

Paris, le 25 février 2025
Communiqué de Presse

Journée Internationale des Maladies Rares

Des traitements innovants redonnent l'espoir aux patients atteints de neurofibromatose

À l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares, le **Professeur Pierre Wolkenstein, dermatologue à Hôpital Henri-Mondor à Créteil et médecin coordinateur du centre de référence des Neurofibromatoses en Ile-de-France**, nous éclaire sur cette pathologie encore méconnue du grand public et sur les récentes avancées médicales.

Une maladie rare mais présente : qu'est-ce que la neurofibromatose ?

Avec environ 18 000 à 20 000 patients en France, la neurofibromatose est l'une des maladies rares les plus fréquentes, Il s'agit d'une pathologie génétique à transmission autosomique dominante, ce qui signifie qu'une personne atteinte a un risque sur deux de transmettre la maladie à sa descendance. Toutefois, dans environ 50 % des cas, la maladie résulte d'une nouvelle mutation, sans antécédents familiaux.

Les patients développent dès l'enfance des taches « café au lait » sur la peau avant de voir apparaître des tumeurs cutanées appelées neurofibromes au cours de leur vie. Certaines formes graves, notamment les neurofibromes plexiformes, peuvent entraîner des déformations spectaculaires, avec un impact psychologique et social important.

Une innovation thérapeutique : les inhibiteurs de MEK

Pendant longtemps, les options thérapeutiques se limitaient à des interventions chirurgicales complexes, souvent itératives. Aujourd'hui, une nouvelle classe de médicaments, les inhibiteurs de MEK, représente une avancée majeure. Ces traitements permettent de réduire le volume des tumeurs plexiformes, notamment chez les enfants, ouvrant ainsi de nouvelles perspectives thérapeutiques pour améliorer la vie des patients, notamment dans un avenir proche chez l'adulte.

Des recherches sont en cours pour développer des applications topiques (gels ou de crèmes), de ces molécules, afin de cibler les lésions avec moins d'effets secondaires.

Des pistes de recherche prometteuses

Au-delà des inhibiteurs de MEK, d'autres voies de signalisation RAS MAP, font actuellement l'objet d'études cliniques. Par ailleurs, des technologies telles que l'intelligence artificielle et les technologies d'imagerie en 3D offrent de nouvelles possibilités pour suivre l'évolution des patients et identifier des modèles inaccessibles sans hypothèse à priori.

Les défis de la recherche sur les maladies rares

Le financement reste un enjeu majeur. En Europe, les investissements privés dans la recherche sur les maladies rares demeurent insuffisants. La compétition avec les États-Unis est le défi actuel. Les mécènes et même le département de la Défense apportent des soutiens financiers considérables.

En France, le Plan National Maladies Rares 4 (PNMR4) suscite beaucoup d'espoirs. Considéré comme un succès français, il repose sur l'engagement des pouvoirs publics dont le soutien est particulièrement attendu. Malgré les obstacles conjoncturels, les perspectives sont encourageantes : dans les 5 à 10 prochaines années, nous entrerons dans une nouvelle ère thérapeutique. Les patients atteints de neurofibromatose peuvent espérer une amélioration considérable de leur qualité de vie grâce à ces avancées scientifiques.

A propos de la SFD (Société Française de Dermatologie et de pathologie sexuellement transmissible)

La Société Savante, créée en 1889 et association reconnue d'utilité publique, a pour mission la promotion des actions de santé publique, de prévention et d'éducation dans tous les domaines de la dermatologie que ce soit à travers le soutien de la recherche médicale, le développement de la formation continue ou l'évaluation des soins.

Pour amplifier son soutien à la Recherche, le Fonds de dotation de la SFD permet par ailleurs de lever des fonds pour subventionner des projets de recherche chaque année, dans des domaines très divers comme la génétique, l'oncologie, les maladies inflammatoires chroniques, les maladies rares ou encore les médicaments innovants et l'amélioration de la qualité de vie des patients atteints de maladies dermatologiques.

La SFD a aussi pour objectif d'informer le grand public sur la dermatologie, ses maladies et leurs traitements en particulier afin d'améliorer les prises en charge.

Plus de 2500 dermatologues et internes sont membres de la SFD qui est gérée par un Conseil d'Administration comprenant paritairement des dermatologues libéraux, hospitaliers et hospitalo-universitaires, renouvelés par tiers chaque année.

MAISON DE LA DERMATOLOGIE

10, Cité Malesherbes – 75009 Paris – Tel. : 01.43.27.01.56

Contact courriel : secretariat@sfdermato.org

Contact presse : presse@sfdermato.org

Site SFD : www.sfdermato.org

Site grand public : www.dermato-info.fr