

SCIENCES

Les maladies rares sortent de l'isolement

Les pathologies rares affectent entre 5 et 6 % de la population en France, c'est à dire des milliers de patients négligés par les industriels.

Près de 4 millions de malades en France, plus de 25 millions en Europe. Les maladies rares touchent en fait un grand nombre de personnes. Environ 6.000 pathologies de cette famille, dont 80 % ont une cause génétique, ont été recensées et ce nombre augmente régulièrement: 5 nouvelles maladies sont décrites chaque semaine par les chercheurs. La plupart sont difficiles à diagnostiquer et peu étudiées. Elles ne concernent que quelques milliers de patients par pays et sont donc négligées par les industriels. Elles sont très invalidantes, restent pour la plupart incurables, touchent surtout des enfants, et un quart d'entre elles se déclarent après 40 ans. Outre leur maladie, ces patients et leurs proches souffrent de l'isolement. Ils ont aussi la sensation d'être abandonnés par la science, la médecine et la société, alors qu'ils ont un gros besoin d'information et de partage de leurs expériences.

Cette semaine se tient à Paris le second congrès européen des maladies et handicaps rares. Les organisateurs veulent surtout faire pression sur le pouvoir politique et persuader l'opinion « *qu'il y a toujours quelque chose à faire* ». Pour preuve, les énormes dispersions existantes selon les régions ou les pays, pour traiter ou prendre en charge certains de ces fléaux. L'espérance de vie d'un enfant danois atteint de mucoviscidose est ainsi supérieure d'une vingtaine d'années à celle d'un petit Français.

Les pays du nord de l'Europe, pionniers dans la reconnaissance (du handicap, ont été parmi les premiers à mettre en place des systèmes d'assistance médico-social performants. En revanche, dans les pays du Sud l'exclusion est souvent la règle non dite face à ce problème.

En portant leurs problèmes sur la place publique, les associations de malades espèrent faire avancer les dossiers dans deux domaines principaux: la mise au point de techniques de diagnostic fiables et la prise en charge globale des patients. « *En France nous manquons d'imagination pour faire travailler ensemble le secteur médical et les acteurs sociaux* », constate Ségolène Aymé directrice d'Orphanet serveur d'informations en ligne spécialisé.

L'errance diagnostique

L'un des problèmes les plus sérieux supportés par les familles est certainement « l'errance diagnostique », liée à la difficulté voire à l'impossibilité de trouver un spécialiste capable de décider d'une prise en charge adaptée. « *Les familles sont renvoyées d'un expert à l'autre, ce qui est pour elles un fardeau supplémentaire* », explique Christel Nourissier de l'Alliance maladies rares qui fédère environ un millier de pathologies de ce type. Cette méconnaissance du milieu médical est également source de retards, d'erreurs de diagnostic, d'une multiplication des examens et donc de coûts inutiles. De surcroît, elle conduit parfois à une psychiatrisation des malades et de leurs familles submergés par les contraintes.

La recherche s'organise lentement et la France a lancé un GIS (Groupement d'intérêt scientifique) spécifique à ces pathologies. Disposant de moyens limités (4 millions d'euros financés par l'Etat et l'AFM), ce programme entend coordonner la recherche médicale française sur un sujet particulièrement complexe. « *Comprendre ce qui ne marche pas nous permet souvent de faire avancer le système* » avance le professeur Alain Fischer, directeur de l'Institut des maladies rares. Cette année, le GIS a financé 25 nouveaux réseaux de recherche destinés à devenir des centres d'excellences. « *Ces réseaux ont également la vocation de prendre en charge des malades et c'est une bonne base pour démarrer des recherches* », juge Alain Fischer.

Le GIS MR s'est fixé 3 objectifs principaux: affiner les techniques de diagnostic, comprendre les mécanismes d'évolution des maladies et accélérer la R&D thérapeutique. Il est ainsi prévu d'intensifier la recherche génétique en analysant les génomes de cohortes de malades sélectionnés. « *C'est une des nécessités absolues* » indique Alain Fischer. Les recherches vont également s'appuyer sur le programme « clinique de la souris » mis en place à Strasbourg dans l'équipe du professeur Chambon. Dix-huit projets ont été lancés sur ce rongeur qui est un bon modèle animal pour de nombreuses maladies.

Criblage informatique

Quant à la recherche thérapeutique, elle est selon Alain Fisher dans un contexte plus favorable depuis la mise en place d'une législation sur les médicaments orphelins en Europe (voir encadré). Grâce aux techniques de criblage informatique, il est prévu de revisiter les catalogues des molécules existantes ou abandonnées par les industriels de la pharmacie. Ce vivier pourrait contenir quelques remèdes intéressants.

Quant à la thérapie génique elle reste pour l'instant plus une promesse qu'une réalité. « *La recherche médicamenteuse est beaucoup plus importante dans l'immédiat* » juge Alain Fischer dont l'équipe à l'hôpital Necker de Paris a réalisé les premiers essais de thérapie génique sur des enfants atteints d'un déficit immunitaire combiné sévère (DICS-X ou enfants bulles). Ces essais qui avaient été suspendus devraient reprendre prochainement avec un nouveau vecteur viral plus sûr que le précédent. Ce dernier (un rétrovirus) avait entraîné de sérieuses complications suite à une mauvaise insertion du gène médicament dans le génome des enfants soignés.

ALAIN PEREZ

(Extrait du journal 'les échos' du 16/10/2003)