

Maladies rares, mais fréquentes : accroître les efforts engagés en France et en Europe !¹

Communiqué de l'Académie nationale de Médecine

26 février 2021

Le 28 février 2021 aura lieu la quatorzième Journée internationale des maladies rares, coordonnée par EURORDIS, Fédération européenne d'associations de malades, occasion de sensibiliser le grand public et les personnels de santé.

Les maladies rares sont définies en Europe par une prévalence inférieure à 1/2000 personnes. En France, environ 7 000 maladies rares sont identifiées, atteignant plus de 3 millions de personnes. Certaines sont relativement fréquentes, telle la mucoviscidose, d'autres concernent un très petit nombre de patients, ou même un seul cas. Quatre-vingts pour cent sont d'origine génétique et concernent, dans la moitié des cas, des enfants de moins de 5 ans.

La France a été pionnière dans la structuration de la prise en charge des maladies rares par le déploiement, depuis 2005, des plans nationaux Maladies rares (PNMR). Cent trente et un centres de références (CRMR), ayant une expertise avérée pour une ou plusieurs maladies rares, rassemblent un réseau de 500 centres de compétence régionaux qui collaborent aux activités de soins, d'enseignement et de recherche.

Ces centres sont intégrés dans des filières nationales de santé maladies rares (FSMR). Des coopérations transfrontalières s'opèrent au sein des réseaux européens de référence (ERN). Les 24 ERN sont des réseaux virtuels utilisant une plateforme informatique et des outils de télémédecine pour examiner les cas de patients, la France est un acteur majeur de ces ERN, présente dans chaque ERN.

La recherche dans le domaine des maladies génétiques rares reste une tâche immense. Elle concerne aussi les cancers rares, qui touchent surtout les enfants, et le développement de médicaments orphelins, qui a fait des progrès considérables ces dernières années. A titre d'exemple, l'acide cholique (sous la dénomination d'Orphacol[®]) permet le traitement de deux maladies hépatiques extrêmement rares dues à un déficit enzymatique qui ne permet pas la synthèse de cet acide biliaire qu'est l'acide cholique. Avant ce médicament, l'évolution se faisait vers la cirrhose et le recours à une greffe de foie.

¹ Communiqué de la Plateforme de Communication Rapide de l'Académie validé par les membres du Conseil d'administration le 26 février 2021.

Orphanet est un serveur d'informations, en accès libre pour tout public, dédié aux maladies rares et aux médicaments orphelins

Le temps d'errance diagnostique est estimé à 2 ans en moyenne en France, mais cette moyenne cache de fortes disparités ; près d'un quart des malades attendent encore plus de cinq ans pour savoir quelle est leur maladie.

Les associations de patients ont joué un rôle majeur dans le développement du diagnostic et de la prise en charge des maladies rares, en les faisant connaître du grand public et en s'alliant avec les professionnels de santé. Citons, parmi nombre d'entre elles regroupées au sein de l'Alliance Maladies Rares, l'Alliance Française des Myopathies (AFM)-Téléthon, et Vaincre la mucoviscidose (VLM). Maladies Rares Info Services apporte aux patients et à leur entourage une information simple et accessible, avec possibilité d'un dialogue direct téléphonique.

Points forts :

1. Réduire au minimum l'errance diagnostique et l'impasse auxquelles sont confrontés les patients.
2. Structurer de façon la plus optimale possible la transition enfant-adulte pour les patients atteints de maladie rare apparue dans l'enfance.
3. Permettre une meilleure identification des centres de référence et de compétence des maladies rares de chaque centre hospitalo-universitaire.
4. Evaluer la qualité des ERN.
5. Renouveler périodiquement, la pose d'affiches dans les lieux publics afin de sensibiliser le public à ces maladies (« *il me manque un gène, ça vous gêne ?* »).

Rapport de l'Académie Nationale de Médecine : Maladies rares, le modèle français. Avril 2016.

Plan national maladies rares 2018-2022.

Rapport d'activités 2018, filières de santé maladies rares.

Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun.