

Passions



Unis contre l'hypophosphatasie

S'engager dans un combat contre une maladie rare n'est pas chose commune. Il faut de la passion, de la solidarité et une énergie à toute épreuve. L'association Hypophosphatasie Europe, qui a raconté l'histoire de ce combat dans un livre - *Hypophosphatasie, de l'ornière au gué* -, en est la parfaite illustration.

« On estime qu'il n'y a pas plus de 100 cas en France », annonce Steve Ursprung, président cofondateur de l'association Hypophosphatasie Europe. Autant dire que cette maladie génétique est très rare. Mais ses répercussions sur l'état dentaire et osseux de ceux qui en sont atteints peuvent être sévères car l'enzyme incriminée - la phosphatase alcaline -, en dysfonctionnant ou ne fonctionnant pas du tout, empêche le calcium de se fixer dans l'organisme.

Une histoire personnelle devenue engagement collectif

C'est parce qu'il se rend compte qu'il n'existe aucune association de patients atteints d'hypophosphatasie à travers le monde que Steve Ursprung, malade

lui-même, décide de faire avancer les choses en créant en 2004 une association d'envergure européenne basée en France. « Nous avons choisi dès le départ de concentrer nos efforts sur des pistes de thérapies possibles, sources d'espoir pour les malades et leurs familles. » Dix ans de travail et deux symposiums internationaux plus tard,

les avancées sont remarquables. La maladie est bien mieux connue et la recherche fondamentale internationale, stimulée et soutenue activement par l'association, a abouti à la mise au point d'un premier traitement efficace, susceptible d'être commercialisé à court terme.

Un livre « aventure de vie »

Le livre est l'exact reflet de l'énorme travail mené par les membres de l'association depuis ses débuts. Une œuvre collective où chacun a sa place et respecte celle des autres. « Nous avons toujours favorisé la fédération et l'interaction des différentes disciplines de la médecine et de la recherche impliquées dans l'hypophosphatasie car c'est ainsi qu'on progresse le plus efficacement ». Dans le livre, cette diversité investie et active est bien représentée. Mais le corps médical et scientifique n'est pas le seul à y prendre la parole. Les malades, leur famille, les partenaires industriels et institutionnels, les bénévoles, les donateurs... tous disent et partagent, avec leur voix singulière, leur parcours, leur engagement et leur vision des choses. Ce sont ces différents regards et leur croisement qui constituent la meilleure expression de l'aventure humaine, très concrète, vécue par et pour l'association depuis 2004.

1 Au sein du laboratoire IGBMC (Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire).



© Éditions CdP/Initiatives Santé

Ouvrir des portes et donner des clés à d'autres

« L'un des propos du livre est de montrer qu'une association de malades peut et doit être un partenaire à part entière des actions de recherche. » De fait, c'est la dynamique d'ensemble et l'action en réseau qui ont permis d'ouvrir de nombreuses portes.

L'association espère que l'expérience ainsi transmise serve d'exemple motivant et de vecteur d'espoir à tous ceux qui, de près ou de loin, sont concernés par une maladie rare. Et que les lecteurs, professionnels de santé ou non, y puisent une belle leçon de vie.



2 Les spécialistes français de la maladie, lors du symposium de 2012.



3 L'assemblée générale de l'association, en 2014.

3 questions à

Agnès BLOCH-ZUPAN

Présidente du conseil scientifique international de l'association Hypophosphatasie Europe. Chirurgien-dentiste et professeur à la faculté de chirurgie dentaire de l'université de Strasbourg. Elle soigne, en tant que praticien hospitalier, des patients du Centre

de référence des manifestations odontologiques des maladies rares, à Strasbourg, et mène des activités de recherche au sein de l'Institut de génétique et de biologie moléculaire et cellulaire d'Ilkirch.

Pourquoi vous êtes-vous investie dans ce combat ?

Lorsqu'on travaille en odontologie pédiatrique et en biologie du développement, il est tout à fait naturel de s'intéresser aux causes des anomalies dentaires dans les maladies génétiques et rares. L'hypophosphatasie est, de ce point de vue, une maladie emblématique car l'un des premiers signes cliniques pouvant conduire à son diagnostic est la perte prématurée des dents temporaires. La personnalité de Steve Ursprung, son charisme, sa persévérance et la pertinence de son engagement ont fait le reste. Je me suis investie dans le conseil

scientifique de l'association dès 2005 et le préside maintenant. Donner une assise scientifique à l'association était primordial pour sa crédibilité et sa visibilité !

Quels sont les symptômes dentaires de l'hypophosphatasie ?

Tous les tissus de la dent peuvent être touchés, en fonction de la sévérité de la maladie. La dent mais aussi l'attache de la dent à l'os alvéolaire sont presque toujours modifiées, même dans les formes modérées de la maladie. D'autres signes, moins visibles, peuvent également être observés au niveau de la dentine et du développement de l'email.

Qu'aimeriez-vous dire à vos confrères chirurgiens-dentistes ?

Ils sont souvent les premiers à pouvoir poser le diagnostic de cette maladie. S'ils constatent des anomalies de développement des dents, ils ne doivent surtout pas rester en questionnement ! Le mieux est de prendre contact avec le médecin généraliste ou le pédiatre des patients concernés, de même qu'avec les centres de référence des maladies rares, pour que les patients puissent bénéficier au plus tôt d'une prise en charge globale et adaptée.

CATHERINE BIGOT