

**Parce que les maladies neuromusculaires sont des maladies chroniques lourdement invalidantes... L'AFM lutte, avec d'autres associations, pour faire reconnaître le droit de chaque citoyen à disposer des moyens de compenser ses incapacités, qu'elles soient physiques, intellectuelles ou sensorielles.**

## Quels bénéfices pour la drépanocytose ?

> Les personnes souffrant de drépanocytoses peuvent bénéficier de dispositions de la loi du 11 février 2005, notamment en matière d'insertion sociale et scolaire ou encore d'activités professionnelles. L'AFM s'est particulièrement investie dans la mise en oeuvre de la loi sur l'égalité des droits, des chances, la citoyenneté et la participation des personnes handicapées, avec une attention particulière sur la prise en compte des spécificités "maladies rares".



> Dans le cadre du diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques, mis en place par l'AFM à l'Institut de Myologie, soutien de 7 mémoires dont :

- "L'accompagnement de l'enfant drépanocytaire et de sa famille" - Université Paris VI - 2002 -
- "La provenance (l'aspect socio-culturel) dans la symptomatologie du sang" - Université Paris VI - 2005 -
- "Les difficultés de suivi des jeunes adultes atteints de drépanocytose" - Université Paris VI - 2005 -

"L'action de l'AFM sur la Loi de handicap, puis sur les décrets, est réellement remarquable."

Philippe de Maisonneuve, président de Charcot Marie Tooth France.

## Le savez-vous ?

L'AFM est membre du collectif interassociatif sur la santé (CISS), elle intervient au nom des malades sur des sujets essentiels comme le projet de loi sur le droit des malades, la modernisation du système de santé ou la réforme de l'assurance maladie.

> Une procédure est en cours pour la mise sur le marché d'un médicament, le Sikos (Hydroxyuréa). Pour ce médicament générique, un laboratoire français a développé des recherches spécifiques dans l'indication de la drépanocytose. Ce produit a obtenu le statut de médicament orphelin en 2003. La Commission européenne a délivré une autorisation de mise sur le marché pour Sikos le 29 juin 2007.



> Grâce au GIS-Institut des Maladies Rares, financé en 2003 d'un projet en sciences humaines et sociales portant sur l'amélioration de la prise en charge et de la vie quotidienne des adolescents qui ont une drépanocytose.

"La France a une réelle avance dans le domaine des maladies rares et ophtalmiques, avec l'AFM qui couvre 70% des recherches sur l'ensemble de ces maladies."



Les entretiens du médicament

> Eurordis, avec l'AFM, a joué un rôle essentiel dans l'obtention des règlements européens sur les médicaments orphelins en 1999 et pour l'obtention d'un règlement européen sur les thérapies avancées qui aura un intérêt vital lorsque une ou des thérapie(s) génique(s) ou thérapie(s) cellulaire(s) seront éventuellement mises au point pour la drépanocytose.

> 2 associations de lutte contre la drépanocytose sont membres de l'Alliance maladies rares et d'Eurordis, deux entités de la plateforme Maladies rares, créée et financée de façon majoritaire par l'AFM. L'Alliance maladies rares compte 166 associations membres. Eurordis rassemble 286 alliances nationales ou associations de maladies rares dans plus de 30 pays.

Laurence Triandou Hement  
Présidente de l'AFM.

"Nous sommes déterminés à obtenir la prolongation du plan national Maladies rares. Que se passera-t-il si en 2008 les moyens ne sont pas pérennisés ? On ne peut pas s'arrêter au milieu du gué !"

## Quels bénéfices pour la drépanocytose ?

**Parce que les maladies neuromusculaires sont des maladies rares...** Les maladies rares étant négligées par le système de santé publique, l'AFM a développé une stratégie globale pour la reconnaissance de ces malades exclus de la vie économique et sociale.

## L'AFM

Une stratégie d'intérêt général au bénéfice des maladies génétiques et rares...

