

29 février 2020

**13^{ème} JOURNÉE INTERNATIONALE
DES MALADIES RARES**

DOSSIER DE PRESSE



CONTACTS PRESSE

EURORDIS - Rare Diseases Europe : Lara Chappell - 01 56 53 52 60 - lara.chappell@eurordis.org

Alliance Maladies Rares : Anne-Sophie Blanchard - 01 56 53 53 43
anne-sophie.blanchard@maladiesrares.org

Maladies Rares Info Services : Marie-Pierre Bichet – 06 83 26 11 95 -
mpbichet@maladiesraresinfo.org

Orphanet : Charlotte Rodwell - 01 56 53 81 37 - media.orphanet@inserm.fr

Fondation Maladies Rares : Anne-Sophie Blancher - 01 58 14 22 87
anne-sophie.blancher@fondation-maladiesrares.com

AFM-Téléthon : Stéphanie Bardon - 01 69 47 12 78 - presse@afm-telethon.fr

13^{ème} JOURNEE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

La 13^{ème} édition du « Rare Disease Day » aura lieu **samedi 29 février 2020**.

En 2020, des patients, familles, professionnels de la santé et décideurs politiques, organisent des événements et des actions de sensibilisation pour faire avancer la cause des maladies rares **dans plus de 100 pays !**

La campagne de cette année porte le message :

Être rare, c'est être nombreux.

Être rare, c'est être forts.

Être rare, c'est être fiers.

La campagne globale de la Journée internationale des maladies rares met l'accent sur la nécessité pour les 300 millions de personnes vivant avec une maladie rare dans le monde de bénéficier d'un accès pour tous au diagnostic, aux traitements, et aux soins. En France, 3 millions de personnes sont concernées.

Le « Rare Disease Day » a été initié par EURORDIS et les alliances nationales partenaires en 2008, et est aujourd'hui coordonné par 60 alliances nationales partenaires dont l'Alliance maladies rares en France.



Chacun peut soutenir la cause des maladies rares en utilisant les visuels de la campagne, en partageant les chiffres clés et en publiant des photos sur les réseaux sociaux avec le hashtag #RareDiseaseDay. L'affiche et d'autres supports de communication sont disponibles sur :

rarediseaseday.org/downloads.

MALADIES RARES : **PLUS DE 300 MILLIONS DE MALADES DANS LE MONDE**

Les maladies rares touchent toutes les populations, dans toutes les régions du monde. Jusqu'à présent, estimer leur prévalence s'était néanmoins avéré difficile, faute de données. Créée et coordonnée par l'Inserm, la base de connaissances Orphanet, qui contient le plus grand nombre de données épidémiologiques sur ces pathologies provenant des publications scientifiques, a permis d'obtenir une estimation au niveau mondial. Une étude de ces données, conduite par Orphanet et EURORDIS – Rare Diseases Europe, montre que plus de 300 millions de personnes vivent aujourd'hui avec une maladie rare dans le monde. L'étude, publiée dans le [*European Journal of Human Genetics*](#), est la première à analyser de manière aussi précise les chiffres disponibles sur les maladies rares.

Parce que peu étudiées par la communauté scientifique, mal prises en charges par les professionnels de santé faute de connaissance, bénéficiant rarement de traitements adaptés, la prise en charge actuelle des maladies rares identifiées à plus de 6000 aujourd'hui fragilisent dans les familles concernées, partout dans le monde. Selon la définition européenne, elles ne touchent pas plus de 5 personnes sur 10 000. Un nombre restreint d'études épidémiologiques ayant été publiées à ce jour, et faute de registres, il était toutefois difficile d'établir leur prévalence exacte.

Ces chiffres seraient pourtant nécessaires pour définir les priorités en matière de politiques de santé et de recherche, connaître l'impact sociétal de ces maladies, adapter la prise en charge des patients, et de manière plus générale, promouvoir une vraie politique de santé publique sur les maladies rares. « Les maladies rares étant méconnues, on pourrait penser que les malades sont rares. Or ils constituent, dans leur ensemble, une grande proportion de la population. Même si les maladies sont individuelles et particulières, elles partagent toutes la rareté, et les conséquences qui en découlent », souligne Ana Rath, Directrice d'Orphanet.

