





3 MILLIONS DE PERSONNES  
EN FRANCE SONT TOUCHÉES PAR  
UNE MALADIE RARE.

# MALADIES RARES SEULS AU MONDE ?

**Enjeu majeur de santé publique en France et priorité européenne, les maladies rares touchent des millions de personnes. Dont la plupart ne disposent pas de traitement. Etat des lieux.**

**Q**uel point commun y a-t-il entre la maladie de l'homme de pierre (provoque une ossification musculaire et des déformations osseuses), la progeria (se traduit par un vieillissement accéléré) et le syndrome de Mœbius (caractérisé par une paralysie faciale) ? Ces trois affections font partie de la longue liste des maladies rares, véritable nébuleuse de pathologies mystérieuses. Elles sont

dites rares lorsque la fréquence est inférieure à un patient sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes atteintes de la même maladie. Elles sont aussi appelées orphelines lorsqu'il n'existe ni traitement ni recherche. Aujourd'hui, on recense dans le monde entre 6 000 et 7 000 maladies rares touchant plus de 3 millions de personnes en France et 30 millions en Europe.



## LES MALADIES RARES EN CHIFFRES

- ▶ Une maladie est dite rare si moins d'une personne sur **2 000** en est atteinte, soit en France moins de **30 000** personnes pour une maladie donnée.
- ▶ On dénombre près de **7 000** maladies rares dont **80 %** sont d'origine génétique.
- ▶ **6 à 8 %** de la population mondiale serait concernée par ces maladies.
- ▶ **65 %** des maladies rares sont graves et invalidantes. Elles se caractérisent par un début précoce dans la vie, deux fois sur trois avant l'âge de 2 ans.



## SONT-ILS RARES OU MAL DÉTECTÉS ?

Certains cancers sont classés dans le groupe des maladies rares. Par exemple, alors que la majorité des cancers du sein sont sporadiques, 5 à 10 % sont dus à une prédisposition héréditaire. Des altérations constitutionnelles de gènes BRCA1 et BRCA2 sont responsables des formes familiales de cancer du sein ou de l'ovaire à début précoce et comptent pour 3 à 4 % de tous les cancers du sein. Leur

prévalence est estimée à 1 pour 1 600 dans la population féminine générale. Pour la même mutation, le type de cancer et leur âge de survenue est variable suivant les familles, mais aussi à l'intérieur d'une même famille, ce qui suggère l'implication d'autres facteurs génétiques et non génétiques. Un test génétique permet d'établir le diagnostic moléculaire familial, de donner des conseils de surveillance et de prévention.

L'IDENTIFICATION DE LA MALADIE PEUT  
RESSEMBLER À UN PARCOURS DU  
COMBATTANT CAR LE MANQUE  
D'INFORMATIONS EST BIEN RÉEL.

### ►►► Un diagnostic difficile à établir

« La très grande majorité de ces maladies, au moins 80 %, sont héréditaires. Elles résultent de mutations provoquées par un seul gène, ce sont les maladies génétiques mendéliennes. Les autres sont plus

rarement des maladies infectieuses ou des maladies auto-immunes, traduisant une anomalie du système immunitaire. Elles sont toutes différentes et touchent tous les systèmes biologiques possibles, du cerveau au cœur... », explique le professeur Alain Fischer, chef du

service d'immunologie et d'hématologie pédiatrique de l'hôpital Necker à Paris.

Face à l'hétérogénéité de ces maladies, et, surtout, à leur méconnaissance, les professionnels de santé éprouvent des difficultés à poser le bon diagnostic. Et pourtant, dans deux tiers des cas, les conséquences des maladies rares peuvent être

visibles dès la naissance ou la petite enfance. Les autres peuvent aussi attendre l'âge de 30, 40 ou 50 ans avant de se déclarer. Commence alors un véritable parcours du combattant avant que la maladie soit clairement identifiée. *« Il est très difficile de faire comprendre ce mal indéfinissable qui est en train de se mettre en place, ce quelque chose qui "dysfonctionne". Et de trouver le médecin expert qui va savoir prendre en charge la maladie enfin reconnue. La plupart de ces patients souffrent d'isolement. Ils ont du mal à rencontrer des personnes atteintes de la même pathologie, et l'entourage n'a pas de représentation de cette maladie »*, confirme Ségolène Aymé, directrice d'Orphanet<sup>1</sup>.

