



# Bulletin de la communauté Alpha-1 Canada



Juin 2010

Ce qu'il y a de nouveau sur le site [www.alpha1canada.ca](http://www.alpha1canada.ca)

- Nouvelle procédure pour le dépistage du déficit en alpha-1-antitrypsine
- Rapport du conseil d'administration durant l'assemblée générale 2010
- Le gouvernement de l'Ontario retire le financement pour le traitement de l'augmentation. Aidez-nous à renverser cette décision

Dans ce numéro :

Une stratégie Canadienne sur les maladies orphelines? 2

Alpha-1 - antitrypsine pour traiter de nouvelles indications 4

Un anti-convulsivant pourrait soigner les tissus cicatriciels hépatiques causés par Alpha-1 4

## Alpha-1 Canada souhaite la bienvenue à Vanessa

Nous vous disons le mois dernier que nous étions en voie d'engager un nouveau membre du personnel à Alpha-1 Canada. Vanessa McLaughlin fait maintenant partie de l'équipe, et elle vous adresse le message suivant :

Bonjour, je m'appelle Vanessa McLaughlin et je suis la nouvelle adjointe administrative bilingue à temps partiel d'Alpha-1 Canada. Je suis vraiment ravie de travailler avec Jim Mundy, le conseil d'administration, le comité consultatif médical et vous, la collectivité d'Alpha-1. Avant mon arrivée chez Alpha-1, j'ai été professeure au Canada et en Angleterre. J'ai grandi au Québec et j'ai hâte d'aider à créer un sentiment d'ap-

partenance à la collectivité



d'un océan à l'autre pour les Canadiens anglophones et francophones. J'ai bon espoir de pouvoir accomplir la mission d'Alpha-1 et de vous fournir des renseignements par l'entremise du bulletin mensuel et un soutien sur le site Web. Cela dit, ces ressources, de même que tous les ser-

vices d'Alpha-1 Canada, sont offerts à tous les membres de la collectivité, alors n'hésitez pas à communiquer directement avec moi pour me faire part d'enjeux, de préoccupations, d'idées ou de suggestions pour qu'ils deviennent des outils précieux pour tous!

*Vanessa*

[vanessa.mclaughlin@alpha1canada.ca](mailto:vanessa.mclaughlin@alpha1canada.ca)

Nous nous réjouissons de la présence de Vanessa au sein de l'équipe d'Alpha-1 Canada et sommes assurés que ses efforts auront un effet positif sur notre collectivité. Nous vous invitons à vous joindre au conseil d'administration pour lui souhaiter la bienvenue.

## La conférence Alpha-1 aux États-Unis : un formidable succès!

L'American Alpha-1 Association a été l'hôte de la 19<sup>e</sup> conférence de formation annuelle nationale, qui s'est tenue du 11 au 13 juin 2010 à Orlando, Floride. Les participants, au nombre record de 603 dont 10 Canadiens, se sont réunis au Hilton Walt Disney Resort pour connaître les plus récentes nouvelles sur

l'Alpha-1 et ses traitements, ainsi que pour rencontrer d'autres membres de la collectivité Alpha. Des conférenciers remarquables et de nombreuses activités auxquelles familles et enfants étaient conviés ont marqué ce week-end. Alpha-1 Kids avait organisé des divertissements et des jeux pour les enfants pen-

dant que les parents assistaient aux réunions.

Vous pourrez bientôt télécharger les présentations à partir du site [www.alpha1.org](http://www.alpha1.org). La 20<sup>e</sup> édition de la conférence se tiendra à St. Paul, Minnesota, du 10 au 12 juin 2011.

## Conférence «Many Rare Disorders—One Common Voice!»

La conférence annuelle sur les troubles rares organisée par la Canadian Organization for Rare Disorder's

(CORD) constitue pour nous l'occasion, une fois par année, de nous rassembler à titre de commu-

nauté touchée par des troubles rares afin de célébrer, d'échanger, d'apprendre et de motiver.

## Conférence «Many Rare Disorders–One Common Voice!»

Joignez-vous à la CORD les 1<sup>er</sup> et 2 octobre 2010 à l'hôtel Sheraton Ottawa pour la conférence annuelle 2010 « Many Rare Disorders – One common Voice! ». Pour obtenir plus de renseignements sur la conférence et les subventions pour les déplacements, visitez le site Web de CORD ([www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca)).

