

Les maladies rares – des maladies très répandues

Brochure d'information des entreprises
pharmaceutiques suisses pratiquant la recherche



Nombre de patients estimé à 400 000 en Suisse	4
Une individualisation a lieu	5
Avancée de la recherche sur les maladies rares	6
Une maladie pulmonaire rare	8
Maladie musculaire incurable	10
«La mise en réseau est le b.a.-ba»	12
Faire un pas en avant	17
Informations sur Internet	20

La recherche – le plus sûr moyen contre les maladies

De nouveaux médicaments et traitements améliorent la qualité de la vie et augmentent les chances de survie et de guérison de nombre de patient(e)s. Dans le cas de certaines maladies, par exemple le diabète, ils permettent aujourd’hui de mener une vie quasiment normale. Dans d’autres cas, par exemple le cancer, les médicaments soulagent la souffrance, freinent l’évolution de la maladie ou peuvent même la guérir, bien souvent chez les enfants.

L’existence de médicaments efficaces contre de nombreuses maladies est le fruit de la recherche de ces dernières décennies. Mais le chemin est encore long. En effet, il reste de nombreuses maladies que l’on ne sait pas soulager, de nouveaux médicaments font défaut.

La mise au point d’un médicament nécessite plus que de l’esprit d’invention. Le futur médicament doit passer de nombreux contrôles de sécurité et d’efficacité avant d’être autorisé par les autorités compétentes. Entre les premières expériences en laboratoire de recherche et l’autorisation de mise sur le marché, 8 à 12 ans peuvent s’écouler.

Nous continuerons à l’avenir à tout faire pour le développement de nouveaux médicaments et de meilleurs traitements, car nous sommes certains que la recherche est le plus sûr moyen contre toutes les maladies.

Interpharma

Association des entreprises pharmaceutiques suisses
pratiquant la recherche



«J'avais bien l'impression que quelque chose n'allait pas, mais je ne savais pas quoi.»

Douze ans avant d'obtenir le bon diagnostic

Dora Brunner vit depuis plus de 30 ans à Möhlin – «Melj», comme disent les habitants –, un village de la région du Fricktal. Les météorologistes connaissent ce village en particulier pour son fort vent sec du sud-est, le «Möhlin-Jet». Lorsque ce vent se lève, Dora Brunner, 78 ans, le sent.

Nombre de patients estimé à 400 000 en Suisse

On considère comme rare une maladie touchant moins d'un habitant sur 2 000 par an. Mais nombre de maladies rares se déclarent encore moins souvent, affectant un habitant sur 50 000 ou sur 100 000. Pour certaines maladies, on ne dénombre en Suisse qu'un seul cas par an.

Chacune de ces maladies est certes rare, mais comme on en connaît environ 5 000 à 7 000 de ce type, on peut finalement dire qu'elles sont très répandues. En Suisse, on estime que 5% de la population au total souffrent d'une maladie rare, soit environ 400 000 personnes. Dans les grands hôpitaux pédiatriques, les maladies rares peuvent être responsables de 50% des hospitalisations.

Il existe une gamme très variée de maladies rares: 80% d'entre elles sont d'origine génétique, mais il existe aussi des maladies infectieuses et des cancers rares, elles peuvent toucher le cœur, le cerveau ou d'autres tissus ou organes. Elles peuvent avoir des symptômes sans gravité ou être mortelles. Les nouveau-nés et les enfants sont touchés, mais aussi les personnes âgées. De plus, une même maladie peut être rare sur un continent et fréquente sur un autre.

Les maladies rares ont surtout un point commun: la plupart d'entre elles portent des noms longs et compliqués, tels que phénylcétonurie, sclérose latérale amyotrophique ou acrocéphalosyndactylie.

