



## FUTURIS 4: RARE DISEASES

### FRENCH SCRIPT

02.00 Générique

02.08 Exterior of International Centre for Life, Newcastle upon Tyne (UK) and interior research laboratory

Newcastle est au coeur du réseau européen dédié à la recherche sur les maladies neuromusculaires génétiques. Elles font partie des maladies rares, ou "maladies orphelines" car ignorées par la recherche, le marché et les autorités compétentes. Une maladie est classée rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2.000. Environ 30 millions de personnes sont concernées sur le territoire de l'Union européenne. La plupart des maladies rares sont douloureuses, réduisent l'espérance de vie et compliquent considérablement le quotidien des patients et de leurs familles. Ces maladies sont incurables.

02.45 ITW Louise Forrest, patient

"En grandissant et à mesure que je comprenais mon état, je voulais guérir, je voulais qu'on me dise : 'Fais ça et tu seras plus forte'. C'est un sentiment très présent en moi aujourd'hui encore, même quand je consulte les spécialistes je demande toujours 'si je fais ça, est-ce que j'irai mieux?' Et... bien que je le sache, je suis toujours choquée quand ils me répondent 'Non'. Mais en même temps c'est important que je garde espoir, que je continue à faire ces exercices physiques, parce que je sais que ça m'empêche de m'affaiblir".

03.16 Louise Forrest in medical visit

Louise souffre d'une atrophie spino-musculaire, une maladie neuro-motrice, transmise génétiquement, qui affecte tous les muscles du corps. Ceux qui se situent près du tronc étant les plus durement touchés. Elle a subi une lourde opération pour consolider sa colonne vertébrale. A présent, elle regarde l'avenir avec espoir.

03.41 ITW Louise Forrest

"Je travaille à plein temps et je voudrais continuer et réussir encore mieux à ce niveau. Mon mari et moi aimerions aussi avoir un enfant, en espérant que mon état n'entraîne pas trop de problèmes. Je réalise que les choses vont être beaucoup plus dures pour moi, que ça pourrait avoir des conséquences pour ma mobilité et ma force, mais j'ai l'espoir qu'il y ait suffisamment de soutien pour nous permettre d'avancer et de réaliser cela, et j'espère continuer à travailler aussi longtemps que possible, avoir un enfant et mener une vie longue et heureuse".

04.19 Children at Newcastle General Hospital

Symptoms of many rare diseases appear at birth or in childhood.

Il y a quelques années, les connaissances insuffisantes sur les maladies rares et la trop faible attention des autorités et de l'industrie pharmaceutique ont conduit à la création d'associations de patients et de familles. Leur action a permis d'améliorer la prise en charge médicale, l'assistance sociale et l'information du grand public. Les récents progrès réalisés en matière de diagnostic ont permis de mieux répondre aux conséquences psychologiques et aux complications physiques des maladies. Il est important que, comme à l'hôpital général de Newcastle, des services soient mis en place pour aider les patients et leurs familles à faire face.

05.01 ITW PROF. KATE BUSHBY, Professor of neuromuscular genetics and Director of the muscle centre

ITW PROF. KATE BUSHBY, Professor of neuromuscular genetics and Director of the muscle centre

"Chez les enfants porteurs de maladies neuro-musculaires rares, les symptômes peuvent se



manifester à n'importe quel âge, de la très petite enfance jusqu'à l'adolescence, mais dans la plupart des cas on commence à détecter les premiers signes au moment de la scolarisation, ou à la crèche, quand ils ont du mal à se mettre debout comme les autres enfants, quand ils ont du mal à faire comme leurs camarades en cours d'éducation physique...etc. C'est à ce moment là que l'on repère les premiers signes.

Ces dernières années, il y a eu beaucoup de recherche pour trouver des traitements à ces troubles. Cela fait maintenant 20 ans que l'on a découvert le premier gène jouant un rôle dans l'état du muscle, et depuis on a étudié des animaux afin de développer de nouveaux traitements, et ces études ont montré que ces gènes défectueux peuvent être remplacés, certains peuvent être réparés, on peut faire quelques modifications pour qu'ils fonctionnent mieux".

