

# Maladies rares : la recherche, seul espoir pour les familles

le 27.02.2010 04h00

« Je ne pensais pas être grand-mère un jour... » Isabelle Gangneux affiche un large sourire quand elle évoque le bébé de Yann, son fils aîné : il a 2 mois et grandit en parfaite santé. Une joie incommensurable dans cette famille durement touchée par une maladie génétique très rare, l'hypophosphatasie, qui empêche le phosphore de se fixer sur les os en raison du dysfonctionnement d'une enzyme. Conséquences : les malades ont les dents qui tombent faute de racines, souffrent de fractures répétées, de déformations des membres, du thorax et du crâne de manière plus ou moins sévère. Dans la forme la plus grave de la maladie, le nouveau-né ne survit que quelques mois. C'est ce qui est arrivé au premier enfant d'Isabelle, une fille, née en 1975. Le diagnostic a été posé peu de temps avant le décès... par hasard : un médecin qui était en visite à l'hôpital d'Orléans où elle habitait alors s'est souvenu qu'il avait vu un cas aux Etats-Unis. Le plus souvent, les malades errent des années avant d'avoir un diagnostic.

Isabelle avait un risque sur 50 millions que le père de ses enfants ait la même anomalie génétique qu'elle : « et normalement, les enfants sont touchés dans un cas sur quatre. Moi, j'ai eu trois cas sur trois. Les chercheurs ne s'expliquent pas pourquoi ! » Ses fils sont nés en 1978 et 1979. La maladie n'a pas pu être diagnostiquée avant la naissance. « On l'a su quand Yann a perdu toutes ses dents de lait vers 1 an. C'est un des premiers symptômes », explique cette habitante de Chassieu. Des fractures passées inaperçues ont alors été découvertes. Même s'il « souffre beaucoup », Yann travaille aujourd'hui comme aide-boulangier. Plus atteint notamment au niveau de la cage thoracique, son frère Guillaume est en fauteuil roulant. Seule la kinésithérapie parvient à soulager leurs douleurs articulaires et respiratoires.

Pendant des années, Isabelle a entendu qu'ils étaient seuls en France. Jusqu'à ce qu'elle entre en contact sur internet avec Steve Ursprung, un malade alsacien, à qui l'on avait aussi dit qu'il était le seul cas français... et qui a créé en 2004 l'association Hypophosphatasie Europe dont Isabelle est vice-présidente. Selon eux, il y aurait entre 30 et 50 malades en France. Comme il n'existe aucun traitement pour soigner l'hypophosphatasie, tous les espoirs des familles résident dans la recherche. Des essais cliniques sont en cours au Canada pour tester une enzyme synthétique mise au point par le laboratoire Enobia. Un jeune malade français y participe et les résultats semblent prometteurs. Les « garçons » d'Isabelle disent simplement : « Si déjà cela m'enlève mes douleurs, ce sera fantastique ! »

Sylvie Montaron

> NOTE

Renseignements : [isabellegangneux@yahoo.fr](mailto:isabellegangneux@yahoo.fr) ou tél : 04.26.01.78.62.

Site internet : [www.hypophosphatasie.com](http://www.hypophosphatasie.com)

## Une journée spéciale demain dimanche

D'après la définition médicale, une maladie est considérée comme rare ou orpheline lorsqu'elle touche moins de 0,2 % de la population. En France, 3 millions de personnes sont concernées. On recense environ 7 000 maladies rares différentes mais chaque semaine, cinq nouvelles maladies sont découvertes dans le monde... 80 % de ces pathologies sont d'origine génétique.

Le thème de cette troisième journée internationale des maladies rares, organisée demain dimanche, est « construire des ponts entre malades et chercheurs » pour souligner l'importance de la recherche dans ce domaine. Selon le Leem (entreprises du médicament), 70 % de la recherche sur les maladies rares est financée par l'AFM (Association française contre les myopathies) grâce aux dons du Téléthon.

Le laboratoire de l'AFM, le Généthon vient d'ailleurs d'obtenir cette semaine le feu vert des autorités françaises et anglaises pour lancer un essai clinique de thérapie génique pour un déficit immunitaire rare, le syndrome de Wiskott-Aldrich.

Plusieurs structures permettent d'obtenir des informations sur les maladies rares : Maladies rares info services, un service d'informations personnalisé (au 0.810.63.19.20 ou sur [www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)) ; Orphanet est un portail de référence mondiale sur les maladies rares ([www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)) ; L'Alliance maladies rares rassemble deux cents associations de malades ([www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)).