Alors, ce ne sont pas de bonnes journées pour elle, car l'air sec lui rend la respiration encore plus pénible que d'habitude. Dora Brunner est un cas vraiment rare: elle souffre, non d'une maladie rare, mais de deux à la fois. Elle a vécu ce qui arrive à bien des patients atteints d'une maladie rare: une longue odyssée avant d'obtenir le bon diagnostic. Chez elle, cela a pris 12 ans. «Tout a commencé au milieu des années 90 par des douleurs dans les poignets», raconte-t-elle d'une voie rauque. Très souvent, ses mains devenaient toutes blanches ou toutes bleues, les



Le diagnostic pose un problème particulier, car il n'y a pas de manière aisée de reconnaître une maladie rare. Bien souvent, le médecin de famille se trouve en présence d'un cas qu'il n'a jamais vu auparavant. Par conséquent, des années peuvent se passer avant que le patient n'obtienne le bon diagnostic.

Une individualisation a lieu

Le décryptage du génome humain au début du XXI^e siècle a bénéficié entre autres à la recherche sur les maladies rares, en particulier parce qu'une bonne partie de ces maladies sont dues à une ou plusieurs modifications du patrimoine génétique. Grâce à ces nouvelles connaissances, nous comprenons aujourd'hui la genèse de bien plus de maladies.

L'observation plus précise du génome a fait accélérer une autre évolution: on peut aujourd'hui classer les maladies, par exemple le cancer, en groupes de plus en plus nombreux, décrits avec précision. Au départ, on pensait que tous les cancers avaient une même cause. On espérait, en la trouvant, être en mesure de soigner d'un coup tous les cancers. Aujourd'hui, on sait que ce n'est pas le cas. Les médecins distinguent plus de 100 types de cancers différents: cancer colorectal, cancer de la peau, cancer du poumon, etc., qui se soignent de différentes manières.

→

articulations gonflaient. Vendeuse de son métier, Dora Brunner travaillait à l'époque dans le magasin de radios et de téléviseurs qu'elle avait ouvert à Möhlin avec son mari. «Notre petit coin musique faisait toute ma fierté, c'est moi qui l'avais mis en place dans le magasin et on y trouvait des disques et des cassettes. Plus tard, des CD.» Bien sûr, ses mains douloureuses représentaient un handicap pour son travail de vendeuse. Tout d'abord, on lui dit qu'il s'agissait de «troubles circulatoires». Donc rien de bien inquiétant. Mais lorsque le gonflement devint de plus en plus fréquent, elle

alla voir un spécialiste, un rhumatologue qui posa un diagnostic de polyarthrite, c'est-à-dire une inflammation de plusieurs articulations. Il mit rapidement le traitement en route. De fait, la douleur diminua, mais pas l'inflammation. «J'avais bien l'impression que quelque chose n'allait pas, mais je ne savais pas quoi.» L'état de ses mains ne s'améliorait pas. Puis, une toux persistante apparut. Puis un enrouement. Puis des difficultés respiratoires. Surpris, le rhumatologue prescrivit d'autres examens. Finalement, c'est dans le sang de Dora Brunner qu'il trouva un indice de la maladie dont

Depuis quelques années, on peut distinguer ces sous-types avec encore plus de précision sur la base de leur empreinte génétique. Par exemple, on distingue aujourd'hui de plus en plus de sous-catégories de cancer colorectal, de sorte que certaines de ces sous-catégories peuvent soudain être considérées comme rares.

Il n'y a donc pas de plus en plus de maladies rares, mais nos outils permettant de les découvrir sont de plus en plus précis. Cette évolution a aussi un effet sur le traitement des patients: les médicaments sont de plus en plus souvent adaptés à un certain type précis de maladie. Une individualisation a lieu – c'est ce que l'on entend aussi par le concept de médecine personnalisée. On a l'espoir de pouvoir à l'avenir prescrire uniquement des médicaments dont on saura avec certitude qu'ils sont efficaces pour un certain groupe de patients.