4 % de la population mondiale

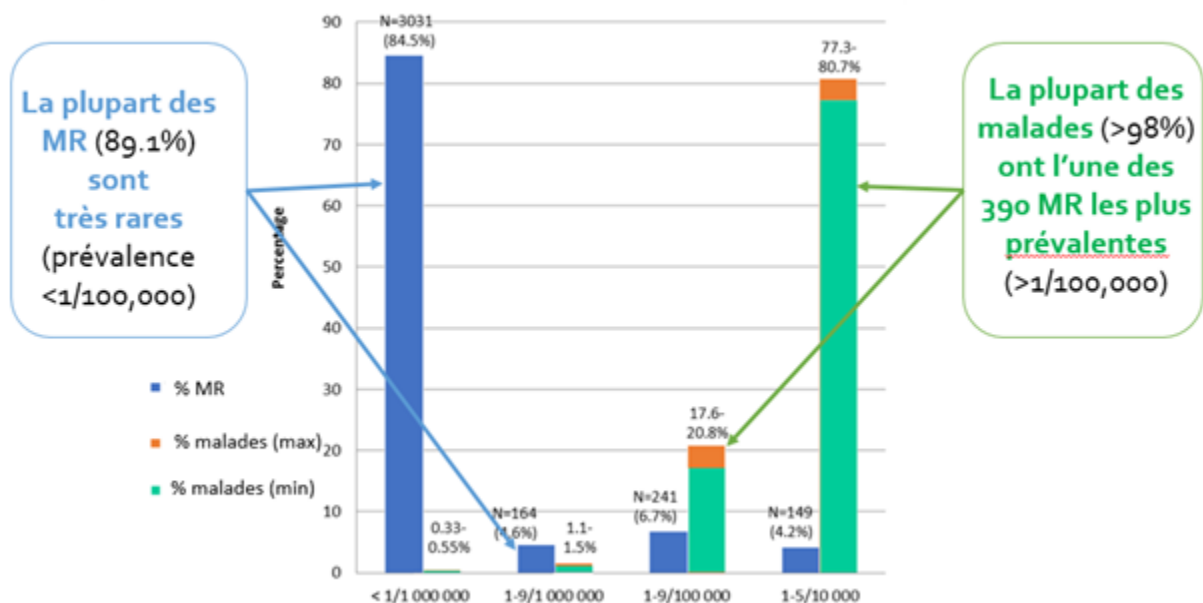
Après avoir harmonisé les données provenant de la littérature selon une méthodologie prédéfinie, pour ensuite additionner les prévalences ponctuelles des différentes maladies référencées dans la base de données, l'équipe d'Orphanet est parvenue à estimer que 3,5 à 5,9 % de la population mondiale est concernée par ces pathologies, correspondant en moyenne, à environ 300 millions de personnes, soit 4 % de la population mondiale. Les cancers rares, ainsi que les pathologies rares causées par des infections, ou par des empoisonnements, ont été exclus de leur analyse car il s'agit de maladies mieux définies par l'incidence (apparition de nouveaux cas) que par la prévalence.

Prises collectivement, les maladies « rares » ne sont donc pas si rares. « Nos données constituent vraisemblablement une estimation basse de la réalité. La plupart des maladies rares ne sont pas traçables dans les systèmes de santé et il n'y a pas de registres nationaux dans la plupart des pays. Rendre visibles les malades dans le système de santé en y implémentant le moyen de noter leurs diagnostics précis permettra à l'avenir non seulement de réviser nos estimations, mais plus fondamentalement de mieux adapter les politiques d'accompagnement et de prise en charge », précise Ana Rath.

Une meilleure caractérisation de l'ensemble des maladies rares

D'autres constats ont pu être établis au cours de ces travaux. Les chercheurs ont notamment montré que sur les plus de 6000 maladies définies dans Orphanet, 72 % d'entre elles sont d'origine génétique, et 88% des maladies rares se présentent ou peuvent se présenter chez l'enfant. Par ailleurs, parmi les pathologies analysées dans l'étude, 149 sont responsables à elles seules de 80 % des cas de maladies rares répertoriées dans le monde.