L'information est le pivot manquant pour sensibiliser la société française aux maladies rares et orphelines. Pour y remédier, le ministère de la Santé et l'Inserm ont créé, en 1997, orphanet, un serveur d'information multilingue sur Internet. *« On ne pouvait pas reprocher à un médecin de ne pas connaître les maladies rares, mais on pouvait lui reprocher de ne pas s'informer quand il était face à des symptômes qu'il ne comprenait pas »*, souligne Ségolène Aymé. De même, une plateforme des maladies rares a été initiée en 2001, réunissant sur un même site associations de malades, professionnels de santé, chercheurs et acteurs publics (voir encadré ci-dessus).

### Une priorité de santé publique

Dès 2004, un plan national a fait des maladies rares une priorité de santé publique. Une série de mesures ont été mises en place avec les professionnels de santé et les associations de patients : reconnaître la spécificité de ces maladies, organiser leur dépistage précoce, améliorer l'accès aux soins et accompagner les patients dans leur parcours médical, former



## CINQ ENTITÉS POUR UNE PLATEFORME UNIQUE

Créée en juillet 2001 sous l'impulsion de l'Association française contre les myopathies (AFM), dans les locaux de l'hôpital Broussais, la plateforme maladies rares regroupe des acteurs de premier plan qui œuvrent, en France et en Europe, en faveur des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles :

**Alliance maladies rares.** Collectif français de 181 associations de malades et de parents de malades concernés par une maladie rare :

**[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)**

**Eurordis.** Fédération européenne d'associations de malades et d'alliances nationales : **[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)**

**Maladies rares info services.** Numéro Azur (0 810 63 19 20) pour écouter, informer et orienter les malades, leurs proches et les professionnels de santé : **[www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)**

**Orphanet.** Portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, en six langues, libre d'accès pour les professionnels et le grand public : **[www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)**

**GIS - Institut des maladies rares.** Structure de coordination et d'impulsion de la recherche sur les maladies rares :

**[www.institutmaladiesrares.net](http://www.institutmaladiesrares.net)**

les professionnels de santé, pour suivre l'effort en faveur des médicaments orphelins, promouvoir la recherche fondamentale et clinique, et enfin développer des partenariats européens.

Au cœur du dispositif, la recherche constitue une priorité absolue, mais l'approche est complexe : *« Il est rare qu'à un endroit donné il y ait suffisamment de malades pour faire une recherche sur les caractéristiques d'une maladie. En effet, certaines concernent plusieurs milliers de personnes et d'autres seulement quelques centaines, voire quelques dizaines de patients... Cela implique des collaborations à l'échelle internationale, mais aussi une mise en réseau de nos expertises. Les progrès sont là grâce au séquençage du génome humain qui nous a permis d'identifier plus de 1 500 gènes impliqués dans les maladies rares. Ces maladies, en servant de modèles, font progresser la connaissance et bénéficient à des pathologies fréquentes »*,

précise le professeur Alain Fischer. Aujourd'hui, 300 maladies rares disposent d'un traitement médicalement efficace. Et l'espoir est au rendez-vous avec les progrès réalisés dans la compréhension des mécanismes de ces maladies (voir encadré p. 22).

Pour Ségolène Aymé, également directrice de la Rare Disease Task Force de la Commission européenne<sup>2</sup>, *« les seuls projets qui sont couronnés de succès sont ceux qui se font avec des réseaux européens. L'Europe a donc un rôle crucial à jouer parce que seule la dimension internationale est nécessaire et indispensable à l'organisation de ce combat. »* En écho, la première Journée européenne des maladies rares du 29 février 2008 signe une mobilisation sans précédent dans toute l'Europe, porteuse d'espoir pour tous les malades et leurs familles. ■

GILLES GIROT

<sup>1</sup> [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)

<sup>2</sup> [www.rdtf.org](http://www.rdtf.org)