

■ Entretien avec le D^r Olivier Menzel

«Les maladies rares concernent une personne sur quinze»

«La définition généralement acceptée d'une maladie rare en Europe, c'est une pathologie qui touche moins d'une personne sur 2000», explique le D^r Menzel, pour qui ce chiffre n'est pas tout à fait satisfaisant. Concernant toutes ces maladies chroniques, invalidantes, dégénératives et dont le pronostic vital est très souvent en jeu, on peut en réalité estimer qu'entre 6% et 8% de la population en souffre, soit 1 personne sur 15, un demi-million de personnes en Suisse et un demi-milliard de personnes dans le monde! La Fondation Blackswan a compris combien la recherche internationale avait un besoin vital de davantage partager et mutualiser ses connaissances. Le Web et les réseaux sociaux sont d'excellents outils pour y parvenir et le D^r Menzel compte bien en faire bon usage.

- Quel est l'objectif premier de la Fondation Blackswan?

- Notre rôle est d'apporter un soutien à la recherche pour la découverte de nouveaux traitements et de solutions médicales, aider à la prise en charge, à améliorer la qualité de vie, voire à sauver des vies. Ce sont des maladies rares par définition, mais elles sont orphelines du système de santé général; il n'existe pas de prise en

charge, pas d'expertise, pas de références, pas de reconnaissance. L'absence de diagnostic ajoute à la situation d'isolement et de dérive des familles et des patients concernés. On estime qu'il y a 7000 maladies rares décrites dans la littérature scientifique; 250 nouvelles maladies sont décrites tous les ans. 6000 de ces maladies dans le monde comptent moins de 6000 patients. Avant l'avènement

d'Internet ces personnes étaient totalement isolées!

- La question des cas isolés met aussi en lumière le problème du diagnostic...

- En effet. Lors de la Journée internationale des maladies rares du 29 février dernier, une généticienne a fait une étude sur l'errance de diagnostic. Elle dit que 25% des gens sont diagnostiqués dans les trois mois, 25%

entre trois mois et une année, 25% entre une année et cinq ans et le dernier quart jusqu'à 20 ans! On sait que 40% des premiers diagnostics sont faux ou erronés, d'où une immense frustration pour les patients et des coûts énormes pour le système de santé. On comprend mieux l'importance d'investir dans des diagnostics génétiques. Et sur ce sujet, j'alerte les assurances qui refusent un

RÉPARATION DE TAPIS



avant après

30 ans d'expérience dans la réparation de tapis et kilims.

Expertise, réparation de trous, déchirures, des franges et bordures - tout fait à la main. Nettoyage, élimination des taches et traitement anti-mites.

A. Ghaderi
Atelier Simorgh
 4, rue de l'Aubépine, 1205 Genève
 Tél.: 079 364 0461

WWW.TOUTIMMOBILIER.CH

Domaine des Abeilles d'Or



Le bon choix pour le meilleur des repas!

Rene et Laurent DESBAILLETS
 Viticulteurs propriétaires
 Chouilly - 022 753 16 37
 abeillesdor.ch - www.abeillesdor.ch

FAZIO & CIE

MENUISERIE - AGENCEMENT - RENOVATION

Rue des Vollandes 26 - 1207 Genève
 Tél.: 022 340 66 70 - Fax 022 340 66 90
 Mobile 079 214 38 06 - e-mail: jl.fazio@bluewin.ch

tel diagnostic, le jugeant superflu ou trop onéreux. Cela permettrait pourtant de meilleurs soins et donc de réduire les nécessités (et les coûts) thérapeutiques.