Les recherches devraient désormais s'orienter sur la collecte et l'analyse des données disponibles sur les maladies rares qui avaient été exclues de cette étude. Cancers et autres pathologies rares causées par des agents infectieux, ou encore associées à des facteurs environnementaux, feront ainsi l'objet de nouvelles analyses. Avec toujours la même priorité pour les chercheurs : étendre les connaissances sur les maladies rares pour mieux prendre en charge tous les patients



Pour citer l'article :

Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* **28**, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

Accès au diagnostic, au traitement, vie au quotidien :
Un combat de tous les jours

DES ANNÉES D'ERRANCE DIAGNOSTIQUE POUR UNE FAMILLE ENTIÈRE



Isabelle
53 ans
Val-d'Oise

Isabelle et ses quatre enfants (Amandine 28 ans, Jean-Baptiste 26 ans, Gwenaël 21 ans, Anaëlle 18 ans) sont touchés par des maladies rares. Isabelle est depuis 7 ans dans l'errance diagnostique et ses enfants l'ont été de 8 à 24 ans.

Elle a perdu en 1993, un enfant, Valentin, des suites d'une anomalie chromosomique héréditaire. C'était connu dans la famille depuis quelques années, mais pas révélé. Il n'y avait pas alors de conseil génétique. Ainsi, une partie de la famille n'est toujours pas diagnostiquée parce qu'elle a refusé de l'être, n'en comprenant pas la nécessité. Le généticien ne voyait pas l'intérêt d'explicitier les raisons du prélèvement.

Les anomalies chromosomiques ont pour conséquences : le poly ou pluri-handicap, la perte d'enfants, le deuil périnatal, des fausses couches à répétition et de l'infertilité.

Isabelle et sa famille ont subi et subissent encore au quotidien les lourdes conséquences d'une errance diagnostique et souffrent en outre de trop nombreuses maladies qui ont sans doute une cause génétique.

L'errance diagnostique est la période qui se déroule entre les premiers symptômes d'une maladie et le diagnostic confirmé de cette maladie. Une grande partie des personnes atteintes par une maladie rare ne sont pas diagnostiquées ou sont en errance de diagnostic. Pour un quart d'entre eux, il faudra attendre plus de 5 années afin d'obtenir un diagnostic. Le premier obstacle consiste à être entendu du corps médical. Le retard peut revêtir un déni ou une psychiatisation de la maladie particulièrement chez les femmes et les enfants. Les symptômes ne sont pas soignés tant que la maladie n'est pas nommée.

Source : enquête Erradiag, février 2016, Alliance maladies rares



Lara
48 ans
Paris

Lara a deux fils dont l'aîné, Alex, 19 ans, est porteur du syndrome d'Angelman. C'est une maladie neuro-développementale rare d'origine génétique. Elle se caractérise par une déficience intellectuelle, des troubles moteurs, de l'épilepsie, l'absence de langage oral, des troubles du sommeil, des accès de rire.

Alex a été diagnostiqué à l'âge de 3 ans et demi. Il présentait un retard global du développement qui a alerté ses parents. Ils lui font effectuer différentes consultations, puis des tests génétiques. Lara a arrêté de travailler en 2008 pour l'aider.

Lara se bat pour qu'Alex bénéficie d'un traitement pour soigner un de ses troubles : l'incontinence salivaire. Ce qui a un très fort impact au niveau social : le regard sur la personne qui bave, le rejet de ses pairs, le port de foulards ou de bavoires qui deviennent gênants à un certain âge. Sans compter les complications locales, des irritations, des mycoses, des infections...

Depuis 3 ans un nouveau médicament a obtenu une autorisation de mise sur le marché européen dans la sialorrhée d'origine neurologique chez l'enfant. Il n'existe pas à ce jour de médicament équivalent en France sans contre-indications chez l'enfant. Il est déjà commercialisé et remboursé dans plusieurs pays de l'Union européenne, mais pas en France. Malgré de longues négociations le Comité économique des produits de santé (CEPS) et le laboratoire n'arrivent pas à trouver un accord sur le prix de ce médicament. Les malades concernés en sont fortement pénalisés.