Parce que nous avons travaillé ensemble, nous avons accompli des progrès considérables vers la réalisation d'un plan canadien pour les troubles graves. À la conférence, vous aurez l'occasion d'en savoir davantage, mais aussi de proposer des idées sur des initiatives clés, notamment :

- un concours pour la recherche sur les maladies rares d'une durée de 5 ans
- une ébauche d'un cadre de réglementation pour



- les médicaments orphelins
- des programmes d'accès aux médicaments pour personnes atteintes de maladies graves
- des propositions de Centres d'excellence et

de références, et plus encore.

La conférence de cette année prévoit davantage de séances de travail en petits groupes pour favoriser l'apprentissage pratique.

Veillez remplir le sondage préalable à la conférence afin de faire connaître vos préférences quant aux sujets et au contenu.

Rendez-vous à : <http://www.surveymonkey.com/s/H39RND>

D'autres détails sur la conférence seront bientôt donnés sur le site de la CORD ([www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca)).

Veillez répondre au sondage d'ici le 30 juin 2010.

## Est-ce que les députés à la chambre des communes du Canada se montreront réceptifs à une stratégie nationale sur les maladies orphelines?

Contrairement à d'autres pays, dont les États-Unis, le Canada ne dispose pas de stratégie nationale relative aux troubles rares. C'est donc dire que les Canadiens n'ont pas toujours accès en temps opportun et à un coût abordable aux

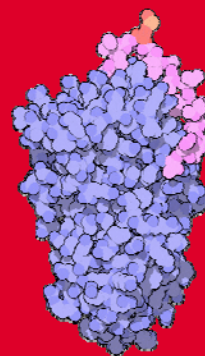
meilleurs traitements possibles, et qu'il existe peu de mesures pour inciter les sociétés pharmaceutiques à mettre au point de nouveaux traitements.

Lors d'une session extraordinaire du comité parlementaire sur la santé, Dur-

hane Wong-Rieger, présidente de la CORD, a souligné l'absence de stratégie nationale au Canada.

« Cela signifie qu'il est plus difficile d'obtenir des études cliniques pour les patients atteints de troubles rares; cela signifie que, malheureusement, les patients canadiens atteints de troubles rares sont parmi les derniers patients, dans les pays développés, à avoir accès à de nouveaux médicaments. »

Une partie du problème réside dans le fait qu'il n'y a aucun « statut orphelin » officiel. « La loi canadienne sur la santé est obsolète et dépassée par les percées scientifiques, ce qui est préjudiciable non seule-



L'alpha-1-antitrypsine

**Joignez-vous à la CORD à Ottawa en Octobre 2010 pour « Many Rare Disorders – One common Voice! »**



**Alpha-1 peut aussi affecter les bébés et les enfants**

## Est-ce que les députés à la chambre des communes du Canada se montreront réceptifs à une stratégie nationale sur les maladies orphelines?

ment aux patients atteints de maladies rares, mais à tous les patients », expliquait Mme Wong-Rieger.

Le régime de réglementation de Santé Canada doit être mis à jour. Par exemple, les règles régissant les essais cliniques stipulent qu'un certain nombre de patients doivent participer aux essais. Les mêmes règles ne devraient pas s'appliquer à une maladie rare puisque celle-ci, par définition, touche peu de personnes.

Même quand les médica-

ments pour les troubles rares répondent au cadre réglementaire et que leur commercialisation est approuvée, le défi suivant est de convaincre les gouvernements de payer ces médicaments. Puisque le financement pour certains médicaments varie d'une province à l'autre, l'accès peut varier tout autant. « En fin de compte, si vous vivez dans une province, vous pourriez avoir beaucoup plus facilement accès à un médicament que si vous viviez dans d'autres

provinces, ce qui est évidemment inacceptable », exposait Mme Wong-Rieger.

Même si pratiquement tous reconnaissent que des millions de patients ont bénéficié de la loi sur les médicaments orphelins aux États-Unis, quelque trois millions de Canadiens atteints d'une maladie rare vont continuer de souffrir et de lutter jusqu'à ce qu'une stratégie nationale soit mise en place.

Groupe de soutien  
par téléphone

C'est  
pour  
vous



## Le projet de prise en charge autonome en ligne Healthy Living Canada accepte maintenant des participants à l'étude de recherche

Healthy Living Canada est la version électronique du programme communautaire de prise en charge autonome des maladies chroniques (CDSMP : Chronic Disease Self-Management Program). C'est la première fois que les ateliers en ligne de Healthy Living Canada sont offerts au Canada, et les participants seront recrutés partout au pays. Le programme de prise en charge autonome en ligne, gratuit, est offert seulement en anglais pour le moment.

