

LES MATINALES DE LA FONDATION

« Entre recherche et clinique, la prise en charge des enfants atteints de maladies génétiques »

Conférence du Professeur Arnold Munnich, chef du service génétique médicale de l'Hôpital Necker-Enfants malades, membre du comité de direction de l'Institut *Imagine*, et Béatrice Bollaert, coordinatrice de l'espace maladies rares & chroniques de l'Hôpital Necker-Enfants malades

Vendredi 6 décembre 2013
Fondation Hôpitaux de Paris-Hôpitaux de France

- Maladies génétiques : le double paradoxe français.

Même si la France est à la pointe de la recherche pour les maladies génétiques, un point demeure : on ne peut pas lutter avec efficacité contre ces maladies. On peut lutter contre les maladies infectieuses, contre les maladies parasitaires, contre la polio, contre le paludisme (encore 15 millions de morts)... mais les maladies génétiques sont un cas à part. Il n'y en a pas plus qu'avant mais elles émergent car les autres disparaissent. Elles sont devenues plus visibles.

Le deuxième paradoxe de ces maladies réside dans l'impuissance thérapeutique flagrante au regard de la puissance diagnostique. Habituellement, un progrès médical est accompagné d'un progrès thérapeutique. Et aujourd'hui en France, on arrive à diagnostiquer précisément presque toutes les maladies génétiques. Mais le traitement et le soin ne suivent pas dans le cas des maladies génétiques. Et c'est le grand défi du futur Institut *Imagine*.

- Les défis de la recherche sur les maladies génétiques

Assurer un égal accès au diagnostic pour tous les enfants Français. C'est une question de solidarité. Il faut une médecine frugale et solidaire. La puissance diagnostique implique que tous les enfants aient un égal accès au soin. C'est un défi de première grandeur, que relève l'institut *Imagine* avec la création des centres de référence et de centres de compétences. Ce qui sera possible à *Imagine* devra être possible pour tous les enfants de France.

Le second défi est de réduire le temps entre le diagnostic et le traitement. Le premier moyen est d'identifier la maladie. Nommer le mal, c'est commencer à le surmonter et c'est déjà le traiter. La nomination fait fonction de projet thérapeutique, elle permet aux proches de surmonter la maladie. Un deuxième moyen est de permettre aux enfants de « jouer avec la maladie ». Une fois nommée, la maladie peut être appropriée par les enfants, ils peuvent imaginer des scénarios de guérison. Avec le « Labo des enfants » d'*Imagine*, ils pourront imaginer comment leur frère ou leur sœur malade pourra guérir.

- Les limites de la thérapie génique

Le bon comportement est d'être pragmatique et non dogmatique en se souvenant toujours que le gène, même s'il est la cause, n'est pas la seule riposte. La thérapie génique ne marche pas toujours et coûte très cher. Il y a d'autres solutions : la chirurgie, la transplantation d'organes, les régimes, les médicaments, etc. Le gène en lui-même ne fait pas mal, c'est la conséquence de la mutation qui fait mal. Le vrai défi est de traiter les symptômes mais pas d'éradiquer le gène.

A l'heure où la médecine est impuissante à soigner, alors même que la recherche permet de tout diagnostiquer, le vrai thérapeute est l'accompagnement. L'enfant ne peut pas être réduit à son gène : il a une famille, une école, des amis... c'est la prise en compte médico-sociale, incarnée à l'institut *Imagine* par Béatrice Bollaert, qui fait tout. C'est la vraie valeur ajoutée d'*Imagine*. Il ne faut jamais séparer le souci sanitaire du souci de recherche, c'est le projet du Professeur Claude Griscelli, pédiatre et généticien, à l'origine du projet *Imagine*.

Intégrer une équipe autour d'Arnold Munnich, précise Béatrice Bollaert, c'est y trouver autant de médecins que d'accompagnateurs. Dans un service de génétique en France, c'est unique et cela reflète bien l'importance donnée à la prise en compte du soin et de l'accompagnement du malade.

- Les spécificités d'un service de génétique

Les personnes atteintes de maladies génétiques rares présentent plusieurs spécificités :

- Avec une naissance sur 2000, les personnes atteintes de maladies rares sont isolées. Elles sont éparpillées, ont du mal à rencontrer leurs pairs et à effectuer leurs démarches. Elles ont la sensation de se battre en permanence face à des institutions qui ne connaissent pas la maladie. Le rôle des accompagnants est de faire de la médiation pour qu'elles se sentent un peu moins seules.
- Les maladies génétiques sont complexes, évolutives et présentent souvent des symptômes qui ne facilitent pas l'intégration. L'incontinence par exemple. Là aussi, il convient de proposer des solutions d'intégration sociale ou professionnelle.

Le rôle des assistantes sociales, des psychologues, des médecins, des chercheurs est de réussir à construire un projet de vie en adéquation avec un projet thérapeutique tout en tenant compte des évolutions de la recherche.

Cela suppose une grande anticipation : dans l'évolution de la maladie, dans l'achat de matériel souvent difficile à obtenir, dans la prévention des dépressions, dans l'intégration professionnelle et même dans le dialogue avec l'entourage. Les parents souvent ne sont pas prêts à ce que leur enfant devienne autonome, aille avec quelqu'un d'autre chez le médecin ou parte en vacances sans eux.

Questions de la salle

- Spécificités de *Imagine* : L'interaction par la vision des uns et des autres, qui est essentielle dans l'innovation. Le lieu conçu par Jean Nouvel permettra à tous de se croiser, de se rencontrer et donc de se connaître. Les moyens et les efforts seront mutualisés et la communication facilitée.
- Maladies orphelines à *Imagine* : *Imagine* sera la passerelle entre les 32 centres de références pour les maladies rares. Il y aura un espace dédié aux familles et un espace dédié aux associations. Les parents et les grands parents aussi auront leur place.
- *Imagine* est un opérateur de recherche sous tutelle de l'INSERM au niveau national, de l'université Paris Descartes et de l'APHP au niveau local. Il propose une prise en charge globale : la recherche, la prise en charge médicale, la prise en charge éducative, la présentation des associations, la sensibilisation, un espace unique de 20 000m², une capacité de 33 000 consultations par an et des formations pour les professionnels de santé.

« *Ne pas subir*, la devise du Maréchal de Lattre pourrait être adoptée par l'Institut Imagine »

Arnold Munnich
