des malades": c'est le slogan de la 9e journée internationale des maladies rares, qui se tient aujourd'hui. Il existe environ 7.000 maladies que l'on appelle rares, recensées dans le monde. La plupart sont d'origine génétique, et pour la majorité, il n'existe aucun traitement. En France, 3 millions de personnes sont touchées.

Cette journée mondiale est organisée par l'Alliance Maladies Rares, une fédération de plus de 200 associations de malades. L'occasion pour l'organisation de lancer un appel au gouvernement pour mettre en œuvre un 3e plan national maladies rares.

"C'est à la fois de l'argent, mais c'est aussi une volonté politique, pour aller plus loin dans l'égalité des soins", explique Paulette Morin, déléguée régionale Ile-de-France de l'Alliance Maladies Rares, qui attend beaucoup du gouvernement. "Pour nous, c'est vital".

"Des temps d'errance de diagnostic jusqu'à cinq ans"

Depuis 2004, deux plans se sont succédé, permettant de réels progrès dans la prise en charge de ces maladies. Mais les défis à relever restent immenses: accès équitable au diagnostic et à une prise en charge sur tout le territoire, information des patients et des professionnels, développement de traitements et enjeux industriels.

"On est encore trop nombreux à ne pas avoir de diagnostic, à avoir des temps d'errance de diagnostic jusqu'à cinq ans!", reprend Paulette Morin, elle-même atteinte du syndrome de Marfan. C'est beaucoup trop long quand on n'a pas de prise en charge, quand quelques fois on vous dit: 'c'est psychologique, tu ferais bien de te faire soigner'. C'est du temps perdu, et c'est l'aggravation de la pathologie".

"J'ai perdu 40 kilos en six ans"

Comment vit-on aujourd'hui avec une maladie rare? Quelles sont les attentes des malades? RMC a rencontré plusieurs patients, qui se sont confiés. Fanny, 30 ans, est malvoyante. Elle est atteinte du syndrome de Bardet-Biedl, une maladie rare aux symptômes très variables.

"J'ai eu une greffe rénale il y a 22 ans", précise-t-elle. "Dans mes symptômes, il y a aussi l'obésité, que j'ai réussi à limiter. J'ai perdu 40 kilos en six ans", raconte la jeune femme, qui se bat contre un véritable mystère médical, contre lequel il n'existe aucun de traitement.

"Je ne peux pas vous embaucher"

Autre souffrance pour les malades: la très grande difficulté d'accès à l'indépendance. Malgré son handicap, Fanny a fait des études. Elle est diplômée en secrétariat juridique. Elle a beau envoyer des CV à des cabinets d'avocats, rédiger des lettres de motivations expliquant son handicap mais aussi ses compétences, elle n'a été rappelée qu'une seule fois. Et la responsable du cabinet a été très claire avec elle:

"Votre maladie me fait peur, je ne sais comment adapter le poste de travail à votre condition, je ne peux pas vous embaucher", lui a-t-elle répondu tout de go.

Résultat: à 30 ans, Fanny vit toujours chez sa mère, une situation qui la fait beaucoup souffrir.

"Je crois que les gens ont peur parce qu'ils ne savent pas", poursuit-elle. Une maladie rare, ils ne savent pas ce que c'est. Du coup, ils ne sont pas prêts à accepter des personnes comme nous. Différentes".

"On ne vit pas comme les autres"

Sandrine, 50 ans, est atteinte, elle, du syndrome de Marfan.

"Les médecins faisaient cours sur moi, donc c'est hyper impressionnant quand on est enfant", se remémore-t-elle. "Les blouses blanches, partout, c'est traumatisant. Mon quotidien, ce sont les douleurs articulaires et la fatigue. C'est super dur. On ne vit pas du tout comme les autres personnes".

Sandrine, est une très grande femme - c'est l'un des symptômes – qui porte un corset et marche péniblement avec une canne. Son squelette et ses organes sont très abîmés par la maladie. Mais elle a la chance d'exercer une activité en télétravail, et c'est très important pour elle:

"Je ne suis pas bonne à rien faire!", ajoute-t-elle. "Mon corps ne marche pas mais ma tête, elle, fonctionne parfaitement. Mon fils fait encore des études, il faut que je puisse le financer".

"J'avais peur de transmettre la maladie à mon enfant"

La plupart des maladies rares sont génétiques. C'est le cas du syndrome de Marfan, qui a une chance sur deux de se transmettre de la mère à l'enfant. Son fils, Maxime, a 20 ans. Et il a hérité de la maladie. Le diagnostic est tombé lorsqu'il avait trois ans. Sandrine s'est effondrée.

"Je ne voulais pas d'enfant, j'avais trop peur de transmettre la maladie. Mais le papa voulait. C'est très dur pour une maman", confie-t-elle.

Depuis, Maxime est suivi de près, comme elle. Il a subi de multiples interventions chirurgicales, dont une lourde opération de l'aorte, il y a presque deux ans. La connaissance, et donc la prise en charge des maladies rares, sont très variables selon le lieu de résidence. Sandrine n'a pu qu'en faire le triste constat. Jusqu'à ses huit ans, elle vivait à Paris avec ses parents, où elle était très suivie par les médecins.

Inégalités de traitement sur le territoire

Et puis un jour, la famille a déménagé dans une petite commune du Nord de la France. Et là, aucun professionnel de santé n'avait entendu parler du syndrome de Marfan: ni le médecin généraliste, ni l'ophtalmologiste. Les parents de Sandrine étaient totalement démunis.

