



Médecins et associations : un nouveau lien, au-delà du soin

Pour répondre à l'isolement des malades et de leur entourage, ainsi qu'à la méconnaissance des pathologies rares par les professionnels de santé et du secteur social, des spécialistes ont créé des réseaux et travaillent avec les associations de patients. Lesquelles investissent aussi dans la recherche et la thérapeutique.

La plate-forme Prior Maladies Rares en Loire-Atlantique

Action pilote engagée à l'initiative de la Direction régionale des affaires sanitaires et sociales (DRASS) Pays de la Loire à l'occasion du pre-



CELLULE AUDIOVISUELLE - CHU ANGERS

Dominique Bonneau, Dominique Leberre (coordinatrice régionale de l'Alliance maladies rares) et Jean-François Stalder.

mier Plan national Maladies rares, la plate-forme d'information et d'orientation (Prior) pour les maladies rares, commune aux CHU d'Angers et de Nantes, a été officiellement inaugurée en janvier 2011. Elle témoigne de la volonté de certains médecins de s'engager au-delà du soin pour ces patients : « Les centres de référence et de compétences sont indispensables mais les patients ont aussi des problèmes médico-sociaux qui nécessitent des réponses de proximité. Ils ne peuvent pas se contenter d'une visite annuelle dans le centre de référence », souligne le Pr Dominique Bonneau, coordonnateur du centre de référence des maladies neurogénétiques au CHU d'Angers. Ce généticien a donc impulsé Prior dès octobre 2009 à Angers, en lien étroit avec l'antenne régionale de l'Alliance maladies rares. Sous sa responsabilité et celle d'autres référents médicaux (Pr Christophe Verny au CHU d'Angers, Prs Yann Péréon et

Jean-François Stalder au CHU de Nantes), une équipe pluridisciplinaire a été constituée : cadre de santé, assistantes sociales, ergothérapeute, psychologues, conseillère en génétique et secrétaires.

Une mission double

Directement sollicitée par les patients, l'équipe se déplace chez eux si nécessaire pour évaluer leurs problèmes spécifiques (aide à domicile, intégration scolaire, etc.) et les orienter au mieux, « sans jamais se substituer aux structures de soin », précise le Pr Dominique Bonneau. À ce jour, 180 demandes ont ainsi été traitées, parmi lesquelles une cinquantaine a nécessité une visite à domicile.

La plate-forme participe aussi à la diffusion de l'information sur les maladies rares et organise des sessions de formation* pour les médecins, paramédicaux et personnels médico-sociaux. La

réunion sur les problèmes spécifiques de prise en charge de la maladie de Huntington, celle sur les troubles du comportement des enfants atteints de maladies génétiques, et celle sur les troubles de la déglutition des adultes atteints de maladies rares ont attiré à chaque fois plusieurs centaines de participants. « La demande des professionnels est énorme », assure le Pr Bonneau. Avec les associations de patients, l'équipe réfléchit également à l'amélioration des conditions de l'annonce du diagnostic d'une maladie rare.

Financée par l'Agence régionale de santé (ARS) des Pays de la Loire, Prior sera évaluée d'ici 2 ans « et devra démontrer sa plus-value pour obtenir un financement pérenne et faire des émules en France », espère le généticien. Quelque 165 000 patients sont concernés par les maladies rares dans cette région. •

* La prochaine formation, sur le thème de la rééducation périnéale des enfants opérés de malformation ano-rectale, aura lieu à Nantes le 5 avril 2012.

Le réseau VADLR en Languedoc-Roussillon

Situé à Saint-Gély-du-Fesc (Hérault), le siège du réseau Vivre avec une anomalie du développement en Languedoc-Roussillon (VADLR), ouvert depuis 2009, a été inauguré en juillet 2011. « Avec 6 à 8 % de la population concernée par les maladies rares, c'est entre 150 000 et 200 000 personnes en Languedoc-Roussillon, souvent isolées et en manque de repères, qui ont des pathologies multiples et le plus grand mal à trouver des professionnels de proximité », explique le Pr Pierre Sarda, responsable du réseau et coordonnateur du centre de référence sur les anomalies du développement au CHRU de Montpellier.

L'équipe pluridisciplinaire de VADLR (coordinatrice, assistante sociale, psychologue, administratrice et secrétaire) s'est fixé plusieurs missions. La première est de renseigner les familles sur les professionnels de santé sensibilisés aux maladies rares, aptes à les prendre en charge au plus proche de leur domicile. Près de 250 professionnels adhérents sont ainsi répertoriés dans l'annuaire du réseau.*

La seconde consiste à mettre en place des formations thématiques destinées aux professionnels de santé, médico-sociaux et membres de l'Éducation nationale (Journée « X fragile » en septembre der-

nier, demi-journée « La génétique pour tous » en décembre, session sur le syndrome de Williams-Beuren prévue à la fin du premier trimestre 2012).