95 % des maladies rares n'ont pas de traitements curatifs.

Les premières thérapies géniques qui arrivent sur le marché annoncent une véritable révolution médicale et un considérable espoir pour les maladies rares.

Le dispositif des Autorisation Temporaires d'Utilisation, se complexifie d'année en année. Il a de plus en plus de mal à permettre à la fois l'accès anticipé aux innovations thérapeutiques et l'accès à des traitements pour des maladies rares qui ne sont pas commercialisés en France faute de marchés suffisants.

De nombreux malades suivent des traitements symptomatiques, essentiels pour eux, prescrits en dehors de leur Autorisation de Mise sur le Marché.

Le système des Recommandations Temporaires d'Utilisation, initialement conçu pour encadrer ces prescriptions hors-AMM pour les maladies rares, n'a pas atteint son objectif.

La sécurisation, la pérennisation et le remboursement de ces traitements ne sont pas assurés. Aucun modèle économique satisfaisant n'existe pour développer de nouvelles indications pour des maladies rares aujourd'hui sans traitements.

VIVRE AU QUOTIDIEN AVEC UNE MALADIE RARE



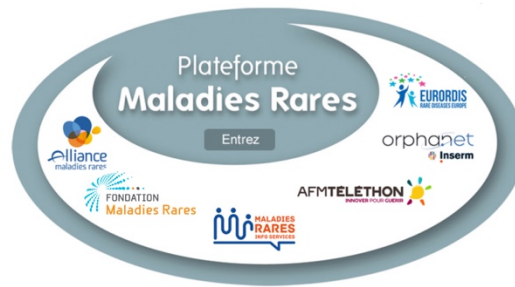
Jean-Philippe
50 ans
Loire-Atlantique

Jean-Philippe est atteint depuis 20 ans, du syndrome de Lewis-Sumner, forme extrêmement rare de polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (1-4 cas / million d'habitants). Il souffre notamment de faiblesses musculaires d'installation progressive, de pertes de sensibilité au niveau des extrémités, de douleurs intermittentes et d'une perte fonctionnelle importante de sa main dominante. Un traitement symptomatique auquel il réagit favorablement lui permet de rester autonome et de vivre avec une maladie quasi-invisible.

Jean-Philippe a dû adapter son quotidien à sa maladie et à son évolution imprévisible. Professionnel de santé dans un service d'urgences, il est ainsi devenu enseignant.

Vivre avec une maladie rare, acquise, telle qu'une neuropathie périphérique dysimmune, et être porteur de handicaps invisibles ou discrets n'est pas toujours simple. Jean-Philippe doit parfois lutter contre des idées reçues : « on ne voit pas la maladie, donc elle n'existe pas. » C'est un combat de chaque instant qui impose une adaptation permanente à un environnement personnel, professionnel et à une maladie rare pour laquelle tout reste encore à découvrir.

A l'annonce d'une maladie, commence un long et difficile parcours jalonné d'obstacles et ayant des conséquences individuelles, familiales et sociales. La personne touchée et ses aidants doivent affronter un monde inconnu, entamer des démarches administratives pour connaître leurs droits sociaux et médicaux, les prises en charge ou non des divers frais, les formalités auprès de la Maison départementale des personnes handicapées, pour bénéficier d'un accompagnement psychologique... Les spécificités d'une maladie rare provoquent dans le quotidien des malades et des familles des phases de rupture au niveau social, scolaire et professionnel.



Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000, soit, le plus souvent, quelques centaines ou dizaines de malades pour une maladie donnée. Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux car il existe plus de 6 000 maladies rares. Au total, 3 millions de personnes sont concernées en France et 30 millions en Europe. Les maladies rares sont extrêmement diverses : maladies neuromusculaires, métaboliques, infectieuses, auto-immunes, cancers rares... 72 % d'entre elles ont une origine génétique. Les deux tiers environ sont graves et invalidantes. Le pronostic vital est engagé dans presque la moitié des cas. La survenue d'un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel est constatée pour la moitié d'entre elles.

