



PRÉVENTION

RICHARD BÉLIVEAU DOCTEUR EN BIOCHIMIE | Collaboration spéciale

Une rare bonne nouvelle pour les maladies orphelines

Le 29 février dernier se tenait la 5^e édition de la Journée mondiale des maladies rares, une occasion de rappeler les impacts dévastateurs de ces maladies qui demeurent encore peu connues du grand public.

Par un heureux hasard, cette journée coïncidait avec l'annonce d'un des plus importants partenariats à avoir été signés dans ce secteur, soit de 300 millions de dollars, entre l'entreprise montréalaise Angiochem et la multinationale Glaxo Smith Kline afin de découvrir, développer et commercialiser des traitements contre certaines de ces maladies rares.

RARES, MAIS NOMBREUSES

Une maladie est considérée comme rare lorsque moins d'une personne sur 2000 est affectée dans une population donnée. Dans la très grande majorité des cas (80 %), ces maladies rares sont d'origine monogénétique, c'est-à-dire qu'elles sont causées par un défaut dans un seul gène qui empêche la production d'une enzyme essentielle au bon fonctionnement des cellules. Il s'agit généralement de maladies cruelles, car ces gènes défectueux sont transmis par l'hérédité et touchent la plupart du temps les enfants en très bas âge, affectant dramatiquement leur développement ainsi que leur espérance de vie.

Malheureusement, ces maladies sont très souvent ce qu'on appelle des « maladies orphelines », leur caractère très rare faisant en sorte qu'elles ne bénéficient souvent pas des investissements nécessaires au développement de médicaments qui peuvent soigner ou soulager les symptômes qu'elles entraînent. Il s'agit d'une situation extrêmement malheureuse, car en dépit de leur rareté, il existe près de 8000 maladies rares distinctes et, collectivement, ces maladies affectent une portion significative de la population. Au Québec seulement, on estime qu'environ 500 000 personnes sont touchées par l'une ou l'autre de ces maladies rares.

REMPLENER LES ENZYMES

Plusieurs maladies génétiques sont le résultat d'un déficit en enzymes qui participent au processus de dégradation de molécules « usées » qui doivent absolument être remplacées pour permettre aux cellules de fonctionner normalement. Lorsque l'une ou l'autre de ces enzymes est absente en raison du défaut d'un gène, ces molécules s'accumulent graduellement dans les compartiments des cellules appelées lysosomes ; c'est la raison pour laquelle on les appelle maladies de surcharge lysosomiale. Ces accumulations finissent par causer des dommages considérables à l'ensemble de l'organisme, notamment pour le développement du squelette, de différents organes ainsi que des capacités intellectuelles.

Grâce au génie génétique, il est dans certains cas possible de produire en laboratoire les enzymes manquantes et de les administrer par la suite aux patients en perfusion intraveineuse. Ces enzymes de remplacement améliorent considérablement la santé des personnes atteintes, car en pénétrant dans les cellules, elles prennent le relais de l'enzyme manquante et



PHOTO GETTY IMAGES

■ **L'entreprise Angiochem a développé une plate-forme pharmacologique permettant de faire pénétrer une grande variété de molécules de toutes tailles au cerveau, en ciblant un récepteur, le LRP, qui est justement spécialisé dans le transport de certaines enzymes, au travers des membranes cellulaires.**

peuvent ainsi relancer le processus de dégradation. Ces enzymes sont cependant impuissantes à traiter les effets du déficit enzymatique au niveau du cerveau, car elles sont incapables de traverser la barrière hématoencéphalique, le « gardien du cerveau » qui prévient l'entrée de la plupart des substances étrangères. En conséquence, même si les thérapies utilisant les enzymes de remplacement améliorent les symptômes périphériques de ces maladies, elles ne parviennent pas à corriger leurs graves conséquences neurologiques, notamment en terme de développement des désordres neurologiques.

TRAVERSER LA BARRIÈRE

Après plusieurs années d'efforts consacrés à l'identification de nouvelles méthodes pour franchir cette barrière hématoencéphalique, mon laboratoire de recherche en médecine moléculaire, avec l'appui de la Banque de développement du Canada (BDC), a fondé l'entreprise Angiochem pour développer le plein potentiel clinique de ces outils thérapeutiques innovateurs et ainsi améliorer le traitement de diverses pathologies cérébrales.

Nous avons ainsi développé une plate-forme pharmacologique nous permettant de faire pénétrer une grande variété de

molécules de toutes tailles au cerveau, en ciblant un récepteur, le LRP, qui est justement spécialisé dans le transport de certaines enzymes, au travers des membranes cellulaires. Nous obtenons ainsi une biodistribution de médicaments unique qui augmente de façon spectaculaire, l'efficacité clinique des agents pharmacologiques. Nous sommes d'ailleurs en études cliniques de phase 2, pour le traitement des tumeurs du cerveau, dans une douzaine d'hôpitaux universitaires aux États-Unis.

Dans le but d'appliquer cette nouvelle technologie au traitement des maladies rares, Angiochem a récemment annoncé une collaboration avec la compagnie pharmaceutique internationale Glaxo Smith Kline (GSK), une des rares compagnies impliquées dans le développement de produits destinés à traiter ces maladies. En créant de nouvelles enzymes de remplacement capables de traverser la barrière hématoencéphalique et de cibler également certains organes vulnérables, cette collaboration permettra le développement de nouveaux traitements capables d'enrayer l'impact catastrophique associé à différents déficits enzymatiques et ainsi avoir des conséquences extrêmement importantes pour la santé des personnes atteintes.

RECETTE ANTICANCER

BIȘCUI TS SABLÉS À L'AVOINE ET AU GINGEMBRE

24 biscuits

70 g	(3/4 tasse)	de flocons d'avoine
240 g	(1 tasse)	de beurre
240 g	(1 tasse)	de cassonade ou de sucre roux
1 c. à c.	(1 c. à t.)	de gingembre moulu
225 g	(1 1/2 tasse)	de farine tout usage, non blanchie
30 à 60 g	(1/2 à 1 tasse)	de gingembre cristallisé, haché finement

1. Préchauffer le four à 180 °C (350 °F)
2. Hacher les flocons d'avoine à l'aide du robot culinaire et réserver.
3. Mélanger le beurre et la cassonade jusqu'à ce que la texture soit légère.
4. Ajouter le gingembre moulu, les flocons d'avoine, la farine et le gingembre cristallisé.
5. Avec les mains, tasser la préparation dans un grand moule à gâteau rectangulaire de 30 x 25 cm (12 x 10 po).
6. À l'aide d'un couteau, faire des incisions en forme de carrés, de losanges, de triangles ou de rectangles à la surface de la pâte.
7. Cuire au four de 30 à 35 min, jusqu'à ce que le dessus soit doré.
8. Découper les biscuits le long des lignes d'incision pendant qu'ils sont encore chauds. Laisser refroidir complètement avant de servir.

PRÉPARATION : 1 H 15
DIFFICULTÉ : MOYEN

SUSAN SYLVESTER, ENSEIGNANTE À L'ÉCOLE HÔTELIÈRE DE LA CAPITALE À QUÉBEC

Tiré du livre :