Avancée de la recherche sur les maladies rares

Depuis des années, les maladies rares sont considérées comme orphelines dans le monde de la médecine. C'est pourquoi on les appelle aussi maladies orphelines («orphan diseases» en anglais). Aujourd'hui encore, nombre de patients sont entièrement démunis face à leur maladie, mais la situation a néanmoins progressé au cours des 25 dernières années. En 1983, la loi appelée Orphan Drug Act a été introduite aux Etats-Unis dans le but d'encourager le développement de nouveaux

il s'agissait vraiment: «Madame Brunner, vous êtes atteinte de sclérodermie.». Pendant 12 ans, elle avait cru souffrir de polyarthrite. «D'un côté, j'ai été rassurée de connaître enfin le vrai nom de ma maladie. Mais de l'autre, cela ne m'a pas apporté grand-chose, car la sclérodermie est incurable, on peut juste en atténuer les symptômes.» Elle ne fait de reproches à personne. «C'est vraiment une maladie rare.» On estime que la maladie se déclare chaque année chez environ une personne sur 100 000. Dora Brunner ne connaît qu'une autre personne

à suivre p. 10 →

6 | 7

médicaments contre les maladies rares. Au cours des dix années précédentes, dix médicaments seulement avaient été développés contre des maladies rares. Depuis l'introduction de l'Orphan Drug Act, plus de 300 produits ont été mis sur le marché aux Etats-Unis. En 2000, l'UE a adopté une directive similaire. Aujourd'hui, plus de 500 médicaments contre des maladies rares sont autorisés dans l'UE.

Les chercheurs travaillant dans l'industrie pharmaceutique s'intéressent aujourd'hui plus souvent aux maladies rares, entre autres choses parce que la genèse de ces maladies repose souvent sur un mécanisme relativement simple. Ceci à l'inverse de maladies telles que le diabète ou les maladies cardio-vasculaires, causées par toute une interaction nébuleuse de différents facteurs.

Dans le cas des maladies rares, les chances de succès du traitement sont souvent plus grandes. Dans certains cas, un médicament contre une maladie rare peut aussi agir contre d'autres maladies plus complexes. Un exemple en est le médicament lancé récemment contre le syndrome métabolique rare CAPS, qui entraîne chez les patients de fréquentes poussées de forte fièvre. On espère que ce médicament pourra aussi être utilisé contre la polyarthrite rhumatoïde.



L'hypertension pulmonaire **Une maladie pulmonaire rare**

Détresse respiratoire, toux, épuisement, lèvres bleues, œdème des jambes, douleurs dans la poitrine – les symptômes d'hypertension pulmonaire (ou hypertension artérielle pulmonaire, HTAP) sont multiples et donnent souvent lieu à des interprétations erronées. De ce fait, le diagnostic est parfois posé très tardivement. Et cela peut avoir des conséquences graves: plus la maladie est détectée précocement, moins le risque de séquelles à long terme est grand.

Les médecins distinguent deux formes d'HTAP. Elle peut apparaître sans cause connue (forme dite idiopathique ou primitive) ou être causée par une autre maladie, par exemple maladie auto-immune, malformation cardiaque, embolies pulmonaires mal soignées, cirrhose du foie, infection au VIH. La forme primitive est extrêmement rare; en Suisse, on estime qu'il y a moins de 20 nouveaux patients par an. La deuxième forme est plus fréquente, mais on n'a pas de chiffres précis.

Jusqu'au milieu des années 80, les patients souffrant d'HTAP avaient un pronostic sombre. En effet, en l'absence de traitement, l'espérance de vie est de 3 ans en moyenne suite au diagnostic, et il n'y avait à l'époque pratiquement pas de traitements. Les vaisseaux sanguins pulmonaires rétrécissent, leur résistance augmente, et donc la pression. Le ventricule cardiaque droit doit donc pomper le sang dans les poumons en luttant contre une forte résistance, ce qui finit par entraîner une insuffisance cardiaque. Le dernier espoir est alors souvent une greffe pulmonaire.



Faire un pas en avant

Aujourd'hui, la situation a changé. La maladie est toujours incurable, mais des recherches intensives ont permis d'accomplir de grands progrès. Les traitements actuels se basent essentiellement sur trois piliers dont le but commun est de détendre les vaisseaux sanguins rétrécis et de soulager le ventricule droit:

- **Prostaglandines:** on les utilise pour améliorer la circulation sanguine lorsque les vaisseaux sanguins sont rétrécis.
- **Antagonistes des récepteurs de l'endothéline par voie orale:** ces médicaments détendent les vaisseaux sanguins, de sorte que la pression artérielle pulmonaire diminue.
- **Inhibiteurs de la phosphodiesterase:** eux aussi détendent les muscles, améliorant ainsi la circulation sanguine.



