

Le professeur Pascale de Lonlay et les maladies orphelines:

(interview paru à l'est républicain en 2013)

Devant une centaine de parents et de professionnels de santé, Pascale de Lonlay, professeur à l'hôpital Necker chargé des maladies héréditaires du métabolisme, a participé à une conférence sur les spécificités des maladies orphelines:

Que représentent les maladies orphelines ?

Ce sont des maladies rares qui touchent 1 % des naissances en France. Il existe un plan national qui vise à mieux les reconnaître en formant tous les professionnels qui travaillent dans un réseau indispensable. La souffrance des parents est très grande. Une prise en charge avec l'aide de psychologues est souvent nécessaire. Les centres de référence comme ceux de Necker font partie de ce réseau. Il en existe 131 en France. ils sont soutenus par des fonds de 108 millions d'euros de l'État.

La thérapie génique est-elle déjà un recours important ?

Il existe 35.000 gènes. L'exome, capable de séquencer l'ensemble des gènes, n'est encore qu'au stade de la recherche. De nombreuses études portent sur les molécules qui vont essayer de traiter les mutations génétiques. Il s'agit de trouver le gène responsable de la maladie orpheline.

Quels espoirs pour les parents d'enfants atteints ?

Il y a désormais une très forte réactivité, comme sur le forum de Necker. L'important pour les familles est d'avoir accès à des informations précises. Necker travaille en partenariat avec 22 associations de familles d'enfants malades. Elles nous poussent à nous dépasser et à nous démener.