



De l'innovation à la thérapie : importance de la médecine translationnelle dans les maladies rares neurologiques.

Antoine COSSA

Biomarker Strategy Leader - Servier

Les maladies rares neurologiques touchent chacune un nombre limité de patients, mais elles concernent collectivement plusieurs millions de personnes dans le monde. Malgré les progrès considérables de la génétique et des neurosciences, transformer une découverte réalisée en laboratoire en un traitement efficace reste un défi majeur.

La médecine translationnelle a précisément pour objectif de combler cette distance entre la recherche fondamentale et le soin. Elle s'appuie sur un dialogue continu entre biologistes, médecins, pharmaciens, chercheurs et patients afin de mieux comprendre les mécanismes de la maladie, identifier des cibles thérapeutiques pertinentes et développer des approches innovantes.

Dans ce processus, les biomarqueurs jouent un rôle essentiel. Ils permettent de mesurer l'activité et la progression de la maladie, de vérifier qu'un médicament agit sur sa cible biologique et d'évaluer son efficacité potentielle chez les patients.

Les troubles rares du mouvement, notamment les ataxies spinocérébelleuses (SCAs), montrent l'intérêt de ces approches. Dans ces pathologies neurodégénératives, les biomarqueurs émergents offrent de nouveaux moyens de caractériser la maladie au-delà du seul diagnostic génétique. Les mesures de biofluides (e.g., sang, LCS), l'imagerie cérébrale et les approches digitales permettent de mieux suivre l'évolution clinique, d'objectiver l'effet d'un traitement et de relier plus finement les mécanismes biologiques aux manifestations observées chez les patients.

La réussite de cette démarche repose sur une coordination étroite entre recherche académique, industrie pharmaceutique, cliniciens et associations de patients. En mettant en commun les expertises, il devient possible de mieux prioriser les besoins médicaux, de concevoir des stratégies thérapeutiques adaptées et d'accélérer le développement de traitements innovants pour les personnes atteintes de maladies neurologiques rares.

Mots Clés : Médecine translationnelle, Maladies rares neurologiques, Biomarqueurs, Innovation thérapeutique, Neurosciences.