→

atteinte de sclérodermie. Aujourd'hui encore, on ne connaît pas exactement les causes de la maladie. Pour soulager les symptômes, on administre souvent de la cortisone. La maladie s'étend souvent à d'autres organes, par exemple les poumons. C'est le cas chez Dora Brunner. Aujourd'hui, elle souffre en plus d'hypertension pulmonaire, maladie qui peut vite être mortelle si elle n'est pas soignée. Plusieurs médicaments lui permettent maintenant de contrôler assez bien son hypertension pulmonaire. En dépit de tous ces coups du sort, elle n'est pas du genre à se

plaindre. «Il y a parfois de bonnes journées, parfois de mauvaises.» On est surpris par son courage, car M^{me} Brunner a par exemple besoin d'un apport externe en oxygène pour survivre. Chez elle, l'oxygène lui est administré en continu par un tuyau qui débouche dans la trachée, sous la gorge. Trois grandes bouteilles d'oxygène se trouvent dans l'appartement. «J'ai besoin d'à peu près deux bouteilles par semaine. La troisième est la réserve de sécurité.» Lorsqu'elle sort de l'appartement, elle doit emporter des bouteilles d'oxygène. Sa vie ne tient qu'à un tuyau.

La myopathie de Duchenne **Maladie musculaire incurable**

La myopathie de Duchenne (DMD) touche presque exclusivement les garçons. Dès la petite enfance, les muscles, en particulier ceux des jambes, sont affaiblis. Les enfants sont peu remuants, apprennent tard à marcher, et lorsqu'ils apprennent à marcher, ils «se dandinent» souvent. A l'âge de 10 ans, les patients sont souvent en fauteuil roulant; à 18 ans, nombre d'entre eux ont besoin d'une prise en charge complète. Plus tard, des problèmes respiratoires et cardiaques viennent s'ajouter, et la plupart des patients meurent avant d'atteindre l'âge de 40 ans.

Il existe quelque 600 maladies musculaires différentes, la DMD en est l'une des formes les plus graves et les plus fréquentes, touchant environ un garçon nouveau-né sur 3500.

On sait aujourd'hui assez bien ce qui est à l'origine de cette maladie: une anomalie du gène de la dystrophine. La dystrophine, une protéine importante pour les muscles, fait alors défaut, de sorte que les muscles se dégradent lentement, mais sûrement.

En dépit de ces connaissances, on n'a pas encore réussi à élaborer de traitement efficace. Depuis des années, les chercheurs s'efforcent de trouver une substance contre cette maladie insidieuse. Ils testent actuellement des principes actifs sur la souris et le chien. Chez le chien, l'évolution de la maladie ressemble particulièrement bien à celle de l'être humain.

Par mesure de sécurité, elle porte également un système d'alarme au poignet – cadeau de ses trois enfants pour la Fête des mères. S'il lui arrive quelque chose, il lui suffit d'appuyer sur le bouton rouge pour que le téléphone sonne chez l'un de ses enfants. Si celui-ci ne répond pas, le deuxième est alerté. Elle a eu du mal à accepter de porter le bracelet d'alarme et l'a laissé un certain temps posé sur la commode, comme du linge à ranger. Finalement, elle a surmonté ses réticences. Et maintenant, elle espère ne pas avoir à l'utiliser. ●

Soigner par des médicaments

Il existe aujourd'hui plusieurs médicaments en mesure de soulager les symptômes de la maladie. On utilise par exemple les corticostéroïdes ou la cyclosporine pour abaisser les défenses de l'organisme. Cela permet de freiner la dégradation des muscles. Par ailleurs, des technologies d'assistance, telles qu'équipements de mobilité et traitements de ventilation, permettent de soulager les symptômes de la maladie. Ce que l'on espère à l'avenir, c'est trouver des médicaments qui soignent non seulement les symptômes, mais aussi la cause de la maladie.

