

Maladies lysosomales : détecter plus vite

Chroniques, rares et génétiques, les maladies lysosomales sont causées par un dysfonctionnement au sein des cellules. Subdivisées en une quarantaine d'affections, les maladies lysosomales touchent collectivement 1 nouveau-né sur 8.000. Comme toutes les autres maladies rares, les maladies lysosomales exigent un suivi et un diagnostic précis, ce qui est parfois problématique.

Les maladies lysosomales sont des maladies rares et génétiques dues à un défaut génétique d'une enzyme lysosomale. Les lysosomes sont des organites nichés au sein des cellules. Ceux-ci servent à dégrader des molécules complexes qui sinon, s'accumulent dans les cellules et finissent par les abîmer. Ces molécules complexes sont dégradées en plusieurs étapes et chacune de ces étapes nécessite une enzyme spécifique codée par un gène particulier. Ce qui signifie que pour dégrader une molécule complexe, il faut parfois plusieurs enzymes qui sont chacune codées par un gène indépendant. Les enzymes sont ensuite synthétisées par la cellule grâce à l'information génétique et importées dans le lysosome où elles pourront rencontrer les molécules complexes à dégrader.

"On connaît aujourd'hui une quarantaine de maladies dues au défaut génétique d'une enzyme lysosomale particulière, explique le Dr Marc Abramowicz, généticien à l'Hôpital Universitaire Erasme.

Mucopolysaccharidose de type 1 (MPS1), maladie de Fabry, de Gaucher ou encore maladie de Pompe, toutes ces maladies ont des points communs dans leur répartition familiale, leur progression, leur caractère chronique, leur caractère rare. Par contre, leurs manifestations sont pour chacune assez spécifiques".

Traiter plus tôt

Pour ces maladies, les médicaments les plus efficaces, quand ils existent, sont ceux qui suppléent le défaut enzymatique. "L'enzyme déficiente est reconstituée industriellement, explique le Dr Abramowicz. Le gène de l'enzyme incriminée est cloné et réintroduit dans un système de cellule. Celui-ci produit alors l'enzyme humaine correspondante. On recueille ensuite cette enzyme pour l'administrer en perfusion. Ce traitement doit être chronique. Il fonctionne particulièrement pour les patients atteints de la maladie de Gaucher. Pour les autres maladies lysosomales, le traitement stabilise l'affection et permet de

corriger les symptômes d'autant mieux s'il est débuté plus tôt dans le cours de la maladie."

Voilà aussi pourquoi il est crucial de détecter la maladie le plus tôt possible. "Certains patients, qui sont aujourd'hui traités, racontent qu'ils ont attendu le diagnostic pendant parfois 20 ans! rapporte le Dr Abramowicz. Après avoir parfois entendu que leurs douleurs étaient banales, pas graves voire psychogènes. C'est malheureusement inévitable pour des maladies rares." Dès qu'un cas pose question à un médecin-traitant, le Dr Abramowicz conseille d'envoyer le patient vers un des 8 centres de génétique actifs en Belgique, lieux d'expertise et pluridisciplinaires pour les maladies rares, où une affection inconnue pourra être identifiée comme maladie rare ou pas. "C'est un paradoxe, mais les maladies rares sont une problématique fréquente!" conclut le Dr Abramowicz.

Stéphanie Brisson

stephanie.brisson@mloz.be



Les adresses des 8 centres de génétique sont disponibles sur le site de la Belgian Society of Human Genetics www.beshg.be [sous l'onglet Links]

Témoignage - Sophie Brabant, patiente



“ En Belgique, les patients doivent faire du shopping médical ”

Sophie Brabant est atteinte de la maladie de Scheie, la forme la plus modérée de la MPS de type 1, une maladie génétique rare évolutive. Récemment, elle a décidé de se lancer dans l'action pour mettre en place un meilleur encadrement de soins pour les patients atteints de maladies lysosomales. "Je suis en contact avec l'association française "Vaincre les Maladies Lysosomales" (VML France). Afin de recevoir des subsides ou de participer à des congrès, explique Sophie Brabant, j'ai décidé de créer une association belge en partenariat avec l'association française. Mon but est de créer la même association qu'en France pour soutenir les familles de patients aux niveaux administratif, psychologique et moral."

Approche pluridisciplinaire

Sophie Brabant n'hésite pas à louer l'approche radicalement différente de nos voisins en matière de maladies lysosomales. "En France, le traitement des patients atteints de l'une des maladies lysosomales est résolument pluridisciplinaire. En Belgique, on manque de structure de consultations multidisciplinaires où les médecins coordonnent leurs informations, leurs résultats d'examen. Les patients doivent faire du shopping médical c'est-à-dire trouver un spécialiste

aux oreilles attentives pour cette pathologie. Une maladie lysosomale est complexe, elle oblige le médecin à observer le patient de la tête aux pieds. Sa situation ne peut s'arranger que si on voit tous les symptômes, d'où l'importance de la pluridisciplinarité".

A l'attaque!

Sophie Brabant est prête à fonder son association. Le site de l'association et un forum existent déjà. Les statuts sont quasi bouclés, elle est encore à la recherche d'administrateurs dans le milieu médical, paramédical, parmi les familles de patients et de partenariats avec des entreprises. "Je suis d'un tempérament curieux : je pose des questions, je m'informe, j'essaie de comprendre ce qui m'arrive, raconte Sophie Brabant. Et je me demande comment ceux qui n'ont pas ce tempérament réagissent face à leur maladie et à ses défis..." D'où l'utilité de cette nouvelle association.

Propos recueillis par S.B.



Contactez Sophie Brabant :
sophie.mps@gmail.com
www.maladies-lysosomales.be

Des "centres de référence" reconnus pour les maladies rares

Les maladies lysosomales ou les thésaurismoses sont des exemples de maladies rares qui nécessitent une approche tellement propre et spécifique que les règles générales de l'AMI (assurance-maladie invalidité) ne suffisent pas et/ou sont trop limitées pour ce petit groupe de patients.

Les Mutualités Libres plaident pour une approche spécifique de toutes les maladies rares graves. Les éléments essentiels de cette approche spécifique sont :

- Des "centres de référence" reconnus qui travaillent en étroite collaboration avec un réseau de thérapeutes engagés et informés, qui sont proches du patient.
- L'attribution d'un "package" de droits spécifiques aux patients. Des droits en relation avec leurs besoins spécifiques qui peuvent être établis par les centres de référence. Pour ces soins spécifiques,

les règles, par exemple, de délai de renouvellement ou de fréquence des prestations, de la nomenclature/législation doivent également être élargies.

- En raison de l'avantage de l'amplification, une dimension européenne est nécessaire. Par exemple, pour l'enregistrement (création d'un registre), pour l'accréditation des centres de référence, pour l'essai de nouveaux médicaments et l'évaluation des thérapies existantes, pour la formation du secteur médical et pour l'information au grand public.

Une meilleure vue et une plus grande vigilance du secteur médical, ainsi qu'une plus grande connaissance auprès du grand public entraîneront automatiquement un renvoi plus efficace vers les centres de référence, ainsi qu'une détection plus rapide et plus correcte de ces maladies.