- **On comprend aussi pourquoi les nouvelles technologies de l'information sont d'un grand secours dans votre quête.**

- Absolument, car grâce aux nouveaux réseaux de communication comme Facebook, les forums de discussion les échanges de connaissances et d'astuces entre les familles et les malades sont énormément facilités. De notre côté, nous voulons faire progresser la recherche et faire connaître la problématique, c'est la raison pour laquelle nous avons créé la «Re(act) Community», une plate-forme exclusivement axée sur les maladies rares et qui permet la rencontre, la collaboration et le partage

de connaissances scientifiques et d'expériences vécues entre les familles, les patients et les médecins. Par ce biais, nous permettons également à de jeunes chercheurs de créer leur propre projet de financement participatif (*crowdfunding*) afin de réunir les fonds nécessaires pour faire valoir leur projet auprès d'instances nationales de financement. En outre, tous les *followers* peuvent apporter leur contribution et relayer l'action via leur réseau social personnel.

- **Dans un monde scientifique parfois trop cloisonné, comment la Fondation Blackswan entend-elle faire bouger les lignes?**

- En tant que chercheur, j'ai travaillé huit ans dans le laboratoire de chirurgie pédiatrique des HUG, centre national de prise en charge de toutes les maladies du foie pédiatriques en



► **Le Dr Olivier Menzel.**

Suisse, où toutes les transplantations de foie chez enfants sont réalisées. Mon équipe avait un projet très prometteur et novateur sur le cholestérol qui avait été sélectionné par l'un des plus grands Congrès internationaux sur la recherche hépatique. Malheureusement, les scientifiques qui travaillaient pourtant sur le même organe n'étaient pas for-

cément intéressés par ce que j'avais apporté. Las du manque d'argent et d'interaction au sein même du milieu scientifique, j'ai eu l'idée de lancer, en 2011, le premier Congrès international de recherche sur les maladies orphelines le «Re(act) Congress», au sens à la fois de «rébellion» et de «prise de conscience». Un congrès où les échanges interdisciplinaires sont possibles autour d'une même problématique, à savoir le manque d'argent et le peu de patients, où l'on travaille autour d'un intérêt commun pour la thérapie génique, les cellules souches, la biologie cellulaire, etc. Une quinzaine de projets de collaboration internationaux ont d'ores et déjà commencé. C'est devenu un rendez-vous régulier, tous les deux ans. ■

*Propos recueillis
par Marion Celda*


PÉPINIÈRES GENEVOISES.ch
Vincent Compagnon

OUVERT
les samedis 9 et 16 avril 2016
de 8h00 à 12h00

46, route du Merley - 1233 Bernex / Genève
T.: 022 757 50 00 - F.: 022 757 50 45


AZNAR & CIE
CONSEILS EN FINANCEMENT
GESTION D'ASSURANCES

**Notre rôle: vous obtenir le meilleur
taux hypothécaire!**

Appelez-nous: **022 827 19 19**
www.aznar.ch

POUR UN SERVICE PERSONNALISÉ

**GAILLARD
FRÈRES STORES**

- INSTALLATIONS ET RÉPARATIONS
- STORES INTÉRIEURS ET EXTÉRIEURS
- TENTES SOLAIRES ET TOILES
- VOILETS ET MOUSTIQUAIRES

☎ 022 566 86 43 www.gaillardstores.com

  

**Conférences café-croissants 2016
A vos agendas !**

JEUDI 31 MARS 2016, 9h30-11h30
GARDER UNE BONNE VUE
Comment ? Quels contrôles dois-je effectuer ?
Médecin Ophtalmologue – Clinique de l'Œil

JEUDI 28 AVRIL 2016, 9h30-11h30
PRATIQUER OU REPRENDRE UNE ACTIVITÉ PHYSIQUE
Quelle activité physique choisir ? Puis-je reprendre une activité physique à mon âge ?
*Conférence : Dre S. Leal, Centre médical de Cressy –
Atelier : Initiation à la Zumba-gold – GAPDance*

Cité générations – Clinique et permanence d'Onex
98 route de Chancy – 1213 Onex (Tram 14, arrêt Bando)
Laura Ringuet, 022 709 00 77 – 077 480 18 72

Accès libre
et gratuit