Soigner par thérapie génique

L'un des problèmes est que les cellules musculaires ne se divisent presque plus dans le corps humain. Il est donc difficile de soigner la maladie à l'aide de ce que l'on appelle une thérapie génique. Celle-ci consisterait à injecter aux patients une version saine du gène de la dystrophine. Les chercheurs ont obtenu des résultats prometteurs sur l'animal, mais l'utilisation sur l'être humain n'en est qu'à ses débuts et s'avère très compliquée.

Soigner par des cellules souches

Une autre approche de traitement consisterait à greffer des cellules souches musculaires saines. Les patients atteints de myopathie de Duchenne recevraient des cellules souches musculaires issues d'un donneur en bonne santé. En se divisant, ces cellules donneraient naissance à de nouvelles cellules musculaires. Mais cette méthode n'est pas non plus encore au point.



«La mise en réseau est le b.a.-ba»

Interview du professeur Matthias Baumgartner (photo ci-dessus)

Matthias Baumgartner est professeur et spécialiste en maladies rares du métabolisme à l'Hôpital des enfants de Zurich. Il soigne quotidiennement des enfants atteints de maladies rares. Dans cette interview, il explique entre autres pourquoi les parents peuvent se fier à leur intuition.

Monsieur Baumgartner, l'un des problèmes des maladies rares est que de nombreux patients attendent des années avant d'obtenir le bon diagnostic. En effet, nombre de ces maladies sont si rares que les médecins de famille et les pédiatres ne les reconnaissent pas. Comment améliorer cette situation?

Ces maladies sont si diverses et si rares que même les spécialistes ont du mal à s'en faire un aperçu; par conséquent, je ne pense pas que l'on progressera en donnant plus d'informations aux médecins de famille et aux pédiatres au sujet des maladies rares. Il faut plutôt améliorer l'attention des médecins. Si un pédiatre, après avoir examiné son patient, s'efforce de compléter le puzzle, mais qu'il n'obtient pas d'image complète, il peut alors être judicieux d'envisager une maladie rare en tant que cause.



Pouvez-vous donner un exemple?

Si un enfant arrive en urgence avec une fracture, mais qu'il n'y a eu ni chute ni autre cause évidente de cette fracture, il faudrait aller plus loin et se demander s'il n'y a pas une maladie osseuse en cause.

Que conseillez-vous aux parents s'ils ont le sentiment que leur enfant a quelque chose qui ne va pas, mais que les médecins ne trouvent rien?

J'ai déjà fait plusieurs fois l'expérience que l'intuition des parents était juste: après nombre d'examen, on s'est aperçu que l'enfant avait une maladie rare.

Rétrospectivement, comment la situation a-t-elle évolué au cours des dernières décennies de recherche sur les maladies rares?

Il y a eu de grands progrès dans différents domaines, par exemple le diagnostic. Il s'agit en particulier de progrès techniques, par exemple de tests plus précis, qui ont élargi l'horizon des médecins. Une étape importante dans le domaine des maladies rares du métabolisme a été franchie grâce à de nouvelles méthodes de mesure permettant de mettre en évidence divers acides aminés – les constituants des protéines –, ainsi que les produits de leur dégradation dans l'urine ou le sang des patients. On a ainsi pu tout à coup classer en tant que maladies rares des syndromes auparavant mystérieux.



Où y a-t-il encore eu des progrès?

Par exemple dans le domaine des maladies des globules rouges comme la drépanocytose ou les thalassémies. Les possibilités techniques d'analyse de l'hémoglobine, puis d'observation in vitro de la production d'hémoglobine, ont permis des succès étonnants. C'est par ces méthodes qu'on s'est aperçu qu'il y a différentes formes de thalassémie et qu'on a pu étudier pour la première fois les anomalies qui les causent. Actuellement, c'est surtout l'étude du génome qui nous aide énormément à «démasquer les coupables». Les analyses génétiques permettent aujourd'hui de reconnaître assez rapidement et précisément bon nombre de maladies rares.