"Ma maman devait demander systématiquement au médecin de regarder dans leur dictionnaire médical, d'apprendre, avant de m'ausculter!", explique-t-elle.

Aujourd'hui, Sandrine se bat pour faire reconnaître leur maladie mais surtout pour que la recherche avance.

Par C. P. avec Amélie Rosique

Journée internationale des maladies rares : où en est-on en 2016 ?

3 millions de Français, 30 millions d'Européens souffrent de maladies rares. Cette journée est la leur.

29/02/2016



Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche un personne sur 2 000 seulement. C'est ainsi, qu'à l'heure actuelle, on estime entre 7 000 et 8 000 le nombre de maladies rares identifiées. Ce qui ne veut pas dire qu'il n'en existe pas d'autres.

Quelles sont ces maladies rares ?

Les maladies rares regroupent des maladies

neuromusculaires, métaboliques, infectieuses, auto-immunes, mais aussi certains cancers extrêmement rares.

Parmi ces maladies, on peut citer le syndrome d'Angelman, le syndrome du X fragile, la sclérose latérale amyotrophique...

Dans deux tiers des cas, ces maladies sont graves, invalidantes et dans la moitié des cas, le pronostic vital est engagé.

Une origine génétique dans 80 % des cas

Ces maladies proviennent, la plupart du temps, de la mutation d'un gène, ou d'un chromosome. Mais, s'il y a 50 ans, seuls 30 % des patients sortaient du cabinet médical en sachant de quoi ils souffraient, ils sont 50 % aujourd'hui. Un progrès, mais qui n'est pas suffisant.

Un 3ème plan maladies rares

Alors que cette année est la 9ème Journée Internationale des Maladies Rares, la Plateforme Maladies Rares lance un appel pour un 3ème plan national Maladies Rares. Ce qu'elle attend de ce 3ème plan :

Un accès au diagnostic qui soit équitable pour tous partout.

Une prise en charge des patients harmonisée.

Les patients atteints de maladies rares réclament un 3e plan national

Santé - Modifié le 29/02/2016 à 15:18 | Publié le 29/02/2016 à 15:14 -

Les maladies rares touchent trois millions de personnes en France. | AFP

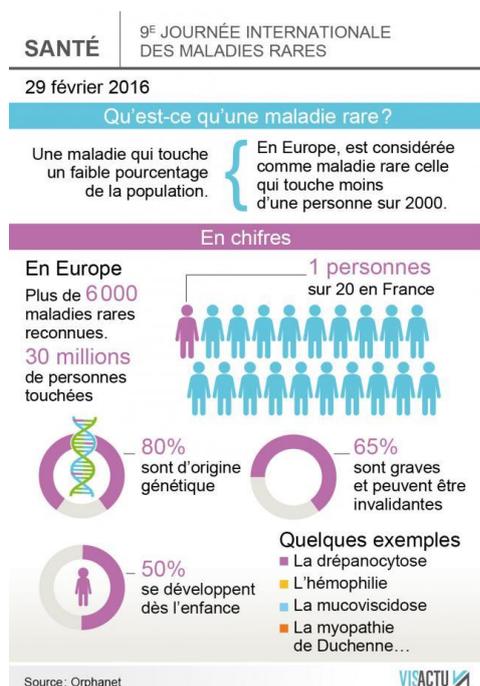
Un regroupement d'associations de patients atteints de maladies rares a appelé lundi à la mise en place d'un troisième plan national.

Ces affections touchent trois millions de personnes en France souvent confrontées à un parcours difficile pour établir le bon diagnostic.



« **L'errance diagnostique reste à des niveaux inacceptables** », déplore Plateforme maladies rares qui regroupe notamment AFM-Téléthon et Orphanet.

« **Les progrès réalisés ces dernières années sont indéniables mais ne doivent cependant pas minimiser la profonde injustice et les souffrances générées par les longues années d'errance qui pourraient être évitées si notre système de santé était plus efficace** », ajoute-t-elle dans ce texte diffusé lundi à l'occasion de la journée internationale des maladies rares.



Retard. Les associations soulignent que dans certains cas, un diagnostic ne peut pas être fait. Pourtant, il existe de nouvelles technologies de séquençage à très haut débit.

« **Elles permettraient d'apporter enfin une réponse à des dizaines de milliers de malades. Notre pays tarde pour décider la création d'une plateforme nationale de séquençage très haut débit, spécialisée dans les maladies rares** », soulignent-elles.

Enfin, elles ajoutent qu'un dépistage pré ou postnatal « **pourrait contribuer à limiter certaines errances diagnostiques mais aussi et surtout permettre de traiter précocement des malades** ».

« **Malgré l'évolution des techniques et les pratiques développées dans d'autres pays comparables, la France n'a, dans le domaine des maladies rares, pas fait évoluer ses pratiques depuis près de 15 ans** », disent-elles.

Le 17 février, l'organisation représentative des laboratoires pharmaceutiques en France, le Leem, avait appelé à la

mise en place d'un tel plan.

6 à 8000 maladies rares Une maladie est dite rare quand elle touche moins d'une personne sur 2 000, soit quelques centaines ou quelques dizaines pour une maladie donnée. Il existe entre 6 000 et 8 000 maladies rares.

Le premier plan national Maladies rares avait été lancé pour la période 2005-2008. Le deuxième, lancé en 2011 avait été prolongé fin 2014 jusqu'à fin 2016 par le ministère de la Santé.