Tous les adultes présentant un état de santé chronique, quel qu'il soit, peuvent participer. Votre participation à cet atelier en ligne ne demandera que deux heures par semaine, pendant six semaines. Vous

pouvez faire l'atelier de n'importe quel endroit où vous avez accès à Internet, et même les personnes qui apprennent à utiliser l'ordinateur seront capables de participer à cet atelier convivial.

Vous serez appelé à répondre à trois questionnaires pour l'étude : le premier au moment de l'inscription, le deuxième six mois plus tard, puis le dernier, un an après avoir terminé l'atelier. Comptez entre 20 et 30 minutes pour répondre à chaque questionnaire. Environ 25 personnes atteintes de maladies chroniques participeront à l'atelier; vous pourrez donc entrer en contact avec d'autres participants et échanger de nouvelles façons de faire face à votre

état de santé. Vous utiliserez un pseudonyme pendant le cours, et vos renseignements personnels seront protégés en tout temps.

Vous recevrez un exemplaire gratuit du livre Living a Healthy Life with Chronic Conditions quand vous commencerez l'atelier.

Inscrivez-vous en ligne à [www.healthylivingcanada.org](http://www.healthylivingcanada.org) ou, si vous avez des questions, veuillez envoyer un message à l'adresse [Learn-More@healthylivingcanada.org](mailto:Learn-More@healthylivingcanada.org).

# Recherche Prometteuse

## Omni Bio évalue actuellement un médicament sans brevet approuvé par la FDA, l'alpha-1-antitrypsine (AAT), pour une variété de nouvelles indications

Omni Bio Pharmaceutical, Inc. (Omni) a récemment annoncé que le Barbara Davis Center for Childhood Diabetes de la University of Colorado Denver avait reçu l'autorisation réglementaire DNR (drogue nouvelle de recherche) de la Food and Drug Administration (FDA) des États-Unis pour entreprendre une étude clinique de phase I/II visant à évaluer l'alpha-1-antitrypsine

(AAT) chez les patients atteints du diabète de type 1. Omni commande l'étude Clinique.

L'AAT, aussi appelé traitement d'augmentation, est un traitement sans brevet approuvé par la FDA actuellement indiqué dans le traitement de l'emphysème pulmonaire chez les patients atteints d'un déficit en alpha-1-antitrypsine. Des études précliniques

basées sur des études menées par Omni sur des animaux montrent que l'AAT peut être efficace dans le traitement du diabète de type 1 et d'une variété de troubles médicaux.

Source : le communiqué de presse intégral et un fichier balado de la présentation sont accessibles sur le site Web d'Omni à [www.omnibiopharma.com](http://www.omnibiopharma.com).

## Un anticonvulsivant pourrait soigner les tissus cicatriciels hépatiques causés par une maladie hépatique génétique

Le Children's Hospital of Pittsburgh de l'UPMC et la University of Pittsburgh School of Medicine explorent actuellement la possibilité qu'un médicament longtemps administré pour les convulsions puisse inverser ou prévenir la formation de tissus cicatriciels dans le foie causée par le déficit en alpha-1-antitrypsine (AAT). Cette nouvelle est particulièrement encourageante puisque le déficit en AAT est la cause génétique la plus fréquente de transplantation hépatique chez les enfants.

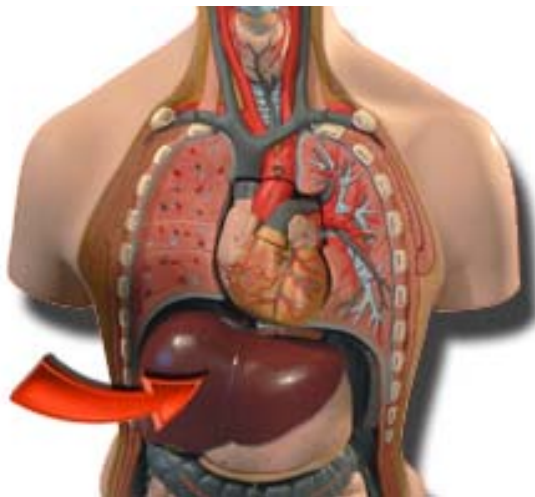
Dans la forme classique du défi-

cit, une mutation génétique produit une protéine anormale. Aux fins de l'étude menée sur des souris reproduites avec un déficit en AAT, la lignée cellulaire ZZ a été traitée par la carbamazépine, un médicament principalement utilisé

pour les troubles convulsifs. Selon le Dr Perlmutter, du Children's Hospital, « la découverte la plus étonnante est que le médicament a inversé le processus de fibrose dans le foie des souris et, après 2 semaines de traitement, le

tissu hépatique ressemblait à celui d'une souris en santé. Cette nouvelle est particulièrement encourageante puisque le déficit en AAT est la cause génétique la plus fréquente de transplantation hépatique chez les enfants .

