



## QUELQUES TEMOIGNAGES EXTRAITS DU LIVRE

### Steve (président et malade) :

"Quand je suis en situation de perte d'autonomie, dans les moments de détresse complète, d'absence de contacts et de silence que celle-ci entraîne, j'ai le sentiment que je n'existe plus. Dans ce contexte difficile, la présence, le regard ou la parole de l'autre sont très importants et ceux-ci me manquent. J'ai alors l'impression que les personnes que je fréquente ou que je côtoie habituellement ne semblent plus se soucier de moi, ni de ma vie."

### Steve (président et malade) :

"Franchement je pensais que cela allait être plus long. Or curieusement on a bénéficié d'un concours de circonstances exceptionnelles du fait qu'un certain nombre d'acteurs étaient tous opérationnels au bon moment et au bon endroit. De même c'est la conjonction des efforts cumulés des uns et des autres qui a permis d'avancer de front sur tous les secteurs en même temps (médical, scientifique, industriel et associatif). Par notre cohésion on a contribué à conforter cette dynamique. Et aujourd'hui on est à la veille d'un traitement. J'ai le sentiment d'être passé somme toute assez rapidement, d'une période où la maladie était très mal connue et à laquelle personne ne s'intéressait, à une situation des plus enviables par rapport à d'autres maladies génétiques rares. C'est presque comme un rêve."

### Yann (malade) :

"Aujourd'hui je trace ma route sans me préoccuper des autres. Je connais la souffrance psychique et la douleur physique depuis mon plus jeune âge et ce qui m'intéresse maintenant, c'est de me projeter dans la vie de la façon la plus positive possible. Oui parce que la "galère" quand on la connaît, quand on a l'habitude de vivre dedans, on s'attache à voir, prioritairement, les côtés positifs de la vie plutôt que les côtés négatifs. Moi je me dis que jusqu'ici j'ai fait plein de choses et qu'il n'y a pas de raison que cela s'arrête. J'ai appris à profiter des bons moments. Il faut prendre tout ce qu'il y a à prendre, c'est clair. C'est ma philosophie de vie. On n'est pas là pour longtemps, alors il faut avancer dans la vie et se faire plaisir."

### Deborah (maman d'un enfant malade) :

"...Quelques jours plus tard, nous reçûmes un appel d'un pédiatre endocrinologue avec un diagnostic formel confirmant notre plus grande peur : l'hypophosphatasie. Nous étions anéantis. L'information trouvée sur Internet était maigre : le pronostic vital pour un très jeune enfant atteint de cette maladie n'était pas bon (- de 50 % de chance de survie). Il avait les os mous ! Soudain, j'ai eu peur de tenir mon bébé. J'étais effrayée à l'idée de changer sa couche, de le baigner, de le serrer fort contre moi. Et si, par mégarde, je lui cassais un de ses bras ? Et s'il attrapait la grippe ou une inflammation respiratoire ? Et s'il ne guérissait pas ? Je ne pouvais pas aller à l'hôpital, c'était terrifiant."

### Bernadette (adhérente) :

"J'ai adhéré pour aider une amie qui a eu ses trois enfants malades. C'était la seule famille sur la région lyonnaise. Sincèrement, quand elle m'a parlé de cette association, je n'ai pas réfléchi, je lui ai dit "compte sur moi". Cette adhésion a changé mon regard sur ma vie. Toutes les étoiles ne sont pas identiques... Moi, j'ai eu la chance d'avoir trois enfants en bonne santé. En faisant partie de cette association, j'ai rencontré des gens super sympas, dévoués et pleins d'idées simples. Je suis très fière de faire partie de cette association. Je suis un "grain de sable" parmi vous, mais de voir des chercheurs, des bénévoles si motivés, je continuerai de faire ce que je peux..."



En savoir plus ou commander le livre

[livre.hypophosphatasie.com](http://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.



**Odile (bénévole militante) :**

"Pourquoi un tel besoin de s'engager, de militer ? Parce que je pense que cela m'apporte beaucoup au plan personnel. Je pense qu'il faut être utile dans sa vie, être partie prenante dans la société, pouvoir s'investir selon ses possibilités... Ce que je peux donner, je veux le donner. A la fin de ma vie, quand je me retournerai sur mon passé, je me dirai que j'ai fait des choses intéressantes."

**José-Luis (scientifique, membre du conseil scientifique international) :**

"Les membres de mon laboratoire et moi-même avons vécu lors de notre venue en France, en Alsace, une expérience humainement inédite et très enrichissante, notamment par les contacts de proximité que nous avons pu avoir avec les patients atteints d'hypophosphatasie et leurs familles. Cette rencontre avec des enfants a donné à mon sens, une signification plus profonde à ce que nous faisons tous les jours dans notre laboratoire et cela nous a permis, pour la première fois, de mettre des visages sur cette maladie rare."

