



## Dossier de presse

**Mucoviscidose : un défi, garder le souffle !**

Pour que le combat continue.

Juillet 2020



### Contacts presse

**Lucie Blaise**  
[l.blaise@ljcom.net](mailto:l.blaise@ljcom.net)  
01 45 03 60 14

**Emmanuelle Messean**  
[e.messean@ljcom.net](mailto:e.messean@ljcom.net)  
01 45 03 57 67

**Sandrine Jobbin**  
[sjobbin@vaincrelamuco.org](mailto:sjobbin@vaincrelamuco.org)  
01 40 78 91 75

# Sommaire

L'édito de Pierre Foucaud, président de Vaincre la Mucoviscidose	3
La mucoviscidose : une maladie rare et mortelle	4
Une maladie génétique	4
Mucus + viscosité = mucoviscidose	4
Pas « une » mais « des » mucoviscidoses	4
Des patients qui vivent de plus en plus longtemps, mais un combat à continuer !	5
La recherche : le défi aujourd'hui pour guérir demain	5
Au-delà de la recherche : le soin et l'accompagnement, des piliers essentiels de la prise en charge des patients	7
Retour sur l'engagement exceptionnel de Vaincre la Mucoviscidose en période de crise	9
Les Virades de l'espoir 2020 : gardons le souffle	10
Zoom sur la nouveauté 2020 : des défis sur virades.org	10
Un temps essentiel de mobilisation malgré le contexte	10

# Edito de Pierre Foucaud, président de Vaincre la mucoviscidose

A l'occasion du lancement de la 36<sup>e</sup> édition des Virades de l'espoir, Vaincre la Mucoviscidose appelle à la générosité des Français pour relever un grand défi : que les personnes atteintes de mucoviscidose puissent vivre au-delà de 34 ans.

**34 ans, c'est l'âge moyen auquel, aujourd'hui, les patients atteints de mucoviscidose décèdent.**

Depuis 30 ans, de nombreux progrès ont été réalisés, notamment grâce à l'action de Vaincre la Mucoviscidose, premier financeur privé de la recherche en France sur la mucoviscidose. La générosité du public lors des Virades de l'espoir, chaque année, permet à l'association de collecter environ 5 millions d'euros.

La crise sanitaire que traverse notre pays nous a déjà contraints à annuler plusieurs manifestations privant ainsi Vaincre la Mucoviscidose d'une partie de ses ressources pourtant essentielles à la poursuite de ses missions auprès des patients et au soutien financier apporté à la recherche!

La baisse estimée des ressources, cette année, est de 30 %. C'est pourquoi Vaincre la Mucoviscidose fait appel à la générosité de tous. Il n'est pas trop tard pour redresser la situation, mais pour cela nous avons besoin de la solidarité de chacun.

Or, les besoins d'accompagnement de la mucoviscidose ne diminuent pas avec la crise, bien au contraire ! Nous avons d'ailleurs dû nous mobiliser pour accompagner les patients particulièrement exposés au risque de développer une forme sévère de la COVID, financer des projets de recherches dédiés et soutenir financièrement les patients et leurs proches fortement impactés par les conséquences économiques de la crise sanitaire.

**Les défis que l'association doit relever sont immenses :** permettre un accès rapide aux médicaments innovants, accompagner les patients dans leur vie sociale et développer des programmes de recherche. Toutes les personnes atteintes de mucoviscidose doivent pouvoir bénéficier de traitements leur permettant de vivre au-delà de 34 ans. En dix ans, nous avons déjà réussi à faire reculer l'âge moyen de décès de 8 ans. Faire converger l'espérance de vie des malades avec celle de l'ensemble des concitoyens est l'objectif que nous nous sommes fixés.

**C'est ce défi que les français peuvent nous aider à relever en participant aux Virades de l'espoir le 27 septembre prochain et, tout au long de l'été, sur le site [virades.org](http://virades.org).**

# La mucoviscidose : une maladie rare et mortelle

La mucoviscidose est une maladie génétique rare et mortelle qui affecte gravement les voies respiratoires et digestives. Depuis la création de l'association en 1965, les progrès en matière de recherche, de prise en charge de la maladie et d'accompagnement des patients et de leurs proches qui ont été accomplis sont incommensurables et ont permis de faire avancer le combat à grands pas.