Source: [www.sciencecentric.com](http://www.sciencecentric.com)



**Le déficit en alpha-1-antitrypsine est la cause génétique la plus fréquente pour laquelle les enfants subissent une greffe du foie**





**Janvier 2010 : Alpha et double greffé du poumon, John Byrne porte la flamme olympique en Alberta.**



**À 63 ans, Alpha Syl Gerritsma remporte la médaille de bronze sur 100 mètres avec 15.5 secondes au Ontario Masters Track and Field Competition.**

## **Nouvelle technique génétique pour dépister rapidement les maladies rare**

Une équipe de recherche menée par la Dre Nada Jabado à l'Institut de recherche du Centre universitaire de santé McGill (CUSM) et le Dr Jacek Majewski de l'Université McGill a prouvé pour la première fois qu'il est possible de dépister n'importe quelle maladie génétique en un temps record grâce à une méthode de séquençage puissante et fiable de l'exome.

L'exome, petite partie du génome (2 %), est d'intérêt crucial pour la recherche sur les maladies génétiques car elle regroupe 85 % des mutations.

« Avec cette nouvelle approche, nous n'avons plus besoin d'avoir des patients qui partagent le même pool de gènes altérés pour déterminer le gène responsable d'une maladie. Il suffit d'avoir deux personnes qui n'ont pas besoin d'être de la même famille mais

qui ont la même maladie génétique, explique la Dre Nada Jabado, professeure agrégée en pédiatrie à l'Hôpital de Montréal pour enfants de l'Institut de recherche du CUSM. On peut désormais isoler facilement un gène en moins de deux semaines et avec deux patients seulement. Avec l'ancienne méthode, cela pouvait prendre de six à sept mois, voire des années. Une véritable révolution dans l'analyse génétique! »

Dans leur étude, les chercheurs ont concentré leurs efforts sur l'identification de la mutation responsable d'un syndrome génétique rare et mortel : le syndrome de Fowler, en présence duquel le cerveau ne se développe pas comme il le devrait et meurt généralement avant la naissance. Les résultats ont montré, chez deux patients sans aucun lien de parenté, un rare cas de

quatre mutations du même gène. Ceci illustre bien l'efficacité de cette technique de séquençage dans le but de découvrir des altérations génétiques pour des cas de maladies héréditaires chez l'enfant, peu importe leur prévalence dans la société.

« Ces résultats sont très prometteurs. Nous pouvons désormais espérer, dans un futur proche, accueillir un patient atteint d'une maladie génétique rare dans notre laboratoire et en quelques jours, séquencer son ADN et trouver la mutation à l'origine de sa maladie », mentionne le Dr Jacek Majewski, professeur associé au département de génétique humaine de l'Université McGill.

Source : Institut de recherche du Centre universitaire de santé McGill

**Alpha-1 Antitrypsin  
Deficiency Canada Inc.**

1638 Northway Avenue,  
Windsor, Ontario N9B 3L9

Phone/Tél. : 519-258-1444  
Fax/Téloc. : 519-258-1614  
Toll Free/Sans frais : 1-888-  
669-4583  
E-mail/Courriel :



[www.alpha1canada.ca](http://www.alpha1canada.ca)

Nous ajoutons constamment sur notre site Web des renseignements utiles à l'intention des Alphas et de ceux qui les soignent, ainsi que les dernières nouvelles sur des travaux de recherche prometteurs. Visitez régulièrement notre site Web pour être au courant de toutes les mises à jour intéressantes, et n'oubliez pas de lire notre bulletin mensuel dans son intégralité.

Aidez-nous à mieux faire connaître le défi cit en AAT en transférant nos bulletins à vos parents et amis.

Si vous souhaitez recevoir ce bulletin par courriel, veuillez communiquer avec nous au 1-888-669-4583 ou écrivez à [vanessa.mclaughlin@alpha1canada.ca](mailto:vanessa.mclaughlin@alpha1canada.ca)

Ce bulletin a été conçu pour appuyer, et non remplacer, votre relation avec votre médecin. Il n'a pas pour but de fournir des conseils médicaux précis aux membres de la communauté Alpha-1 Canada, mais vise plutôt à leur présenter de l'information qui les aidera à mieux comprendre leur état de santé et leur maladie. Alpha-1 Canada n'offre pas de conseils médicaux précis et vous recommande vivement de consulter un médecin qualifié pour obtenir un diagnostic ou pour toute question relative à votre situation personnelle.

**Alpha-1 Canada**  
**Alpha-1 Canada – Pour améliorer la vie des Alphas**