



Bretagne Atlantique Ambition

Soirée des mécènes 2018 : BAA fait avancer la recherche sur une maladie rare, le syndrome de Silver Russel

Dès sa création en 2014, Bretagne Atlantique Ambition avait fixé un cadre clair au suivi de ses engagements financiers : organiser deux fois par an une soirée au cours de laquelle les jeunes chercheurs financés viendraient présenter les avancées de leurs travaux aux dirigeants bretons.

C'est dans ce cadre que, lundi 3 décembre 2018, Bertrand Blanpain, Président du Directoire d'Arkea Banque Entreprises & Institutionnels et Catherine Gicquel Le Gall, Directeur Territorial Entreprises Bretagne, ont accueilli avec leurs équipes, au nouveau siège rennais d'Arkea Banque Entreprises & Institutionnels à Saint Grégoire, les mécènes de Bretagne Atlantique Ambition.

Cette soirée des mécènes et des chercheurs qui clôturait l'année 2018 était plus particulièrement centrée sur les maladies rares et sur les résultats d'un projet de recherche sur le syndrome de Silver Russel mené par une jeune chercheuse rennaise, Mélissa Burgevin.

Ce projet est né en 2015 lorsque Didier Ferré, PDG du Groupe Ferré Hôtels, s'est engagé en tant que fondateur dans Bretagne Atlantique Ambition. Son engagement était assorti d'une demande : utiliser une partie de son don pour financer un projet de recherche sur le syndrome de Silver Russel, une maladie dont était atteinte Anaïs, la petite fille d'un de ses collaborateurs. Cette maladie se caractérise notamment par un retard de croissance et une difficulté à s'alimenter et Anaïs, alors âgée de 8 ans, était toujours alimentée par sonde. En échangeant avec sa maman, il apparut que la prise en charge au CHU de Rennes des difficultés physiologiques d'Anaïs était très bonne, mais que l'accompagnement psychologique et social des enfants et des parents au moment de l'entrée dans l'adolescence ou dans l'âge adulte semblait inexistant et source des profondes inquiétudes.

Lorsque cette demande, inédite pour BAA car il s'agissait de monter de toutes pièces un projet de recherche qui réponde aux préoccupations et aux attentes d'un dirigeant mécène, eut été explicitée au Professeur Gilles Edan, Président de l'Institut des Neurosciences de Rennes, celui-ci orienta immédiatement le fonds vers le Professeur Sylvie Odent, spécialiste des maladies rares, Chef du Service de Génétique Clinique au CHU de Rennes et responsable du Centre de Référence Anomalies du Développement Ouest. Celle-ci mena rapidement une enquête sur l'état de la recherche en France et à l'international : aucune étude sérieuse récente n'existait sur ce thème et il y avait là un vrai sujet de recherche dont les résultats pouvaient apporter des bénéfices nouveaux, en France et dans le monde, pour les malades, les familles, les médecins, les soignants et les enseignants. Très rapidement le professeur Sylvie Odent, en lien étroit avec le professeur Agnès Lacroix, spécialiste en psychologie du

développement et neuropsychologie de l'enfant et directrice de recherche à l'Université de Rennes 2, ont construit un projet de recherche et l'ont inscrit dans le Laboratoire de Psychologie EA1285 *Cognition, comportement et communication* et recrutèrent une jeune étudiante rennaise, Mélissa Burgevin. Mélissa, 23 ans, venait de terminer un Master 2 de Psychologie Clinique à l'Université Rennes 2. Son intérêt pour la recherche s'était révélé au cours de ses différents stages auprès de personnes en situation de handicap. Elle avait pu appréhender les conséquences qu'un syndrome méconnu peut engendrer sur le parcours de soins et de vie d'un patient. Elle considérait donc comme une chance de pouvoir contribuer à faire avancer les études sur une maladie rare et hétérogène telle que le syndrome de Silver Russell et que ce travail puisse faire l'objet de sa thèse de doctorat universitaire.