La Plateforme Maladies Rares constitue un centre de ressources unique au monde car elle rassemble sur un même site :

- des représentants d'associations de malades et des professionnels de santé et de la recherche ;
- des acteurs privés et publics ;
- des salariés et des bénévoles ;
- des intervenants français, européens et internationaux.

LES OBJECTIFS

- Favoriser la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique et porter la voix des malades.
- Soutenir la création et l'activité de toutes les associations de maladies rares grâce à la formation, l'échange d'information et l'entraide.
- Développer la connaissance et les services d'information en direction de tous les publics.
- Soutenir et renforcer la recherche sur les maladies rares, indispensable pour parvenir aux traitements.
- Proposer des espaces de réunion et de travail pour tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares.

SIX ENTITES AUTONOMES CONSTITUENT LA PLATEFORME

- [L'Alliance Maladies Rares](#), collectif français de 230 associations de malades.
- [L'AFM-Téléthon](#), association de malades et parents de malades à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et financeur majeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon.
- [EURORDIS](#), fédération européenne qui rassemble 894 associations de malades de 72 pays.
- [La Fondation Maladies Rares](#) réunit les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs) afin d'accélérer la recherche sur les maladies rares au bénéfice des malades.
- [Maladies Rares Info Services](#), le service d'information et de soutien sur les maladies rares.
- [Orphanet](#) (Unité de service 14 de l'Inserm), la base de connaissances des maladies rares et les médicaments orphelins.



Lara
48 ans
Paris

Lara a deux fils dont l'aîné, Alex, 19 ans, est porteur du syndrome d'Angelman. C'est une maladie neuro-développementale rare d'origine génétique. Elle se caractérise par une déficience intellectuelle, des troubles moteurs, de l'épilepsie, l'absence de langage oral, des troubles du sommeil, des accès de rire.

Alex a été diagnostiqué à l'âge de 3 ans et demi. Il présentait un retard global du développement qui a alerté ses parents. Ils lui font effectuer différentes consultations, puis des tests génétiques. Lara a arrêté de travailler en 2008 pour l'aider.

Lara se bat pour qu'Alex bénéficie d'un traitement pour soigner un de ses troubles : l'incontinence salivaire. Ce qui a un très fort impact au niveau social : le regard sur la personne qui bave, le rejet de ses pairs, le port de foulards ou de bavoirs qui deviennent gênants à un certain âge. Sans compter les complications locales, des irritations, des mycoses, des infections...

Le Sialanar est un médicament préconisé dans la sialorrhée d'origine neurologique chez l'enfant. Il n'existe pas à ce jour un médicament équivalent en France sans contre-indications chez l'enfant. Ce médicament a obtenu une autorisation de mise sur le marché européen. Il est déjà commercialisé et remboursé dans plusieurs pays de l'Union européenne, mais pas en France. En l'absence de produit semblable, les différentes commissions du ministère de la Santé n'arrivent pas à trouver un accord avec le laboratoire sur le prix et le niveau de remboursement.

95 % des maladies rares n'ont pas de traitements curatifs. Les traitements sont essentiellement palliatifs. Source : 3e PNRM

80% des maladies ont un retentissement sur l'espérance de vie et 35% sont directement en cause dans un décès avant l'âge d'un an. Les incapacités générées par les maladies rares sont présentes et entraînent une gêne notable dans la vie quotidienne dans plus de 65% des cas avec une perte complète d'autonomie dans 9% des cas.

Le développement d'un médicament du stade expérimental à sa commercialisation s'étend de 7 à 10 ans. Ce délai est difficilement acceptable dans le cadre de pathologies graves et invalidantes comme les maladies rares. Le circuit du médicament est complexe, car il fait interagir différentes instances de santé et autorités publiques, et ce au niveau national comme au niveau de l'Union européenne.

