

## 2 millions de francs pour les maladies rares: 5 projets de recherche porteurs d'espoir

Bâle/Zurich, 13 décembre 2010 – On dénombre plus de 7000 maladies rares (aussi appelées maladies orphelines). Elles constituent un défi social et économique considérable pour les personnes concernées comme pour la société en général. Plus de 75 % des malades sont des enfants et 35 % d'entre eux décèdent avant l'âge de 5 ans. Dans le cas des maladies rares, ni la recherche scientifique ni le développement de médicaments ne sont intéressants d'un point de vue économique. C'est ici qu'intervient GEBERT RÜF STIFTUNG.

Chacun ou presque connaît dans son entourage une personne souffrant d'une maladie rare. Selon les statistiques, une personne sur dix souffre d'une maladie rare; en Europe uniquement, plus de 30 millions de personnes seraient concernées. Comme il existe un nombre considérable de maladies rares, le nombre de personnes souffrant de la même maladie est très restreint. Ainsi la plupart des médecins ne disposent pas de moyens adéquats et n'ont pas les connaissances suffisantes à la pose du diagnostic – les maladies rares demeurent souvent sous-diagnostiquées. Des médicaments sont homologués en Suisse pour 52 seulement des 7000 maladies rares. La faible diffusion de ces maladies ainsi que le manque de connaissances plus précises à leur sujet isolent aussi bien les médecins et les chercheurs que les malades eux-mêmes.

Il n'existe pratiquement pas de programmes de recherche sur les maladies rares. Leur faible intérêt économique se reflète dans la rareté des fonds de recherche qui leur sont accordés. Pourtant, la recherche dans le domaine des maladies rares représente une source d'espoir pour de nombreux patients et elle est synonyme d'un grand potentiel de découvertes en matière de génétique. L'engagement de GEBERT RÜF STIFTUNG s'applique à combler cette lacune de financement:

Dans le cadre de son programme «Rare Diseases – New Approaches», la fondation investit chaque année CHF 2 millions dans des projets de recherche sélectionnés sur la base d'un appel à projets. Ces projets contribuent durablement à améliorer le diagnostic et le traitement des maladies rares. Dans un premier temps, le programme est prévu pour une durée de 5 ans; il permet également la mise en place d'un réseau de compétences en Suisse.

Parmi les 48 soumissions de l'appel à projets 2010, 5 projets ont convaincu à plusieurs niveaux: le recours à des technologies modernes, l'attention portée à des mécanismes pathologiques jusqu'ici mal connus, la mise en œuvre d'une application concrète et la renommée des chercheurs impliqués dans les projets:

Un projet de *l'Institut Friedrich Miescher de l'Université de Bâle* se consacre à l'ataxie de Friedreich. Cette maladie rare est une affection dégénérative du système nerveux central qui se déclare généralement pendant l'enfance et dont le traitement n'est à ce jour que symptomatique. Le projet jette un pont entre la phase de modélisation de la maladie et la phase d'essai d'un médicament. Une équipe de *l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich* souhaite mener une recherche liée à la thérapie génique et proposer un nouveau traitement aux patients souffrant de granulomatose septique CGD, un déficit immunitaire congénital responsable d'infections bactériennes et fongiques récurrentes. Dans un projet de recherche fondamentale, le spécialiste de génétique humaine Stylianos Antonarakis de *l'Université de*

Genève souhaite mettre en évidence les causes génétiques des maladies rares récessives. L'atrophie musculaire spinale est une forme d'atrophie musculaire provoquée par la perte progressive des neurones moteurs de la corne antérieure de la moelle épinière. Le projet mené par des chercheurs de l'Université de Bâle cherche à soulager les symptômes de cette maladie. Le cinquième projet retenu concerne la maladie de Lafora, une forme d'épilepsie juvénile à issue fatale. Elle est causée par des dépôts anormaux de glycogène dans le cerveau. Une équipe de l'EPF de Zurich va chercher à identifier les mécanismes responsables de ces dépôts, étape indispensable avant le développement d'un traitement ciblé contre cette maladie mortelle.

#### **Wissenschaft.bewegen**

Constituée en 1997, GEBERT RÜF STIFTUNG s'engage en faveur de la place économique et de l'espace de vie suisses. Avec un budget annuel d'environ CHF 10 millions, elle soutient des projets novateurs dotés d'un fort potentiel d'impact au sein des hautes écoles suisses. Elle encourage les approches originales et la relève scientifique de manière ciblée. Elle attache une grande importance à une politique de communication active entre les chercheurs et le grand public. Ses activités de soutien sont regroupées en champs d'activités d'une durée limitée.

#### **Rare Diseases – New Approaches**

Depuis 2009, GEBERT RÜF STIFTUNG investit chaque année CHF 2 millions dans un nouveau programme dédié à la recherche sur les maladies rares. Il s'agit d'encourager la recherche appliquée innovante au service du développement et de l'implémentation de nouvelles technologies diagnostiques ou thérapeutiques. L'appel à projets s'adresse aux chercheuses et chercheurs travaillant en Suisse au sein des universités, des cliniques universitaires, des écoles polytechniques fédérales ou des hautes écoles spécialisées.

Dans l'optique du programme, les projets dignes d'un soutien doivent contribuer à une meilleure compréhension des processus génétiques, moléculaires et biochimiques à l'origine des maladies rares et ouvrir la voie à de nouveaux traitements ou techniques diagnostiques. Le programme souhaite également améliorer le transfert entre recherche fondamentale et pratique clinique. Les projets soutenus sont axés sur l'innovation, la faisabilité et l'efficacité et peuvent se prévaloir d'un haut niveau scientifique et technologique. Le prochain appel à projets sera lancé en février 2011.

#### **Renseignements et informations**

Responsable du programme: Pascale Vonmont, vice-directrice GEBERT RÜF STIFTUNG  
Tel. +41 (0)61 270 88 24, [pascale.vonmont@grstiftung.ch](mailto:pascale.vonmont@grstiftung.ch), [www.grstiftung.ch](http://www.grstiftung.ch)

Pour en savoir plus:  
[www.grstiftung.ch/de/portfolio/handlungsfelder/aktive\\_handlungsfelder/rare-diseases.html](http://www.grstiftung.ch/de/portfolio/handlungsfelder/aktive_handlungsfelder/rare-diseases.html)