Les leucodystrophies, maladies rares

Les leucodystrophies sont des maladies génétiques orphelines.

Maladie rare : l'ALD, leucodystrophie la plus fréquente, concerne 1 naissance sur 15 000 : 1/15 000 (une maladie est rare si elle concerne moins d'1 naissance sur 2 000).

Les leucodystrophies concernent :
- 3 à 6 naissances / semaine en France
- 20 à 40 naissances / semaine en Europe
- les enfants et les adultes, les hommes et les femmes

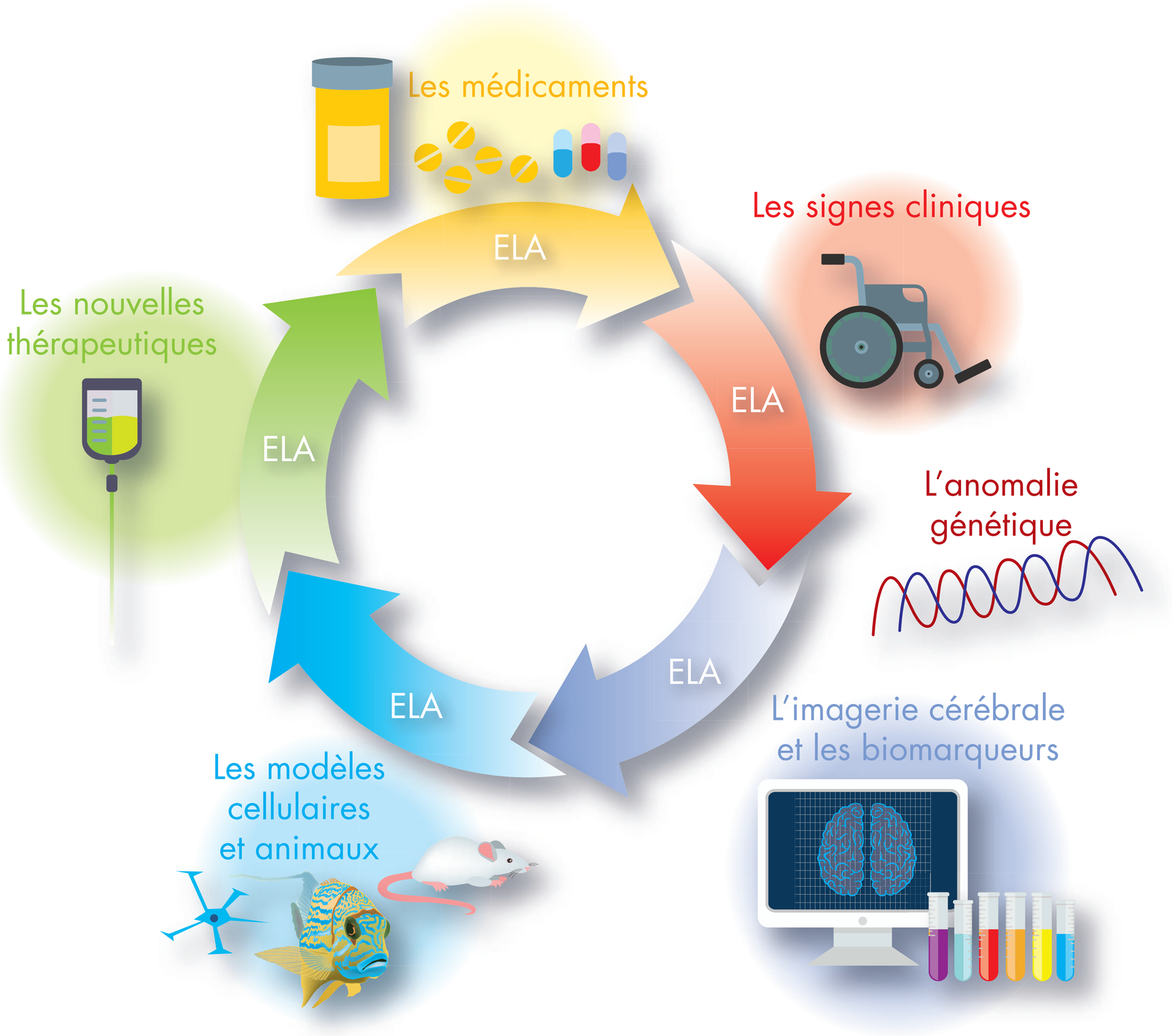
La maladie : LEUCO (blanc) DYS (difficulté) TROPHIE (croissance)
Elle correspond à des anomalies de la formation de la substance blanche (la myéline). L'information nerveuse ne circule plus ou mal.
Les leucodystrophies provoquent des troubles moteurs et cognitifs. Le handicap est multiple (polyhandicap) et progressif (évolutif ou dégénératif).

Ce sont des maladies des cellules de la substance blanche du système nerveux central et périphérique (Central = cerveau + cervelet + moelle épinière ; Périphérique = nerfs).

- Ces maladies sont déjà présentes dès la naissance.
- Elles peuvent apparaître visibles à différents âges.
- Ce sont les symptômes qui apparaissent plus tard.

Il existe une trentaine de types de leucodystrophies identifiées. Les leucodystrophies "indéterminées" sont les maladies pour lesquelles le gène en cause n'est pas identifié. Elles représentent encore 20 % des cas. Elles correspondent aux types de leucodystrophies les plus rares.

Accélérer la recherche



Depuis 1992 :
- 559 projets financés dans le monde entier
- 47,55 millions d'euros investis par ELA
- ELA est le 1er financeur privé de la recherche sur les leucodystrophies au monde
  Sur les quatre dernières années :
  > 48 projets
  > 15 leucodystrophies différentes

ELA accélère la recherche en agissant à tous les niveaux :
- Connaissance des signes de la maladie : visibles (symptômes) et invisibles (gènes)
- Analyse (signes et mécanismes) et suivi des patients (imagerie IRM, biomarqueurs)
- Modèles d'études (cellulaires…)
- Développement et évaluation de nouveaux traitements (essais cliniques, médicaments)

Pour répondre aux attentes des patients et de leurs familles et trouver des traitements le plus rapidement possible, la recherche doit être menée sur tous les fronts. ELA a depuis sa création le souhait d'accélérer la recherche sur les leucodystrophies, en collectant des fonds auprès du public et en finançant des recherches et des initiatives qui abordent tous les aspects de la maladie.

ELA