

## Lancement de la première application dédiée aux maladies lysosomales à transmission autosomique récessive

Saint-Germain-en-Laye, le 30 juin 2015

Genzyme apporte son soutien à la conception du premier « e-guide » sur les maladies lysosomales à transmission autosomique récessive. Cette application est développée par ViVio, l'éditeur de contenu spécialisé dans la santé. Téléchargeable depuis une tablette et disponible sur Appstore et Google Play, l'application donne accès à un guide visuel en version digitale (ou « e-guide ») qui explique de manière claire et didactique les facteurs génétiques ou encore le diagnostic de ces maladies. Grâce à une navigation intuitive, l'accès aux contenus est rapide. L'objectif de cette application inédite est d'informer les patients et leur entourage sur ces maladies et leur prise en charge pour faciliter leur quotidien.

**L'e-Guide Visuel du Patient : une initiative digitale pour expliquer au patient et à son entourage ce qu'est une maladie lysosomale à transmission autosomique récessive.**

Conçue comme un service à disposition des patients et de leur entourage, cette application apporte des informations didactiques et interactives sur les maladies lysosomales à transmission autosomique récessive, telles que la maladie de Gaucher, la maladie de Pompe et la mucopolysaccharidose de type I. Cet e-guide comporte plusieurs chapitres :



- **Comprendre** : comment fonctionne une cellule, le patrimoine génétique, le déficit enzymatique ?
- **Diagnostic** : comment se mesure l'activité enzymatique ? Qu'est-ce que l'analyse génétique ?
- **Génétique** : qu'est-ce que le conseil génétique ? A quoi sert l'enquête familiale ?
- **En pratique** : où trouver plus d'informations ? Quelles associations contacter ?
- **Testez-vous** : un quiz qui permet au patient d'évaluer ses connaissances

**Les maladies lysosomales à transmission autosomique récessive : des maladies génétiques rares, graves et évolutives**

Les maladies lysosomales regroupent plus de 50 maladies génétiques rares, dont la plupart sont à transmission autosomique récessive. En d'autres termes, le malade est porteur de 2 copies du gène muté provenant chacune de ses 2 parents. C'est le cas de la maladie de Gaucher, de la maladie de Pompe et de la mucopolysaccharidose de type I (MPSI).

- **La maladie de Gaucher** : en France, 500 personnes sont atteintes de la maladie de Gaucher<sup>1</sup>. Cette maladie touche aussi bien les femmes que les hommes et les enfants. Les symptômes de cette maladie sont très variables et peuvent apparaître à tout âge : augmentation du volume de la rate (splénomégalie) et du foie (hépatomégalie), diminution du nombre de plaquettes (thrombopénie) et de globules rouges (anémie) et

atteintes osseuses (douleurs, fractures et déformations). Pour plus d'informations sur la maladie de Gaucher visitez le site [www.gaucherfrance.fr](http://www.gaucherfrance.fr)

- **La maladie de Pompe** : la prévalence de la maladie est très difficile à estimer du fait de la grande variabilité de l'espérance de vie des personnes, notamment selon l'âge auquel elles sont atteintes. La forme précoce du nouveau-né se caractérise par une hypotonie majeure et une cardiomyopathie plus ou moins sévère. En l'absence de traitement, le pronostic vital de l'enfant est rapidement engagé. Dans les formes tardives (enfance, adolescence, âge adulte), les patients souffrent de fatigue chronique, de douleurs et de faiblesses musculaires (muscles locomoteurs et respiratoires), à l'origine d'une espérance de vie réduite.
- **La mucopolysaccharidose de type I (MPSI)** : en France, entre 100 et 150 patients sont concernés par la MPSI<sup>2</sup>. On distingue 3 formes de MPSI : la maladie de Hurler (la plus fréquente et la plus sévère), la maladie de Hurler-Scheie (dite forme intermédiaire) et la maladie de Scheie (forme plus atténuée). Chaque patient est un cas unique sur le plan de l'âge d'apparition des symptômes, de l'ordre d'apparition des signes cliniques et de l'évolution de la maladie. Selon le degré de sévérité, les patients peuvent présenter une dysmorphie faciale, des atteintes organiques multiples (ostéo-articulaires, cardiovasculaires, neurologiques et ORL), une opacité de la cornée, des hernies récidivantes, ou un retard de croissance.

### A propos de Genzyme, une entreprise du Groupe Sanofi

Depuis plus de 30 ans, Genzyme découvre et favorise l'accès à des thérapies innovantes pour les patients atteints de maladies graves et invalidantes. Dans cet objectif, l'entreprise mène des recherches de niveau international et s'appuie sur l'engagement et la compassion de ses collaborateurs. Genzyme propose des médicaments et des services dans les maladies rares et la sclérose en plaques afin d'améliorer significativement la vie des patients et de leur famille. Cet engagement oriente et inspire chacune des actions de l'entreprise.

Le portefeuille de produits innovants proposé par Genzyme est commercialisé dans le monde entier et représente des avancées majeures en médecine. Genzyme fait partie du Groupe Sanofi et bénéficie à ce titre de la taille et des ressources de l'une des plus grandes entreprises pharmaceutiques du monde, avec laquelle elle partage le même engagement au service des patients et la volonté d'améliorer leur qualité de vie. Pour plus d'informations sur Genzyme : [www.genzyme.fr](http://www.genzyme.fr)

### À propos de ViVio

Basé à Bruxelles et à Paris, ViVio est un éditeur et un créateur de contenu spécialisé dans le domaine de la santé et du bien-être. Depuis près de 15 ans, ViVio développe des supports d'information et des contenus santé validés et didactiques, en collaboration avec les principaux acteurs du secteur médical, pharmaceutique et de la santé au sens large.

### Contacts Presse :

**GENZYME**

*Nathalie Ducoudret*

Tél : 01 30 87 25 07 - Port : 06 09 63 82 71

[nathalie.ducoudret@genzyme.com](mailto:nathalie.ducoudret@genzyme.com)

*Marion Breyer*

Tél : 01.53.77.44.50 - Port : 06.88.61.62.42

[marion.breyer-ext@sanofi.com](mailto:marion.breyer-ext@sanofi.com)

### Références :

1. Protocole National de Diagnostic et de Soins de la maladie de Gaucher – HAS – Janvier 2007
2. Protocole National de Diagnostic et de Soins MPSI – HAS – Juin 2007