

Quel est le rôle des associations de malades ?

Les associations de maladies rares jouent aujourd’hui un rôle moteur dans l’univers de la recherche. Elles ont donné une visibilité forte à ces maladies ignorées. Elles ont réussi à rassembler et mobiliser les familles, et sont devenues de véritables partenaires des chercheurs. Enfin, elles sont d’extraordinaires "communicateurs" de la science vers le grand public.

Pour débattre

Rendez-vous sur le forum d'Inserm.fr

www.inserm.fr

OPINION DE...



Laurence Tiennot–Herment est Présidente de l’AFM, Association française contre les myopathies depuis 2003. Elle œuvre pour le Téléthon depuis sa première édition, en 1987, engagé pour son fils, atteint de la maladie de Duchenne et décédé à vingt ans.

L’AFM a édité l’an passé précisément, un document sur son implication dans les maladies rares « Maladies rares. De la reconnaissance aux thérapeutiques : le rôle de l’AFM ». Ce livret évoque la stratégie de l’AFM dans le domaine de la génétique puisque, rappelons–le, les maladies rares sont pour 80% d’origine génétique. On ne peut pas complètement exclure le rôle de Généthon à Evry, qui a été à l’origine des cartes du génome humain et qui a permis aujourd’hui d’identifier les gènes de plus de 750 maladies. L’origine de la maladie, c’est en effet le point de départ pour pouvoir envisager des pistes thérapeutiques issues de la connaissance des gènes ; puis Généthon s’est engagé dans la vectorologie et maintenant dans les

essais cliniques, il y a notamment quelques essais cliniques à partir de thérapie génique, qui vont se mettre en place concernant des maladies rares, maladies rares neuromusculaires mais aussi immunodéficiences. Le rôle de Généthon dans les maladies rares et de la génétique plus particulièrement est extrêmement précieux ; Généthon est financé à plus de 90% par les fonds du Téléthon et concerne actuellement 150 salariés.

Le rôle de l'AFM dans les maladies rares, c'est aussi la création de l'Institut Maladies rares impulsée en 2001, qui se trouve à l'Hôpital Broussais, dont nous espérons d'ailleurs ne pas être obligés de déménager au printemps 2006, et sur cette même Plate-Forme Orphanet, financé à ce jour par l'AFM à hauteur de moins de 5%, ce qui est minime au regard de ce qui a été donné au moment de sa création. Il y a aussi Alliance Maladies rares créée il y a 5 ans, qui regroupe près de 140 associations de maladies rares différentes les unes des autres, mais qui part du principe que « l'union fait la force ». Il est précieux et important que ces associations puissent se rencontrer et bâtir en effet des stratégies en terme de communication et d'information concernant leur pathologie. Il y a Eurordis, alliance européenne des alliances nationales de maladies rares, qui a eu aussi un rôle de lobby important dans le domaine notamment du règlement européen des médicaments orphelins. Il y a le GIS maladies rares avec 7 partenaires dont l'Inserm et l'AFM, qui met en place des programmes de recherche sur l'ensemble des maladies rares. L'AFM est aujourd'hui le principal financeur de ce GIS.

Maladies rares Info service, numéro d'appel qui permet aux malades et à leurs familles, ainsi qu'aux professionnels de santé, de contacter ce numéro azur pour avoir un accueil, une écoute, des informations qui les orientent par exemple vers des associations, des consultations spécialisées. L'AFM « a porté à bout de bras, seule » Maladies rares Info service pendant des années, et aujourd'hui dans le cadre du Plan maladies rares, la relève est assurée, puisque le Ministère de la Santé nous soutient à hauteur de 50%.

L'AFM reste le principal financeur de ces 5 acteurs sur la Plate-forme. Notre objectif est : guérir, c'est la première mission de l'association sur les maladies rares, la génétique et le muscle.

Les myopathies sont en grande majorité des maladies d'origine génétique ; il nous a semblé important d'être un "vrai fer de lance" dans le domaine de la génétique pour ensuite être aussi un "fer de lance" dans la thérapie, montrer la voie et ce pas forcément sur les myopathies ; on voit bien en effet, dans les premiers résultats de thérapie, que c'est plus facile de travailler sur une maladie qui touche la rétine ou la peau, que sur les myopathies où là, tous les muscles sont atteints. Pour l'AFM, c'est donc faire la preuve des stratégies thérapeutiques sur des maladies rares « modèles », qui pourront ensuite bénéficier au plus grand nombre. On travaille aussi sur le muscle et le cœur parce que les maladies neuromusculaires sont des pathologies qui affectent le motoneurone, qui génère une déficience cardiaque. Malheureusement, nos pathologies seront les dernières à bénéficier de traitements.

L'AFM, c'est développer une recherche forte et soutenue sur les greffes de tissus musculaires.

C'est faire sauter des goulots d'étranglement pour ces maladies, aujourd'hui le premier goulot, qui demeure est l'errance diagnostique.

La dynamique est venue de la génétique dans les années 80, développée aux Etats–Unis, alors que rien en France n'était fait : on ne parlait même pas de maladies rares, maladies inconnues de la science et de la médecine, à quoi bon... Le facteur déclenchant a été l'annonce de la découverte du gène de la myopathie de Duchenne par A. Monaco en 1986*. L'AFM avait déjà un conseil scientifique depuis 1981, et nous nous sommes rendus compte qu'il fallait lancer une biologie à grande échelle. Et pour faire cela à grande échelle, nous ne pouvions pas nous contenter de faire quelques kermesses, d'où l'idée de Bernard Barataud d'aller chercher le concept du Téléthon aux Etats–Unis, de le ramener et d'obtenir les 30 heures de marathon télévisé. Aujourd'hui, c'est devenu un vrai RDV dans l'année, générateur d'un lien social important. Que les citoyens nous suivent, c'est vraiment formidable. Nos enfants meurent et continuent de mourir, alors nous soutenons une recherche qui a pour objectif développer des médicaments et guérir.

Nous ne sommes pas là pour nous substituer à... nous mettons en place, mais il n'est pas question d'installation dans le pérenne. L'AFM travaille dans une logique de transfert et nous accompagnons ce transfert par des co–financements. Transfert en recherche et dans le domaine social. On montre la voie, la pertinence, on fait les preuves de concept. Après, c'est le public ou le privé qui doit porter. Nous avons un pôle de revendication à l'AFM, un grand pôle d'action politique pour faire le lobby nécessaire auprès des pouvoirs publics pour qu'ils prennent la relève quand la preuve est faite de la légitimité d'une nouvelle piste de recherche.

Il nous faut continuer à disposer des fonds nécessaires pour quatre grands projets : Généthon, l'Institut de Myologie à l'Hôpital de la Pitié–Salpêtrière, le Centre d'étude sur les cellules souches et la Plate–forme Maladies rares. En plus de cela, l'AFM finance environ 350 programmes de recherche, plus une trentaine d'essais cliniques avec thérapeutiques innovantes, dont les résultats récemment obtenus sur la rétine chez un chien briard naturellement malade, par une équipe de Nantes, seront communiqués lors du prochain Téléthon.

Mais il ne faut pas oublier que nous sommes une association de malades et de parents de malades, des patients bousculeurs, des patients prescripteurs. Je vous renvoie sur le livre "[Le pouvoir des malades : L'association française contre les myopathies & la recherche](#)" de Vololona Rabeharisoa et Michel Callon.

* [Monaco AP, Neve RL, Colletti–Feener C, Bertelson CJ, Kurnit DM and Kunkel LM](#). Isolation of candidate cDNAs for portions of the Duchenne muscular dystrophy gene.