Première intervenante de la soirée du 3 décembre 2018, le Professeur Sylvie Odent a resitué le contexte de la recherche sur les maladies rares. Elle a rappelé qu'il existe environ 7 000 maladies rares et que les 3 millions de personnes qui sont touchées en France sont à 75% des enfants. 80% de ces maladies sont d'origine génétique et 95% n'ont pas encore de traitement curatif. La France s'est dotée en 2004 puis en 2011 de deux Plans Nationaux Maladies Rares qui ont permis de structurer et de labelliser un réseau de Centres coordinateurs et de professionnels, de mettre en place 23 filières de santé spécialisées, de créer et d'héberger un portail européen d'informations et d'encourager la création de 220 associations de malades.

En 2016, le Ministère de la Santé et le secrétariat d'État à la Recherche ont confié au Professeur Sylvie Odent et au Professeur Yves Lévy de l'INSERM, la préparation et la coordination du 3^{ème} Plan National Maladies Rares avec pour objectif de « *proposer les mesures phares susceptibles de conduire à des améliorations déterminantes du diagnostic, de l'offre de soin, de la compréhension de ces maladies, et du développement de traitements efficaces* ».

Le nouveau Plan a été lancé officiellement le 4 juillet 2018 par Madame Agnès Buzin, Ministre des Solidarités et de la Santé. Il fixe cinq ambitions fortes dont l'innovation dans la recherche de traitements, l'amélioration de la qualité de vie des malades et la facilitation des diagnostics. Ces cinq ambitions sont déclinées en onze axes de travail et 55 mesures. Le Plan a aussi travaillé sur une gouvernance et une structuration institutionnelle améliorées afin de « *permettre à la France de consolider sa position de leadership international dans l'effort mené pour réduire au maximum l'isolement que ressent chacun quand il est atteint d'une maladie rare.* »

Seconde intervenante de la soirée, Mélissa Burgevin, a présenté son travail de recherche intitulé *Évaluation neuropsychologique et médico-sociale chez les adolescents et adultes atteints d'un syndrome de Silver Russel*. Ce syndrome qui a été décrit pour la première fois en 1954 et, s'il est aujourd'hui bien maîtrisé sur le plan médical, il est encore très mal évalué en ce qui concerne le développement cognitif et le parcours de vie des malades. Les trois seules études existantes au niveau international sont anciennes et réalisées dans des conditions scientifiques non standardisées. Le travail de Mélissa a donc pour objectif de

poser des bases scientifiques solides pour établir un profil cognitif et social des adolescents et des adultes et permettre de construire des outils et des parcours d'accompagnement pertinents. D'ores et déjà son étude a permis de mieux identifier des fragilités, des troubles émotionnels et d'estime de soi et des caractéristiques cognitives spécifiques, d'une part, d'autre part de mettre en évidence l'importance d'une prise en charge précoce et multidisciplinaire de l'enfance à l'âge adulte. Pour conclure son intervention, Mélissa a montré que Bretagne Atlantique Ambition a ainsi contribué à :

- Financer la première étude scientifique française et internationale sur cette maladie rare,
- Faire avancer la connaissance et la compréhension sur le syndrome de Silver Russel,
- Permettre plusieurs communications dans des congrès nationaux et internationaux,
- Entraîner la spécialisation d'un médecin endocrinologue rattaché à l'hôpital pédiatrique Trousseau pour la prise en charge des malades.

Un livre d'Harry Potter sous le bras « *parce que j'aime beaucoup lire et le français est ma matière préférée* », la jeune rennaise Anaïs, grâce à laquelle ce travail a pu être entrepris, a accepté de témoigner, accompagnée de sa maman, Stéphanie. Elle a pu confier combien sa vie est parfois compliquée, notamment pour l'alimentation, les soins d'orthophonie, et « *les piqûres que me fait maman le soir.* » Stéphanie, sa maman, a raconté simplement ce que connaissent toutes les familles touchées par ces maladies.

« *C'est avec des jeunes chercheurs comme Mélissa que la recherche médicale peut avancer. Et nous sommes fiers d'y contribuer,* » a conclu Didier Ferré.

La soirée s'est prolongée autour d'un buffet offert par l'équipe d'Arkea Banque où les participants partageaient le même sentiment : « *Merci beaucoup, ce fût vraiment un moment très touchant, bravo encore* ».