**À ce jour, bien que l'espoir soit là en matière de recherche, il n'existe encore aucun traitement qui permette d'en guérir.**

**En France, 7 500 personnes sont atteintes de la maladie,  
dont 56% sont des adultes.**

## Une maladie génétique

Toujours conjointement transmise par le père et la mère, elle est causée par l'absence ou le dysfonctionnement de la protéine CFTR responsable de la régulation de l'équilibre en eau et sel des cellules. Cet équilibre contribue à maintenir une couche fine et fluide de mucus à la surface des tissus épithéliaux, qui les protège de l'infection. Lorsque la protéine ne fonctionne pas correctement ou est absente, du mucus épais, anormalement visqueux, s'accumule et devient le siège d'une infection chronique des poumons et la cause de leur dégradation progressive. Pour mieux comprendre, cliquez ici : <https://youtu.be/od5AP6hMatw>

## Mucus + viscosité = mucoviscidose

Ce mucus, que chacun d'entre nous produit, est normalement une substance fluide qui humidifie les canaux de certains de nos organes. Dans le cas de la mucoviscidose, celui-ci s'épaissit, devient visqueux et se fixe sur les bronches et le pancréas provoquant ainsi des infections pulmonaires et des troubles digestifs.

## Pas « une » mais « des » mucoviscidoses

D'un patient à l'autre, une grande diversité d'expressions cliniques existe, tant pour l'âge d'apparition des premiers symptômes que pour la sévérité de l'évolution. La maladie s'exprime de façon différente chez chaque enfant. Si l'atteinte respiratoire est présente chez la majorité des malades, les symptômes peuvent être retardés. De même, l'atteinte pancréatique peut apparaître secondairement et n'est pas systématique.

### La mucoviscidose en quelques chiffres

- En France, 2 millions de personnes sont, sans le savoir, porteuses saines du gène de la mucoviscidose.
- Tous les 3 jours, un enfant naît atteint de mucoviscidose.
- 2 heures de soins quotidiens en période « normale » (kinésithérapie respiratoire, aérosols, antibiothérapie, etc.).
- 6 heures de soins par jour en période de surinfection.
- Plus de 20 médicaments en moyenne par jour (antibiotiques, mucolytiques, bronchodilatateurs, ou encore, enzymes pancréatiques).

# Des patients qui vivent de plus en plus longtemps, mais un combat à continuer !

Grandir avec la maladie, retarder ses effets, tendre vers un état de bien-être et le maintenir est un challenge de tous les instants pour chaque patient.

**Mais aujourd'hui, les patients meurent encore en moyenne à l'âge de 34 ans.** Cet âge est souvent synonyme de celui de tous les possibles, des premières réussites professionnelles, d'une affirmation de soi, d'un cap, d'un tournant, de tous les espoirs, mais pour un patient, c'est l'âge auquel tout peut s'arrêter.

Les progrès en matière de recherche, de prise en charge de la maladie et d'accompagnement des patients et de leurs proches qui ont été accomplis ces dernières années sont immenses. En 10 ans, l'âge médian de décès a progressé de 8 ans.

**Grâce à la recherche, l'âge moyen au décès pourra continuer de reculer.**

La mucoviscidose est une maladie plurielle. C'est pourquoi, des réponses personnalisées doivent être trouvées pour chaque patient afin d'enrayer définitivement l'évolutivité de la maladie par des médicaments curatifs pris au long cours. A terme, l'objectif est que la mucoviscidose n'ait plus d'impact sur l'espérance de vie.

Le combat de l'association pour l'accès aux traitements innovants a porté ses fruits pour Orkambi®, accessible désormais dès l'âge de 2 ans. Vaincre la Mucoviscidose déploie également toute son énergie pour que Symkevi® puis la trithérapie, Kaftrio®, soient accessibles rapidement, sans perdre de vue les délais incompressibles d'instruction sérieuse des dossiers. L'enjeu pour la trithérapie c'est aussi qu'elle puisse bénéficier au plus large nombre de patients.

**Pour atteindre ces objectifs, il est vital pour Vaincre la Mucoviscidose de collecter les fonds lui permettant de poursuivre sa mission prioritaire de soutien à la recherche et de ne pas ralentir les avancées, en étant si près du but.**

## La recherche : un défi aujourd'hui et pour demain

Le soutien à la recherche de Vaincre la Mucoviscidose constitue l'une de ses principales missions. Cela concerne la recherche fondamentale, clinique et plus récemment en sciences humaines et sociales.