Reconnaître est une chose. Mais qu'en est-il du traitement?

Pour revenir à l'exemple précédent, si le médecin sait par exemple qu'un acide aminé est responsable de la maladie chez un patient, il peut éventuellement modifier l'alimentation de cette personne de manière à stopper la maladie. Si par contre il sait que c'est l'absence d'une enzyme qui cause la maladie, il peut soigner cette maladie en administrant au patient l'enzyme manquante. On le fait aujourd'hui pour certaines maladies rares du métabolisme, c'est ce que l'on appelle un traitement enzymatique substitutif.



Mais nombre de maladies rares sont encore incurables.

Hélas oui. C'est le cas pour une bonne partie des 7 000 maladies rares. Cependant, dans certains cas, on parvient au moins à soulager les symptômes, voire à stopper la maladie. Les plus grandes difficultés apparaissent dans le cas des maladies rares du système nerveux.

Pourquoi?

Bien souvent, s'il y a lésion du cerveau ou de la moelle épinière, elle est irréversible. De plus, la barrière hémato-méningée pose toujours problème lorsqu'il s'agit de développer des médicaments: de nombreux médicaments ne peuvent pas passer cette barrière, de sorte qu'ils ne parviennent pas à leur but.

Un autre obstacle se situe au niveau de la réalisation d'essais cliniques pour les maladies rares. Ces essais sont indispensables pour tester l'innocuité et l'efficacité d'un principe actif, mais ils requièrent souvent des milliers de patients. Or, pour les maladies rares, on n'a bien souvent pas assez de patients pour réaliser de tels essais. Comment surmonter ce problème?

Actuellement, je suis impliqué dans un essai auquel participeront au total 18 patients seulement, car nous ne pourrions pas en trouver plus dans des délais raisonnables. La mise en réseau est le b.a.-ba de la recherche sur les maladies rares. De plus en plus souvent, on crée des centres de compétences sur certaines maladies, c'est-à-dire qu'un institut se spécialise dans la recherche sur une maladie précise. Pour



nos études, nous coopérons souvent avec des spécialistes travaillant à Paris ou à Londres. Seule une mise en réseau internationale nous permet de trouver suffisamment de patients atteints d'une maladie rare.

Est-ce vraiment nouveau?

Autrefois, on avait plus souvent tendance à faire «chacun pour soi»: chacun faisait sa petite étude, parfois avec juste 4 patients, voire moins. Ces études n'étaient pas très parlantes. Plus tard, on a essayé de coopérer plus étroitement à l'échelon international. Les médecins ont commencé à demander leurs données à d'autres pays et à les intégrer à leurs travaux. Le problème est que de cette manière, on comparait souvent «des pommes et des poires», parce que les différents pays avaient des normes différentes pour leurs essais.

Et qu'en est-il aujourd'hui?

Aujourd'hui, nous sommes en train de fixer des normes qui permettront vraiment de comparer les données portant sur les maladies rares et de les réunir dans des banques de données. De cette manière, les études réalisées seront plus parlantes. Au bout du compte, les patients en bénéficieront, parce que les diagnostics et les traitements s'amélioreront.



Faire un pas en avant

«On peut vraiment espérer faire un grand pas en avant dans le domaine des maladies rares au cours des prochaines décennies», explique Susan Gasser, professeure et directrice de l'institut de recherche bâlois FMI. Pour de plus en plus de maladies rares, on sait comment elles apparaissent. C'est la condition sine qua non au développement de médicaments efficaces.