05.45 intro Prof. Volker Straub, Institute of Human Genetics, University of Newcastle

Environ 80% des maladies rares ont une origine génétique identifiée, impliquant un ou plusieurs gènes ou des anomalies chromosomiques. Le professeur Volker Straub est à la tête d'une équipe de chercheurs travaillant sur les maladies neuro-musculaires.

06.00 ITW Volker Straub

"A l'heure actuelle, il n'existe toujours pas de traitement pour toutes les maladies musculaires génétiques, mais ce qui est encourageant pour les patients c'est qu'un grand nombre de concepts qui sont passés par les études pré-cliniques, les études sur les cellules, sur les animaux, passent à présent à l'étape suivante, la phase clinique. Ce genre de chose prend du temps. Si l'on découvre un nouveau composé aujourd'hui, cela prendra probablement au moins 5 ans, jusqu'à peut-être 10 ans avant de l'avoir sur le marché. Il est important que les traitements donnés aux patients soient sûrs. Il est important que les patients sachent qu'on a apporté la preuve de l'efficacité du traitement. C'est pour cela que tout ne se règle pas du jour au lendemain".

6.53 Laboratory

Après les essais encourageants réalisés sur les animaux, les chercheurs sont sur le point de passer à l'étape cruciale des essais sur l'homme. En attendant, d'importants progrès ont été réalisés pour diagnostiquer les maladies génétiques.

07.07 ITW Debbie Hicks, Research Associate, Institute of Human Genetics, University of Newcastle

"Parmi les nombreuses avancées récentes, une très importante a été le développement d'une meilleure méthode de diagnostic pour deux formes très rares de dystrophie musculaire, celles causées par des anomalies sur les gènes du collagène 6. Et donc pour ces patients, qui n'étaient pas diagnostiqués avec les méthodes traditionnelles, nous avons mis au point une méthode utilisant les cellules de la peau, pour y analyser la protéine du collagène 6 et chercher les anomalies là, dans la peau. Cela nous permet de diagnostiquer ces formes très rares de dystrophie musculaire, d'une manière novatrice, qui n'avait pas été essayée ailleurs. C'est un plus énorme pour les patients".

07.47 Laboratory

Pour accélérer la mise au point de traitements curatifs des maladies neuro-musculaires, le réseau européen d'excellence TREAT-NMD est coordonné par les professeurs Straub et Kate Bushby :

08.07 ITW Volker Straub

"Ce qui devient assez évident lorsque l'on travaille sur les maladies rares c'est que pas un centre a suffisamment d'expérience et suffisamment de patients pour mener des essais cliniques alors que c'est ce que beaucoup de patients attendent : de nouveaux traitements, de nouvelles thérapies. Et donc ce réseau d'excellence sert réellement à développer et mettre en oeuvre une infrastructure afin que les scientifiques et les cliniciens, mais aussi l'industrie et les associations de malades travaillent ensemble. Un des problèmes qui a été mis en évidence c'est qu'il n'existe aucune base de données



sur le nombre de patients touchés par ces maladies musculaires spécifiques. Depuis que nous avons lancé notre réseau il y a environ un an, nous avons établi des bases de données dans toute l'Europe pour rassembler les informations sur les patients, et à ce jour nous avons des centaines de patients susceptibles de participer à des essais cliniques".

09.09 Newcastle, pix of town

Comme pour les autres maladies orphelines, la route vers un traitement curatif des maladies neuromusculaires est encore longue, mais une meilleure coordination et une accélération de la recherche ont déjà un impact positif sur les patients et leurs familles, qui se sentent souvent mis à l'écart de la société. Le réseau d'excellence TREAT NMD est un outil essentiel. Une première conférence internationale sur la recherche transnationale sur les maladies neuromusculaires est prévue pour novembre 2009.

09.37 Générique

09.42 End