**Agnès (médecin-chercheur, membre du conseil scientifique international) :**

"M'impliquer au sein de l'association m'a toujours semblé relativement naturel et comme faisant partie d'un investissement personnel et professionnel autour de mon métier. En effet, travaillant depuis de nombreuses années autour des maladies du développement des dents et autour des maladies rares, l'hypophosphatasie entrait, tout naturellement, dans mon champ d'expertise. [...] Ce qui m'a aussi entraînée dans cette aventure, c'est très certainement la personnalité du président de l'association et le dynamisme associatif qu'il a su mettre en place. Pour moi, au-delà des aspects professionnels, cela a été vraiment l'histoire d'une rencontre personnelle. Par son travail, sa ténacité, sa gentillesse, sa volonté de faire reconnaître cette maladie, son intérêt pour les symptômes dentaires de la maladie et la nécessité d'en comprendre l'importance, il m'a convaincue de venir les rejoindre dans leur combat et je ne le regrette vraiment pas."

**Un médecin impliqué dans le projet du laboratoire pharmaceutique :**

"Je tiens à souligner que rien n'aurait pu être possible sans l'implication des représentants des associations de patients. C'est grâce à eux, qu'au Canada, aux Etats-Unis ou en Europe, nous avons pu bien connaître la maladie, son hétérogénéité et ses différentes expressions et mieux comprendre la vie quotidienne de la population concernée. Avoir un interlocuteur compétent, cela permet de personnaliser les choses. C'est mettre un visage sur la maladie et pour nous c'est très important. [...] Ce qui me semble important, c'est de voir qu'une association et qu'un industriel pharmaceutique peuvent avoir des objectifs en commun, qu'ils peuvent travailler ensemble, en toute indépendance, dans la compréhension, le respect et dans un dialogue ouvert et honnête les uns vis-à-vis des autres."

**Agnès (médecin-chercheur, membre du conseil scientifique international) :**

"S'agissant de la spécificité d'une maladie dite "rare", il me semble qu'un travail sur les maladies rares est forcément un travail collaboratif, à l'échelle nationale, européenne, voire mondiale. Cet aspect m'intéresse beaucoup. L'aspect collaboration multiculturelle, différentes expériences, différentes cultures, cela me semble très intéressant. L'aspect intime aussi, parce qu'une maladie rare est une maladie qui va toucher une famille, qui va toucher les gènes. Et qu'y-a-t-il de plus intime que ce vaste programme qui permet de concevoir un corps et qui a été donné par ses parents ? Programme qui est propre et unique à l'individu. Donc, pour moi, c'est forcément une chaîne de solidarité."



En savoir plus ou commander le livre

[livre.hypophosphatasie.com](http://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.



**Martine (ex-coordinatrice d'un centre de référence, membre du conseil scientifique international) :**

"Il existe des pathologies très fréquentes pour lesquelles on cherche, mais on n'a pas encore les moyens techniques de trouver quelque chose. Malgré les efforts de tous les acteurs s'intéressant à une pathologie, il n'est pas toujours possible d'en écrire l'histoire naturelle complète. Seuls des fragments en sont connus et rien de nouveau ne se passe. [...] Souvent, les patients pensent que, parce que leur maladie est exceptionnelle, les scientifiques ne s'y intéressent pas. Ce n'est plus vrai. La science n'a jamais fait autant de progrès que depuis ces dernières années, dans le domaine des maladies rares. Et même, bien souvent, elle se sert des découvertes issues des travaux sur les maladies rares pour continuer d'avancer !!!"

**Un industriel :**

"Il y a encore quelques mois, je faisais une conférence auprès des étudiants, destinée à leur prouver que c'était possible pour une compagnie de travailler et d'être rentable dans le domaine des maladies rares et que c'était quelque chose qu'il fallait encourager. Cela peut être fait avec peu de moyens. Je pense que ce message doit être entendu par les chercheurs universitaires et les étudiants en formation. Trop souvent ces derniers s'imaginent que dans le domaine biomédical, il n'y a pas de vie professionnelle possible en dehors de l'université ou d'une grosse compagnie pharmaceutique. Je pense que c'est une erreur de penser de cette façon-là. A partir de pas grand-chose, on peut créer une entreprise de biotechnologie et lui trouver des vocations qui vont combler des besoins thérapeutiques encore très largement insatisfaits, pour toute une série de maladies. J'en suis sûr, pour un chercheur universitaire, c'est possible de "faire le pas" et d'arriver à des résultats concrets.

De mon point de vue, les maladies rares, c'est un créneau intéressant même si ce n'est pas facile de défendre ce créneau-là devant des investisseurs, mais c'est possible, et d'autres l'ont fait avant nous. Le tout, c'est de trouver des investisseurs avec un esprit relativement ouvert. [...] je pense, qu'en France et en Europe, il y a de la place pour ce genre d'entreprises et ce genre de projets."

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

[www.hypophosphatasie.eu](http://www.hypophosphatasie.eu)



En savoir plus ou commander le livre

[livre.hypophosphatasie.com](http://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.