De nombreux projets

Ouvertes également aux patients, familles et associations de malades, ces rencontres « permettent aux différents acteurs de faire part de leur ressenti et de leurs besoins, et les kinés, orthoptistes et autres psychomotriciens prennent conscience de la nécessité de mutualiser la prise en charge, indique le généticien. Malheureusement, les médecins généralistes sont très durs à mobiliser ».



L'équipe de VADLR. De gauche à droite: Nora Ramdani, Eva Barthélémy, Béatrice Bollaert, Laurence Destrade et le Pr Pierre Sarda.

Issus de la réflexion commune avec l'Alliance maladies rares, de nombreux projets attendent des financements complémentaires à ceux de l'Agence régionale de santé (ARS) pour voir le jour : réunions propres à chaque profession sur des cas concrets, groupes de parole délocalisés à Montpellier, Perpignan puis dans d'autres villes de la région pour les parents d'enfants malades, ouvertures d'équipes mobiles à Montpellier, création de lieux de répit pour les familles, recensement des emplois protégés pour les malades de plus en plus nombreux qui atteignent l'âge adulte... « Les besoins et le champ d'action sont immenses », confirme le Pr Pierre Sarda.

Est-il légitime qu'un spécialiste en génétique s'attelle à une telle tâche? L'intéressé reconnaît que « le débat existe », mais assume : « Beaucoup de généticiens demeurent exclusivement des scientifiques, font des diagnostics brillants et restent dans le "y a qu'à" pour la prise en charge. Pour ma part, mon but est de soigner des patients que je vois évoluer au fil des ans ; quand aucun médicament n'existe, la prise en charge coordonnée et de proximité est la thérapie ».

* www.anomalies-developpement-fr.net

Généthon. Dès l'obtention de sa qualification par l'Agence française de sécurité sanitaire des produits de santé, Généthon Bioprod doit permettre la production de lots de médicaments pour des essais cliniques de thérapie génique, avec pour objectif une production annuelle d'une vingtaine de lots. « L'industrie pharmaceutique délaissant ce domaine, des équipes de recherche du monde entier nous sollicitent », indique Frédéric Revah, directeur général de Généthon.

De la recherche au médicament

Cette année, le Généthon est engagé dans une dizaine de projets de thérapie génique nécessitant ces vecteurs. Parmi eux, deux projets sont en phase clinique. Le premier est celui du traitement de la dystrophie musculaire des ceintures, la gamma-sarcoglycanopathie, dont les essais cliniques ont été lancés en 2006. Le second est celui du traitement du syndrome de Wiskott-Aldrich, essai international dont les phases I et II ont démarré en 2011, le volet français étant mené à l'hôpital Necker (Paris).

« Cet essai doit durer 3 ans. S'il est positif, nous pourrions produire nous-mêmes le médicament pour les 500 patients atteints du syndrome de Wiskott-Aldrich en Europe et aux États-Unis », anticipe Frédéric Revah.

Par ailleurs, l'année 2012 verra aussi la naissance de l'Institut des biothérapies, regroupant les quatre « bras armés » de l'AFM : le Généthon pour la thérapie génique, l-Stem pour les cellules souches, l'Institut de myologie pour la recherche et le traitement des maladies du muscle, et le Pôle nantais de thérapie génique pour les essais précliniques. Soit près de 700 chercheurs, médecins, techniciens et ingénieurs répartis dans plus de 25 000 m² de laboratoires à Paris, Évry et Nantes, et un budget global de plus de 60 millions d'euros – dont 60 % financés par l'association grâce aux dons du Téléthon.

Objectif : fédérer plus étroitement ces forces, leur donner une visibilité internationale accrue et « porter la France au 1^{er} rang mondial des biothérapies », ambitionne Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM. •



Le Généthon, laboratoire du Téléthon

Créé en 1990 par l'Association française contre les myopathies (AFM), le Généthon d'Évry est financé à plus de 85 % par les dons du Téléthon. D'abord reconnu pour avoir élaboré les premières cartes du génome humain en 1992, il a ensuite contribué à l'identification des gènes responsables de maladies, avant de se tourner vers la mise au point d'outils de thérapie génique, puis vers les essais cliniques sur l'homme.

Pour accélérer ces développements, l'AFM a investi

en 2010 dans un centre de bioproduction de 5 000 m², Généthon Bioprod, destiné à devenir le « plus grand centre au monde de production de médicaments de thérapie génique ». En mars 2011, un amendement autorisant les organismes à but non lucratif à créer un laboratoire pharmaceutique pour fabriquer et commercialiser des médicaments de thérapie innovante a fait de l'AFM la première association de patients à pouvoir demander le statut d'établissement pharmaceutique pour



Maquette de Généthon Bioprod.

C. H.