Par le passé, cette approche a déjà plusieurs fois été couronnée de succès. Quelques exemples:

- **Leucémie myéloïde chronique:** il s'agit d'une leucémie rare entraînant une forte multiplication des globules blancs. Aujourd'hui, on parvient bien souvent à soigner ce type de cancer.
- **Phénylcétonurie:** environ un nouveau-né sur 10 000 est atteint de ce trouble du métabolisme. En l'absence de traitement, il entraîne des lésions cérébrales graves. Les personnes touchées doivent par conséquent suivre toute leur vie un régime alimentaire strict, évitant en particulier la consommation de phénylalanine (un acide aminé). Il existe maintenant un médicament qui permet aux patients d'assouplir ce régime alimentaire rigoureux.
- **Maladie de Gaucher de type 1:** affection rare du métabolisme entraînant une anémie. Selon le degré de gravité de la maladie, on peut aujourd'hui assez bien la soigner par traitement enzymatique substitutif ou par un médicament par voie orale.



Parfois, les médicaments agissent contre plusieurs maladies rares. C'est le cas par exemple des hormones de croissance qui permettent de soigner le syndrome de Turner, maladie dont les symptômes comprennent entre autres une petite taille des patients. Les hormones de croissance sont aussi utiles aux patients atteints du syndrome de Prader-Willi qui, eux aussi, sont de petite taille.

De plus, la thérapie génique pourrait être une approche prometteuse pour de nombreux patients, car une bonne partie des maladies rares sont génétiques. Il s'agirait non seulement de juste soulager les symptômes, mais de stopper la maladie, voire de faire disparaître les symptômes. L'an passé, cette approche a donné des résultats prometteurs dans le cadre d'une étude sur des patients atteints d'une affection oculaire rare. Cependant, la thérapie génique n'est pas encore au point pour être largement utilisée.

La recherche sur les cellules souches en est à un stade similaire et pourrait elle aussi aider à soigner les maladies rares. Actuellement, un premier essai clinique est en cours aux Etats-Unis pour soigner à l'aide de cellules souches les patients atteints de SLA (sclérose latérale amyotrophique). Il s'agit d'une neuropathie entraînant une dégradation musculaire, cette maladie est mortelle en l'espace de 3 à 5 ans.



«Nous espérons pouvoir à l'avenir découvrir des groupes de maladies rares que nous pourrions soigner ensemble. Pour le moment, nous voyons beaucoup d'arbres, mais la forêt est encore cachée», explique Susan Gasser du FMI.

Dans tous les cas, les progrès actuels amélioreront le diagnostic. En effet, à l'aide de l'empreinte génétique, on pourra à l'avenir détecter les maladies rares de manière rapide et fiable. C'est un peu comme la recherche d'un criminel à l'aide de traces d'ADN: on compare l'échantillon d'ADN (le prélèvement sanguin du patient) avec les informations contenues dans une banque de données génétiques. Si la séquence génétique coïncide, la maladie est avérée.

Informations sur Internet

www.orpha.net

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins.

www.lungenliga.ch

Informations sur les affections pulmonaires rares.

www.sgph.ch

Site Internet de la Société suisse sur l'hypertension pulmonaire.

www.grstiftung.ch

La fondation Gebert Rüt met un nouvel accent sur la recherche sur les maladies rares: elle attribue 10 millions de francs suisses au total sur 5 ans à des projets de recherche novateurs visant à améliorer le diagnostic et le traitement de maladies rares.

www.rarediseaseday.org (en anglais)

Chaque année, le dernier jour de février est la Journée des maladies rares.

www.checkorphan.com (en anglais)

Nouvelles au sujet des traitements, des organisations de patients et de la recherche.



Interpharma
Association des entreprises
pharmaceutiques suisses pratiquant la recherche
Petersgraben 35
Case postale
4003 Bâle
Tél. +41 (0)61 264 34 00
E-mail info@interpharma.ch

www.interpharma.ch

Equipe rédactionnelle Interpharma:
Sibylle Augsburg, Heinz K. Müller, Roland Schlumpf

Rédaction: advocacy AG, Bâle

Graphisme: vista point, Bâle

Illustrations: Barbara Jung, Bâle
Page 9 (photo du bas): © 2010 Science Photo Library
Pages 18/19: © 2010 Actelion Pharmaceuticals Ltd.

Sources: innovation.org, Susan Gasser (FMI), Novartis, lungenhochdruck.ch, SGMK

Mai 2010

