

ÉDITO



© D.R.
Agnès Linglart
pédiatre et chercheuse spécialisée
dans les maladies rares (unité
1185 Inserm/Université
Paris-Saclay)



© Inserm/F. Guénet
Guillaume Canaud
néphrologue et chercheur
(unité 1151 Inserm/CNRS/
Université Paris Cité)

Maladies rares : du mieux, mais...

Les maladies rares bénéficient aujourd'hui d'acquis importants avec les centres de référence, les filières et les plateformes d'expertise dédiées. Elles sont aussi très bien représentées dans la recherche française, qui a largement contribué aux premiers traitements. Néanmoins, les patients font encore face à un monde médical, paramédical et socio-éducatif qui connaît peu les maladies rares et qui n'est pas toujours au fait de l'existence de centres experts. En outre, ils peinent à obtenir les résultats de tests génétiques malgré les avancées majeures des technologies de séquençage. Des lacunes et le manque d'alignement des stratégies européennes en la matière sont également constatés autour du

diagnostic anténatal et du dépistage à la naissance. Enfin, seuls 5% des maladies rares bénéficient aujourd'hui de traitements. Or, le petit nombre de patients concernés impose de nouveaux modèles de développement et de production pour les traitements de demain, mais aussi des modes de financement innovants car le coût de ces thérapies bouscule nos moyens de prises en charge actuels. C'est à ces enjeux contemporains que le quatrième Plan national maladies rares et ses acteurs - chercheurs, médecins, industriels, associations de patients, agences de régulation - viseront à répondre car les prises en charge et les traitements ne peuvent pas attendre longtemps !

SOMMAIRE

4 À LA UNE

Santé des personnes transgenres
Un parcours de soins à améliorer

6 ACTUALITÉS

C'EST FONDAMENTAL

Image légendée La mouche « Schtroumpf » éclaire le vieillissement

Toxicologie Le triclosan cumule les vices

SARS-CoV-2 Un simple spray nasal contre la Covid-19 ?

12 C'EST NOTRE SANTÉ

Santé mentale Du gaz hilarant pour traiter la dépression ?

16 C'EST POUR DEMAIN

Bio-impression Vers des modèles créés de toutes pièces

19 C'EST AILLEURS

États-Unis/Diabète de type 1
Vers un pancréas bio-artificiel implantable ?

20 TÊTES CHERCHEUSES

À L'HONNEUR

Samira Fafi-Kremer Pour l'amour des virus

22 L'INSTANT OÙ

Julien Ablain « J'ai découvert le rôle de la nectine-1 dans le mélanome »

23 PREMIER SUCCÈS

Aurora Pignata Sclérose en plaques : sur les traces des lymphocytes T résidents

36 REPORTAGE

Tango thérapie Entrez dans la danse

40 ENTREPRENDRE

Mucoviscidose L'espoir dans un champignon

42 OPINIONS

Jeux olympiques Faut-il craindre le risque sanitaire ?

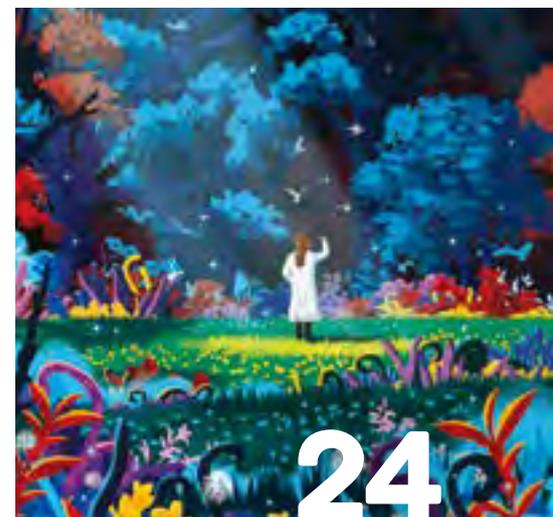
44 VIE DE L'INSERM

Cursus médecine-sciences L'École de l'Inserm a 20 ans

46 BLOC-NOTES

Livre Les cellules buissonnières
Exposition Visions chamaniques

GRAND ANGLE



MALADIES RARES

L'ère des traitements