Sur les 4 dernières années, le montant annuel moyen de son investissement dans la recherche est de près de 2,5 millions d'euros. Cela permet des avancées substantielles pour la découverte de nouveaux traitements. En outre, chaque année, l'association finance une trentaine de postes de doctorants et de post-doctorants pour que la recherche en mucoviscidose bénéficie d'un renouvellement de chercheurs. Vaincre la Mucoviscidose anime également la communauté scientifique en organisant chaque année plusieurs colloques consacrés à la recherche.

Année	Nombre de projets financés	Nombre de doctorants financés	Nombre de post-doctorants financés	Montant
2017	68	38	22	2 956 201 €
2018	56	13	18	2 468 304 €
2019	51	18	8	1 930 296 €
2020	56	14	5	2 035 578 €

Depuis la découverte du gène CFTR défectueux en cause dans la mucoviscidose en 1989, la recherche n'a eu de cesse d'évoluer en explorant de près les pistes des thérapies génique et protéinique afin d'offrir aux patients une espérance de vie de plus en plus longue.

- **La thérapie génique** s'intéresse à la cause originelle de la mucoviscidose. Les chercheurs tentent, avec celle-ci, de transférer des gènes sains dans les cellules malades. Cette piste n'a cependant pas permis d'observer des résultats concluants à ce jour.
- **La thérapie protéinique** est, à ce jour, la plus prometteuse. Elle se penche, non plus sur les gènes, mais sur la protéine CFTR elle-même pour corriger ses défauts (mauvais placement, mauvais fonctionnement, peu ou pas produite). La protéine CFTR « normale » est un composant de la membrane des cellules, jouant un rôle de canal d'échanges entre l'intérieur et l'extérieur des cellules.

Grâce à cette dernière, c'est en 2012 qu'un premier traitement a fait son apparition : Kalydeco® (ivacaftor). D'abord, uniquement indiqué aux patients porteurs de la mutation G551 D, il a bénéficié d'une extension d'indication pour 7 autres mutations en juillet 2014. Malgré tout, seuls 5% des Français correspondent au profil génétique permettant de bénéficier de ce traitement, et seulement 2% des patients étaient traités par celui-ci selon le Registre Français 2017.

Il a fallu attendre 2015, pour voir arriver sur le marché une molécule permettant de cibler la mutation la plus répandue chez les patients : les homozygotes F508del. Associant deux molécules, le lumacaftor et l'ivacaftor, Orkambi® concerne 40% des patients français. Son prix n'ayant été fixé en France qu'en 2019, seulement 16% des Français sont actuellement traités avec cette association qui permet à la protéine CFTR de forme anormale d'atteindre la surface cellulaire.

Actuellement, d'autres traitements sont en attente d'autorisation de mise sur le marché en France comme le Symkevi® (association du tezacaftor et de l'ivacaftor) et le Kaftrio® (association de l'elexacaftor, du tezacaftor et de l'ivacaftor).

Le cas de Kaftrio® révèle à nouveau l'engagement de Vaincre la Mucoviscidose dans la recherche puisque sans certains des travaux de recherche financés par elle, ce traitement n'aurait sans doute pas pu voir le jour. En outre, aux côtés d'autres associations européennes, elle est fortement mobilisée pour un accès plus rapide à cette molécule qui concernerait environ 30 % des patients français afin d'éviter toute perte de chance. Ayant permis d'accélérer le processus d'autorisation auprès de l'EMA, elle a déjà saisi la HAS en vue du dépôt prochain du dossier Kaftrio®.

Malgré toutes ces avancées et le chemin parcouru, deux enjeux majeurs persistent:

- Que chaque patient puisse bénéficier et accéder à un traitement innovant qui corresponde au profil de sa pathologie. Actuellement, tous les patients ne peuvent ou ne sont pas traités en particulier ceux qui bénéficient d'une greffe, soit environ 900 malades, mais aussi ceux qui ont un profil génétique différent des indications des thérapies protéiniques existantes.
- Faire reculer l'âge médian, aujourd'hui de 34 ans, pour que leur espérance de vie rejoigne celle de tous les français.

**Pour y arriver, le combat doit continuer !  
Avec l'espoir, qu'un jour, les patients puissent « guérir » de la mucoviscidose.**

## **Le soin et l'accompagnement : autres piliers essentiels de la prise en charge des patients**

Depuis sa création, l'association est très impliquée dans l'amélioration de la qualité des soins et l'accompagnement des patients. Le dépistage systématique à la naissance, ainsi que la création des centres de références ont été possibles grâce aux combats menés par l'association depuis des années. Cette contribution a permis de faire reculer la maladie et a participé à l'amélioration de la qualité de vie des malades.

