

Grand Angle www.grandanglesante.fr

Spécial Maladies rares

SOUTENONS LA RECHERCHE, CAR L'ESPOIR EST LÀ

Une maladie est reconnue comme rare lorsqu'elle concerne moins de 1 personne sur 2 000. On dénombre environ 7 000 de ces maladies, qui touchent 3 millions de personnes en France.

Mais la plupart de ces maladies gardent encore leur secret : on ignore la cause de plus de la moitié d'entre elles, ce qui compromet la recherche de traitements, et 95 % des maladies rares sont sans traitement à ce jour.

Le besoin en termes de recherche se situe déjà au niveau du diagnostic. 80 % des maladies rares étant d'origine génétique, l'enjeu est d'identifier les gènes en cause dans les symptômes observés pour une maladie donnée, via un séquençage génétique du génome du malade. La recherche thérapeutique est très dynamique. Les stratégies de thérapie génique basées sur la connaissance de la cause génétique de la maladie sont diverses : remplacement du gène déficient par administration de gène ou d'ARN messager, blocage d'un gène rendu toxique par une mutation, une réparation ou une « chirurgie » du génome. La stratégie de repositionnement, qui consiste à identifier pour des indications de maladies rares des molécules actives dans une pathologie plus fréquente, a également fait ses preuves. Parmi les succès, le repositionnement d'une molécule dé-



© Svetlana Letto - stock.adobe.com/DR

veloppée dans le cancer du sein qui a montré des résultats spectaculaires dans les troubles d'hypercroissance (découverte en France), ou encore la mise au point de petites molécules modulatrices qui ont considérablement amélioré le destin des malades atteints de mucoviscidose.

Sans oublier les espoirs suscités par l'intelligence artificielle (IA) pour aider à repérer des malades non diagnostiqués. Il faut donc continuer à financer la recherche. Les associations de patients, dont l'AFM-Téléthon, font un travail remarquable dans ce sens, et les autres acteurs

publics et privés doivent rester mobilisés.

L'enjeu est aussi d'aider la recherche et le développement dans le domaine des maladies ultrarares, dont le modèle économique est très problématique et qui n'ont, pour cette raison, pas de budget spécifique. L'espoir est là, ne le laissons pas s'éteindre !



© xx/DR

Pr Daniel Scherman
Directeur de la Fondation
Maladies rares