



Huningue, août 2013

COMMUNIQUE DE PRESSE

HYPOPHOSPHATASIE EUROPE PUBLIE L'HISTOIRE DE SON COMBAT "HYPOPHOSPHATASIE, DE L'ORNIERE AU GUE..."

Hypophosphatasie Europe est née le 5 mai 2004, de la volonté d'un malade de dire "non" à la fatalité et à l'ignorance. C'est après quelques mois de réflexion — et désespérant de ne trouver, dans le monde, aucune structure associative capable de l'informer et le soutenir — que Steve Ursprung et six autres co-fondateurs ont créé une association d'envergure européenne et engagé un combat contre l'hypophosphatasie pour la faire connaître et reconnaître des patients, des médecins et des chirurgiens-dentistes, mais aussi encourager et stimuler la recherche scientifique pour parvenir, à terme, à trouver un traitement.

L'hypophosphatasie est une maladie génétique très rare (prévalence, en France, entre 1/100.000 et 1/300.000 pour les formes sévères, soit une centaine de cas environ) due à un déficit ou à l'absence d'activité de la phosphatase alcaline non-tissu-spécifique qui est une enzyme (TNSALP). Elle est créée dans l'os, le foie ou le rein.

Cette enzyme a pour fonction, entre autres, de dégrader un composé, le pyrophosphate inorganique. Sans l'enzyme, le pyrophosphate inorganique s'accumule hors des cellules et inhibe la minéralisation squelettique. La maladie se traduit notamment : au plan clinique par un défaut de minéralisation osseuse (ex : un rachitisme chez les enfants ou une ostéomalacie chez les adultes) et/ou dentaire avec la perte prématurée des dents de lait ou définitives ; au plan biologique par un déficit d'activité de la phosphatase alcaline mesurable dans le sang et un taux de calcium élevé dans les urines.

A travers ce livre, Hypophosphatasie Europe a souhaité dresser un bilan de ses huit premières années de fonctionnement et d'action à des fins de valorisation et de transmission de son expérience.

Au-delà de son aspect informatif, ce livre retrace, dans un récit éclairé de nombreux témoignages émouvants, la formidable aventure humaine vécue par les différents protagonistes de l'association : les malades et familles, les bénévoles et donateurs, les scientifiques et médecins, les partenaires institutionnels et industriels, etc. qui, motivés, unis et solidaires ont contribué, par leur engagement et leurs actions, à faire reconnaître la maladie, à sortir les malades de l'ornière, à faire avancer la recherche de telle façon qu'il est possible, aujourd'hui, de proposer à certains d'entre eux un traitement qui leur permet de survivre aux conséquences de la maladie et/ou de mieux vivre leur quotidien.

Au travers de ces portraits aux destins croisés, cet ouvrage délivre un message d'espoir à tous ceux qui, atteints d'une maladie rare, souffrent et désespèrent ; il démontre que parfois la volonté, la solidarité, l'action peuvent soulever des montagnes. Au-delà des maladies rares et plus généralement, il se veut aussi un témoignage concret de ce que l'implication citoyenne et le bénévolat permettent de réaliser pour se fixer et atteindre des buts utiles au plus grand nombre !



En savoir plus ou commander le livre

livre.hypophosphatasie.com

312 pages Prix : 25 €

L'intégralité des fonds issus de la vente de cet ouvrage est versée au profit d'actions en direction des malades et de la recherche.

Contact : Patricia Dethyre au 01 69 78 37 61 / 06 76 84 62 90 ou email : patricia.dethyre@hypophosphatasie.com

www.hypophosphatasia.eu