### **Les centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose**

Depuis 2002, la mucoviscidose est une maladie dépistée dès la naissance grâce à un test systématique (test de Guthrie) pratiqué dans toutes les maternités de France. Un test biologique diagnostique, dit « de la sueur », est réalisé sur les jeunes nourrissons dépistés. Il permet de doser les ions chlorures après avoir favorisé la sudation du patient.

Vaincre la Mucoviscidose a été en première ligne lors des discussions avec les pouvoirs publics pour la généralisation de ce dépistage à la naissance.

Cette généralisation était conditionnée à la création de centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) dans des hôpitaux, qui ont vu le jour en 2001 grâce au combat mené par l'association. Une équipe pluridisciplinaire de soignants (médecins spécialistes, infirmiers de coordination, kinésithérapeutes, psychologues et diététiciens, etc.) prend en charge les malades atteints de mucoviscidose. Il existe actuellement 47 centres.

La mucoviscidose est une maladie complexe puisqu'elle touche différents organes. Pour le patient, cela nécessite un accompagnement et une approche thérapeutiques pluridisciplinaires. Les CRCM, offrent un modèle performant de coordination des soins pour les patients. La dernière campagne de labellisation des centres de référence prenant en charge les maladies rares (arrêté du 25.11.2017) a permis de formaliser un réseau national comprenant 5 centres de référence et 42 CRCM. L'organisation des soins est donc structurée en réseau avec la participation des patients et de leurs familles sous la responsabilité d'un site labellisé situé en milieu hospitalier, dont les missions sont :

- La confirmation et l'explication du diagnostic pour les nouveaux dépistés
- La définition de la stratégie thérapeutique
- La coordination des soins
- Une activité de recherche
- La mise en place d'une démarche d'évaluation

La consultation pluridisciplinaire est primordiale dans le suivi de la mucoviscidose. La complexité de la maladie et son implication multiviscérale imposent la présence dans l'équipe pluridisciplinaire de personnels compétents et spécialisés.

### Un appel à projets médical de l'association toujours au plus près des besoins des patients

Chaque année, l'appel à projets médical lancé par Vaincre la Mucoviscidose permet de financer une centaine de postes et de projets par an. L'association a alloué 1,2 M€ aux centres de soins, avec une volonté de se concentrer sur l'innovation et des projets concourant à l'amélioration de la santé des patients et non plus à se substituer à la sécurité sociale,





# Retour sur l'engagement exceptionnel de Vaincre la Mucoviscidose en période de crise

L'épidémie de la Covid-19 qui sévit actuellement expose les patients atteints de mucoviscidose à un risque de contracter une forme sévère de la maladie. Pour ces raisons l'association s'est fortement mobilisée pour accompagner et protéger les patients :

- Lobbying pour permettre aux patients et aux personnes qui cohabitent avec eux de bénéficier d'arrêts de travail : l'association a été entendue et les patients ont ainsi pu éviter d'être exposés au risque de contamination ;
- Envoi de près de 100 000 masques aux patients et à leur proches grâce au soutien de nos partenaires ;
- Elaboration et actualisation régulière de recommandations pour éviter tout risque de contamination, en lien avec la filière CFTR et la Société française de la mucoviscidose ;
- Mise en place d'une plateforme d'écoute « PysMucovid » pour leur permettre de surmonter l'angoisse générée par la crise sanitaire ;
- Recensement exhaustif des patients atteints de mucoviscidose contaminés par la Covid-19 au sein du Registre national de la Mucoviscidose géré par l'association ;
- Financement de projets de recherche en lien direct avec l'épidémie de la Covid-19 :
  - Étude de cohorte évaluant l'expression clinique de l'infection à coronavirus (Covid-19) et des facteurs favorisant la survenue de formes sévères chez les patients français atteints de mucoviscidose, coordonnée par le Pr Harriet Corvol (hôpital Trousseau, Paris) ;
  - Projet de recherche sur les impacts de l'épidémie de la Covid-19 et des mesures de confinement associées sur la prise en charge, la santé et les comportements des patients atteints de mucoviscidose. Ce projet est coordonné par le Dr Ralph Epaud (CRCM de Créteil) ;
- Octroi de près de 40 000 euros au titre d'aides exceptionnelles à une centaine de familles fortement impactée par les conséquences économiques de la crise sanitaire.

