

7 SEPTEMBRE 2015 -

JOURNÉE INTERNATIONALE DE LA MYOPATHIE DE DUCHENNE



Ce lundi 7 septembre est une journée dédiée à la myopathie de Duchenne, une maladie neuromusculaire lourdement invalidante. En 30 ans, la recherche est passée d'une méconnaissance totale à l'émergence de premières solutions thérapeutiques. Cette journée spéciale, qui mobilisera toute la communauté des malades à travers le monde, est l'occasion de faire le point sur cette maladie et ceux qu'elle concerne.

1986 - 2015 : SAGA D'UNE MALADIE RARE NEUROMUSCULAIRE

C'est notamment lors du premier Téléthon, en 1987, que la France découvre, à travers les enfants malades et leurs proches, la myopathie de Duchenne, une maladie rare neuromusculaire lourdement invalidante. Avant cela, pas grand-chose. La recherche sur les myopathies se résumait à un service parisien de biochimie médicale, et les parents d'enfants malades n'avaient pour seuls conseils que de « donner des bains chauds » pour détendre les muscles, « les faire profiter de la vie, car elle ne durera pas longtemps »... Il a fallu attendre 1986 pour entrevoir un espoir : le gène responsable de la myopathie de Duchenne est identifié par un chercheur américain, Anthony Monaco ! Cette identification marquera le début d'un vaste mouvement de recherche. Depuis, grâce au Téléthon et à la générosité des français, la génétique a fait des pas de géants livrant aujourd'hui ses premières pistes thérapeutiques pour cette maladie. Par ailleurs, les malades bénéficient d'une prise en charge de qualité leur ayant fait gagner près de 15 ans d'espérance de vie.

ILS TEMOIGNENT

Nicolas, Yoann et Damien sont trois visages, trois parcours, trois tranches de vie qui incarnent les malades de la myopathie de Duchenne. Cette journée internationale est l'occasion de se faire entendre leur voix, une voix qui appelle à la solidarité, une voix qui malgré le handicap et la maladie, rappelle que l'espoir et le partage sont des forces.

Yoann, l'excellence malgré la maladie



Yoann est en fauteuil depuis ses sept ans, mais sa maladie n'a jamais été un obstacle dans son cursus scolaire. Bachelier avec une moyenne de 19/20, admis aussitôt en classes préparatoires de Maths Sup, Yoann a aujourd'hui 19 ans et intègre ces jours-ci son année de Maths Spé, avec comme objectif une école d'ingénieur à Toulouse dans l'aéronautique, sa passion. Cette réussite le jeune homme sait le devoir aux aides qui lui ont permis de suivre une scolarité dans un cursus normal, au milieu des autres enfants et adolescents de son âge, là où il a pu assouvir sa curiosité intellectuelle et sa soif de connaissances. Mais il sait aussi l'implication de sa famille dans son combat contre la maladie, ainsi qu'en témoigne son père, Pierre : "*Je ne veux pas baisser les bras face à la maladie. Il ne faut pas la laisser gagner... C'est un peu marche ou crève. Et aussi un combat, une bagarre au quotidien pour rendre la vie de Yoann meilleure*". Tout entier tourné vers son rêve de grands espaces, Yoann a aussi passé son brevet d'initiation aéronautique et a déjà sauté en parachute pour son baptême de l'air.

Damien, créateur de jaccede.com, et entrepreneur militant



"*Un jour un professeur m'a dit que ce n'était pas parce que j'allais mourir jeune qu'il ne fallait pas travailler.*" A 43 ans, Damien peut témoigner qu'une échéance n'est pas forcément fatale et qu'une personne atteinte de la myopathie de Duchenne peut se réaliser professionnellement, à une condition : celle de se révolter, de se battre et de ne pas avoir peur de saisir toutes les opportunités qui se présentent, quitte à les provoquer. Pour Damien, ce combat a abouti une première fois en 1994 par la création de sa propre entreprise. "*J'étais convaincu que l'imagination pouvait m'aider et que la technologie ferait le reste.*" Travail, imagination, technologies, mais aussi un nouveau cadre législatif qui arrive en France en 2005 avec la loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. "*Pour la première fois, mes besoins ont vraiment été pris en compte. (...) Aujourd'hui j'ai quatre assistants de vie en emploi direct qui se relaient jour et nuit tout au long de la semaine. Je suis beaucoup plus autonome, je peux sortir, faire des projets... mon quotidien s'est énormément amélioré.*"

Et parmi les projets de Damien rendus possibles grâce à cette loi de 2005, il y en a un en particulier, celui qui lui tenait le plus à cœur : la création du site www.jaccede.com, un guide collaboratif des lieux publics accessibles aux personnes à mobilité réduite. Par ces réalisations, Damien fait partie des pionniers qui ont su retourner la violence que leur imposait le destin en une énergie créative ouverte sur le monde, et qui peuvent, grâce à une bonne prise en charge médicale et sociale, se donner le temps nécessaire à leur ambition. "*J'ai le sentiment que ma vie n'est pas banale. Je n'y vois pas de limite (...).*"

Nicolas, l'urgence au cœur du combat.



