

COMMUNIQUE DE PRESSE

2ème Journée Internationale de la Maladie de Gaucher, maladie génétique rare Sylvie, Florence & Jean-Louis témoignent dans une vidéo proposée par l'association Vaincre les Maladies Lysosomales, sur le site gaucherfrance.fr

Massy, le 1^{er} octobre 2015

Soudés dans la maladie, Sylvie, Florence et Jean-Louis témoignent avec beaucoup de simplicité de la place que tient l'association VML dans leur vie de tous les jours. A l'occasion de la Journée internationale de la maladie de Gaucher, VML a souhaité donner la parole à ces 3 patients qui ont rejoint l'association à des moments clés de leur vie.

Florence, patiente atteinte de la maladie de Gaucher et membre de l'association depuis 5 ans, raconte : « *Je me sens beaucoup moins seule depuis que j'ai adhéré à VML. On partage tout* ». « *Ce sont des rencontres, (...) c'est le fait de se retrouver, de rire, de partager nos expériences. A VML, on partage beaucoup de moments d'émotions très forts* », témoigne Sylvie, jeune mère de famille atteinte de la maladie de Gaucher depuis l'âge de 2 ans. « *C'est comme une seconde famille* », ajoute Jean-Louis, référent de la Commission Adulte de l'association et représentant des adultes au sein du Comité d'Administration. Leurs propos ont été recueillis lors de la rencontre annuelle des malades et des familles organisée par VML, au Domaine de Chalès à Nouan-le-Fuzelier (41) en juin 2014.



Sylvie



Florence



Jean-Louis

Réalisée avec le soutien de Sanofi Genzyme, cette vidéo est disponible sur le site internet gaucherfrance.fr, premier site grand-public dédié à la maladie de Gaucher en France. Conçu comme un service à l'attention des patients et de leur entourage, ce site traite de l'ensemble des aspects de la maladie autour de 5 chapitres : «Ma maladie», «Ma prise en charge», «Mon quotidien», «Mes projets» et «Mon enfant». Enrichi chaque mois d'une nouvelle actualité, de liens utiles administratifs et associatifs, ce site se veut au plus près du quotidien des patients et de leur entourage. Objectif ? Permettre aux patients et à leur famille de mieux connaître la maladie et sa prise en charge pour améliorer leur qualité de vie et les aider à gagner en autonomie.

La maladie de Gaucher atteint 1 personne sur 60 000 dans le monde. Elle peut être diagnostiquée à tout âge. Son identification précoce est un enjeu majeur pour enrayer la survenue de lésions irréversibles. Aujourd'hui, les pays du monde entier se regroupent autour de la journée internationale de la maladie de Gaucher, sous l'impulsion de l'European Gaucher Alliance (EGA). En France, cette journée est initiée par l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML).

La maladie de Gaucher est une maladie de surcharge lysosomale, maladie génétique rare, qui porte le nom du médecin français qui l'a découverte : le Dr Philippe Gaucher. Ce médecin a identifié cette maladie pour la première fois en 1882 chez une patiente de 32 ans présentant une splénomégalie. A cette époque, il pensait avoir reconnu une forme de tumeur splénique et avait publié sa découverte dans sa thèse de doctorat. Ce n'est qu'en 1965 que la physiopathologie de la maladie de Gaucher a été élucidée.

La maladie de Gaucher a été l'une des premières maladies rares à bénéficier d'un traitement par enzymothérapie substitutive, au sein d'un environnement dans lequel les acteurs se sont tous fédérés autour de la pathologie, parmi lesquels le Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG), un groupe rassemblant des spécialistes de la maladie de Gaucher.

La maladie de Gaucher est due à un déficit de l'activité enzymatique de la glucocérébrosidase. Il existe plus de 50 maladies lysosomales et la maladie de Gaucher est la plus fréquente. Les atteintes liées à cette maladie sont nombreuses et variées, hématologiques, viscérales, osseuses. Les symptômes les plus courants sont les douleurs, notamment les crises osseuses, la fatigue, la présence d'une grosse rate ou d'un gros foie. Une personne atteinte de la maladie de Gaucher peut présenter un ou plusieurs de ces signes. L'évolution de cette maladie peut entraîner des lésions irréversibles. Son identification précoce constitue donc un enjeu majeur pour enrayer la survenue de ces complications.

A propos de :



L'Association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML) est une association reconnue d'utilité publique créée en 1990. Son objectif est la guérison des enfants et des adultes atteints d'une maladie lysosomale.

Ses missions s'articulent autour de trois axes :

- soutenir les malades et leur famille,
- favoriser la recherche scientifique et médicale,
- sensibiliser le public à la problématique de ces maladies rares.

Présidée par Anne-Sophie Lapointe, dotée d'un Conseil d'Administration et d'un Conseil scientifique et médical, l'association dispose d'une équipe de salariés et bénévoles et d'antennes régionales dont une en Belgique et une en Suisse. *Pour en savoir plus sur l'association VML :* www.vml-asso.org



Porter l'espoir

Pionnier dans les maladies rares, **le laboratoire Genzyme** s'est appliqué depuis 30 ans à faire connaître la maladie de Gaucher et à aider à fédérer une communauté pluridisciplinaire, centrée sur cette maladie. Aujourd'hui, au-delà du traitement et en tant qu'acteur engagé dans la lutte contre la maladie de Gaucher, Genzyme s'implique pour créer des services innovants et personnalisés afin d'accompagner les patients, leur famille et leurs médecins au quotidien. *Pour en savoir plus sur Genzyme :* www.genzyme.fr

Contacts presse :

VML - Anne-Sophie Lapointe – Tél. 06 32 38 15 46 - anne-sophie.lapointe@orange.fr
Sanofi Genzyme - Nathalie Ducoudret - Tél. 06 09 63 82 71 - nathalie.ducoudret@genzyme.com
Marion Breyer - Marion.Breyer-ext@sanofi.com – Tél. XX XX XX