La Commission d'évaluation initiale du rapport entre les bénéfices et les risques des produits de santé est saisie notamment pour certaines demandes d'autorisation de recherches

biomédicales, des demandes d'autorisation temporaire d'utilisation (ATU) de cohortes, des recommandations temporaires d'utilisation de médicaments (RTU).

VIVRE AU QUOTIDIEN AVEC UNE MALADIE RARE



Jean-Philippe

50 ans

Loire-Atlantique

Jean-Philippe est atteint depuis 20 ans, du syndrome de Lewis-Sumner, forme extrêmement rare de polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (1-4 cas / million d'habitants). Il souffre notamment de faiblesses musculaires d'installation progressive, de pertes de sensibilité au niveau des extrémités, de douleurs intermittentes et d'une perte fonctionnelle importante de sa main dominante. Un traitement symptomatique auquel il réagit favorablement lui permet de rester autonome et de vivre avec une maladie quasi-invisible.

Jean-Philippe a dû adapter son quotidien à sa maladie et à son évolution imprévisible. Professionnel de santé dans un service d'urgences, il est ainsi devenu enseignant.

Vivre avec une maladie rare, acquise, telle qu'une neuropathie périphérique dysimmune, et être porteur de handicaps invisibles ou discrets n'est pas toujours simple. Jean-Philippe doit parfois lutter contre des idées reçues : « on ne voit pas la maladie, donc elle n'existe pas. » C'est un combat de chaque instant qui impose une adaptation permanente à un environnement personnel, professionnel et à une maladie rare pour laquelle tout reste encore à découvrir.

A l'annonce d'une maladie, commence un long et difficile parcours jalonné d'obstacles et ayant des conséquences individuelles, familiales et sociales. La personne touchée et ses aidants doivent affronter un monde inconnu, entamer des démarches administratives pour connaître leurs droits sociaux et médicaux, les prises en charge ou non des divers frais, les formalités auprès de la Maison départementale des personnes handicapées, pour bénéficier d'un accompagnement psychologique... Les spécificités d'une maladie rare provoque dans le quotidien des malades et des familles des phases de rupture au niveau social, scolaire et professionnel.

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000, soit, le plus souvent, quelques centaines ou dizaines de malades pour une maladie donnée. Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux car il existe 6 à 8000 maladies rares. Au total, 3 millions de personnes sont concernées en France et 30 millions en Europe.

Les maladies rares sont extrêmement diverses : maladies neuromusculaires, métaboliques, infectieuses, auto-immunes, cancers rares... 80 % d'entre elles ont une origine génétique. Les deux tiers environ sont graves et invalidantes. Le pronostic vital est engagé dans presque la moitié des cas. La survenue d'un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel est constatée pour la moitié d'entre elles.

La Plateforme Maladies Rares

La Plateforme Maladies Rares constitue un centre de ressources unique au monde car elle rassemble sur un même site :

- **des représentants d'associations de malades et des professionnels de santé et de la recherche ;**
- **des acteurs privés et publics ;**
- **des salariés et des bénévoles ;**
- **des intervenants français, européens et internationaux.**

Les objectifs

- Favoriser la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique et porter la voix des malades.
- Soutenir la création et l'activité de toutes les associations de maladies rares grâce à la formation, l'échange d'information et l'entraide.
- Développer la connaissance et les services d'information en direction de tous les publics.
- Soutenir et renforcer la recherche sur les maladies rares, indispensable pour parvenir aux traitements.
- Proposer des espaces de réunion et de travail pour tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares.

Six entités autonomes constituent la Plateforme

- L'[Alliance Maladies Rares](#), collectif français de 230 associations de malades.
- L'[AFM-Téléthon](#), association de malades et parents de malades à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et financeur majeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon.
- [EURORDIS](#), fédération européenne qui rassemble plus de 667 associations de malades de 61 pays.
- La [Fondation maladies rares](#) réunit les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs) afin d'accélérer la recherche sur les maladies rares au bénéfice des malades.
- [Maladies Rares Info Services](#), le service d'information et de soutien sur les maladies rares.
- [Orphanet](#) (Unité de service 14 de l'Inserm), la base de connaissances des maladies rares et les médicaments orphelins.