## L'exemple de la drépanocytose

### Comprendre pour guérir...

Les actions et revendications de l'AFM ont abouti à des résultats concrets: les maladies rares sont reconnues comme un véritable enjeu de santé publique, une recherche se structure peu à peu et des espoirs thérapeutiques nouveaux émergent.

Les hémoglobinoopathies (drépanocytoses et béta-thalassémie) ont bénéficié directement et indirectement de la stratégie mise en place par l'AFM.

### Qui sommes-nous ?

Créée en 1958 par des malades et parents de malades, l'association Française contre les Myopathies vise un objectif clair : vaincre les maladies neuromusculaires, des maladies évolutives lourdement invalidantes et pour la plupart d'origine génétique.

Pour cela, l'AFM mène un combat sur tous les fronts : de la recherche de thérapéutiques à l'amélioration de la vie quotidienne.

Un combat qui bénéficie à l'ensemble des maladies génétiques, des maladies rares mais aussi à toutes les personnes en situation de handicap.



"Le travail dans le meilleur laboratoire qui existe en France dans le domaine des cellules souches embryonnaires : il est extrêmement performant tant pour son potentiel humain que technologique, et cela, c'est grâce à l'AFM."

Dr. Brigitte Clerhente  
I-Stem

> **Corrections de cellules souches sanguines lors d'études précliniques en thérapie génique** sur la Drépanocytose et thalassémie - 2003. Les travaux du Pr Gluckman (hôpital Saint Louis) portant sur le transfert de gènes (grâce à un lentivirus) dans des cellules souches sanguines issues de la moelle osseuse. Aujourd'hui, le Pr Gluckman mène un **essai clinique de thérapie génique de phase I/II** sur l'Homme. Le principe repose sur la modification génétique de cellules souches de la moelle osseuse grâce à un vecteur portant le gène de la bêta-globine.



> **Programme Collectis - 2008** : chirurgie du génome par méganucléases, technique innovante pour corriger une anomalie génétique. Le programme lancé par la société Collectis et l'AFM prévoit, sur 5 ans, la fabrication de méganucléases par 7 gènes dont ceux de la bêta-globine, muté dans les hémoglobinoopathies. Pour générer les méganucléases liés à la bêta-globine, l'AFM soutient Collectis à hauteur de 1 million d'euros environ.

## Quels bénéfices pour la drépanocytose ?

**Parce que les maladies neuromusculaires sortent des maladies d'origine génétique...** L'AFM développe des outils d'intérêt général, des moyens et des savoirs pour accélérer la compréhension des maladies génétiques et ouvrir le chemin aux thérapies issues de la connaissance des gènes.

"Sans l'aide de l'AFM, nous aurions eu de grosses difficultés pour mettre en place cet essai : concrètement nous avons pu embarquer un assistant de recherche clinique. Actuellement notre essai est très encourageant !"

Pr. Elhane Gluckman  
Hôpital Saint Louis, Paris

> **Etude préclinique de thérapie cellulaire à l'aide de progéniteurs neuronaux dérivés de cellules souches** menées actuellement par le Dr. Orientale au sein d'I-Stem, institut créé conjointement par l'Inserm et l'AFM pour développer des thérapies innovantes utilisant les cellules souches embryonnaires. L'objectif des travaux du Dr. Orientale est de traiter les lésions cérébrales à l'origine de la dégradation intellectuelle et cognitive progressive des patients atteints de drépanocytose.

> **Thérapie génique de la Drépanocytose** sur une souris : 2001. Des souris drépanocytaires ont été génées en introduisant chez ces animaux un gène produisant une hémoglobine "anti-drépanocytaire" en quantité élevée.

Les scientifiques du monde entier qui travaillent sur des programmes de thérapies géniques ou cellulaires de la drépanocytose peuvent déposer des dossiers, chaque année, en réponse aux appels à projets AFM. Ces projets peuvent disposer d'un soutien financier sous réserve d'une expertise de son conseil scientifique. C'est dans ce cadre que l'AFM soutient depuis 1991 des équipes de recherche qui travaillent sur la drépanocytose.