Comme beaucoup d'adolescents de 13 ans, Nicolas va au collège, a des copains, des projets... Mais au moment où ses camarades gagnent en autonomie, lui voit la force de ses muscles l'abandonner, un peu plus chaque jour, et sa dépendance s'accroître. Nicolas est atteint de la myopathie de Duchenne, et le fauteuil est devenu désormais indispensable.

"*Progressivement, tous mes muscles vont être touchés. Aujourd'hui, c'est la marche. Après, je ne sais pas ce que ce sera. Je découvre au fur et à mesure.*" Mais Nicolas ne baisse pas les bras et, sous l'impulsion de son père,

Benoît, il bien décidé à vivre tous les moments de bonheur possible "*Je vis le temps présent. Je suis content de me lever le matin (...).*"

Comme beaucoup d'enfants qui voient une part d'eux-mêmes grandir plus vite sous l'épreuve de la maladie, le regard de Nicolas sur le monde est d'une grande lucidité. "*Plus il y a des gens qui t'aiment, plus c'est facile. Plus tu as le sourire aux lèvres, plus tu as envie de vivre*" explique-t-il. "*Il faut profiter, ne pas rester chez soi à ne rien faire, devant des écrans. C'est ce que tout le monde devrait faire*", souligne-t-il.

A l'urgence de la maladie, Nicolas et son père répondent par une autre urgence : celle du combat et de l'engagement. Et c'est pour cela que Nicolas et Benoit ont choisi d'être l'une des quatre familles ambassadrices du Téléthon 2015.

Malgré l'évolution de sa maladie, Nicolas se rend compte qu'il bénéficie d'avancées dans la prise en charge auxquelles les enfants des premiers Téléthons par exemple n'avaient pas accès. Il est donc naturel pour lui de donner son énergie pour que son engagement puisse aider les enfants qui seront diagnostiqués dans 10 ou 20 ans. "*Pour que leur vie soit meilleure que la mienné*" conclut-il.



LE POINT DE VUE DE L'EXPERT



SERGE BRAUN, DIRECTEUR SCIENTIFIQUE DE L'AFM-TELETHON.

- DEPUIS LA DÉCOUVERTE DU GÈNE PAR ANTHONY MONACO EN 1986, QUELLES ONT ÉTÉ LES GRANDES ÉTAPES DE LA CONNAISSANCE SUR CETTE MALADIE ?

Nous connaissons une grande partie des mécanismes qui conduisent à la maladie et les moyens de reproduire et d'étudier la maladie expérimentalement. Dès lors, cela a permis d'envisager différentes stratégies thérapeutiques sous des angles très différents et complémentaires. Parmi ces stratégies, les technologies utilisées ont également considérablement progressé, ce qui a conduit de nombreuses équipes de par le monde à inventer et appliquer des thérapies innovantes. Entre temps, grâce à une meilleure prise en charge clinique et à des traitements à base de médicaments connus et bénéfiques sur des conséquences biologiques de la maladie, 15 ans d'espérance de vie ont été gagnés pour les malades dont beaucoup à l'époque n'avaient aucune chance de passer l'adolescence.

- QUELLES SONT LES PERSPECTIVES DE TRAITEMENT CONCRETES ET PORTEUSES D'ESPOIR POUR LES MALADES AUJOURD'HUI ?

Les premiers essais chez l'homme ont commencé à la fin des années 90. Les plus avancés sont aujourd'hui sur le point d'être reconnus comme médicaments (et donc seront mis à disposition des malades concernés et remboursés). Le temps, 10 à 15 ans, est celui qui traditionnellement est nécessaire pour amener un traitement expérimental à sa généralisation pour les malades. Les premiers médicaments dits « de saut d'exons » adaptés pour environ 13% des malades sont à ce stade. Cette médecine personnalisée qui en quelque sorte « corrige » le fonctionnement du gène malade, est complétée par une autre forme de médicament qui s'adresse à 10 autres pourcents de malades. La thérapie génique arrive au stade des essais cliniques. Diverses molécules s'adressant à des symptômes consécutifs aux défauts génétiques ont aussi suivi un parcours équivalent. On ne parle donc plus seulement d'espoir mais de traitements pour un certain nombre de malades.

Contacts presse :

Stéphanie Bardon, Ellia Foucard-Tiab, Marion Delbouis, Anais Moutte
01.69.47.29.01 – presse@afm-telethon.fr