**Même s'il est encore trop tôt pour faire le bilan de l'impact de cette crise, il apparaît que les actions menées ont permis de protéger les patients. À ce stade, aucun décès n'est à déplorer parmi les patients, une trentaine de cas de contamination avérée a été recensée et seuls 3 cas de forme sévère ont nécessité une réanimation.**

# Les Virades de l'espoir 2020 : gardons le souffle du combat !

## Un temps essentiel de mobilisation malgré le contexte

Permettre un accès rapide aux médicaments innovants, accompagner les patients dans chaque aspect leur vie, permettre que l'espérance de vie des malades rejoigne celle de l'ensemble des concitoyens... ces défis nécessitent la mobilisation de tous, particulièrement en temps de crise sanitaire et économique.

**Ce sont ces défis que l'association doit relever, grâce à la participation du grand public aux Virades de l'espoir le dimanche 27 septembre prochain.**

Les Virades de l'espoir dont la première manifestation s'est déroulée en 1985 sont une source vitale de dons pour permettre à Vaincre la Mucoviscidose de réaliser sa mission sociale.

Il s'agit d'un événement entièrement organisé par les 30.000 bénévoles de Vaincre la Mucoviscidose. Chaque dernier week-end de septembre, partout en France, s'effectue une mobilisation collective autour des patients, des familles, et des chercheurs.

**Cette année, en raison de la crise sanitaire, il reste beaucoup d'incertitudes sur la tenue physique des Virades de l'espoir dans leur format habituel. Pour y faire face, Vaincre la Mucoviscidose met en place un dispositif digital dédié venant compléter la tenue physique des Virades de l'espoir et permettant à tous de s'engager dans la lutte contre la mucoviscidose.**

## Zoom sur la nouveauté 2020 : des défis sur [virades.org](https://virades.org)

Cette année, le site [virades.org](https://virades.org) permet de retrouver tous les programmes de la Virade de l'espoir la plus proche de chez soi, mais également de relever des défis en ligne simples et accessibles à tous pour faire vivre cet événement national aussi bien sur place qu'à distance.

**Et il y en a pour tous les goûts ! Sportif, gourmand, ludique... à faire seul, entre amis ou en famille.** Tout l'été, il est possible de s'engager à parcourir des kilomètres, de concocter des biscuits au chocolat ou de se lancer dans un atelier bricolage avec ses enfants.

En pratique, chaque défi est animé par un coach influenceur sur les réseaux sociaux. Zoom sur chacun d'entre eux :



**Le défi gourmand**  
avec Jean-François  
Devineau,  
chef pâtissier

Disposant d'un groupe Facebook « Pâtissiers dans le monde » réunissant 21K abonnés, il propose de réaliser des goûters à base de chocolat.

Retrouvez Jean-François Devineau sur Facebook [ici](#).



**Le défi ludique**  
avec Poï Family,

Sensibles à la cause en ayant perdu un de leur fils atteint d'une maladie génétique, la Poï Family met les internautes au défi de créer en famille un moulin à vent en papier.

Retrouvez-les sur Instagram par [là](#).



**Le défi sportif**  
avec Andreaa,  
alias @runwiththurdog

Avec ou sans chien, Andreaa propose de prendre de l'avance sur les Virades en courant 20 kilomètres en une ou plusieurs fois durant tout l'été.

Rendez-vous [ici](#) pour découvrir son compte Instagram.

Les fiches recette et moulin à vent sont à télécharger sur Virades.org et des vidéos explicatives pourront y être retrouvées. Les participants sont ensuite invités à partager les défis sur les réseaux sociaux avec les **#Virades2020** et **#gardonslesouffle** pour un maximum de visibilité.

Il est également possible de soutenir les Virades de l'espoir **en ouvrant une page personnelle de collecte et en invitant ses amis à faire un don à la Virade la plus proche :**

→ [mondefi.vaincrelamuco.org](http://mondefi.vaincrelamuco.org)

**Physiques ou virtuelles, les Virades de l'espoir, cette année, restent synonymes de solidarité pour une mobilisation optimale.**

**Les Virades en quelques chiffres :**

- Plus de 40 % du budget annuel de l'association est collecté pendant les Virades de l'espoir
- Près de 300 Virades de l'espoir sont organisées partout en France
- 4,9M€ ont été collectés en 2019