

Dans le cadre du cycle de conférences organisées par l'AGRUS

Les maladies rares, du patient à la recherche translationnelle

Jeudi 13 mars 2025 – 19h

Accueil à partir de 18h 30

Amphithéâtre Central R. Sarrazin (Bat. Jean Roget)

Campus Santé – La Tronche

En présentiel

Cette conférence est donnée par

Laurence BOUILLET et Julien THEVENON

Commission Maladies Rares du CHUGA

Modérateur Pierre Simon JOUK



Les maladies rares, du patient à la recherche translationnelle

Dix questions permettent de cerner le problème des maladies rares aujourd'hui:

1- *Qu'est-ce une maladie rare ?* Maladie qui touche moins de 1 patient sur 2 000 (< 0,05% de la population). Ce n'est pas : un cancer ni une maladie infectieuse.

2- *Combien de patients sont touchés par les maladies rares ?* Entre 3 et 4 millions. Cela représente 4,5% de la population française.

3- *Combien y-a-t-il de maladies rares ?* Environ 8.000, 80% sont d'origine génétiques, débutent dès la naissance. 50% des patients ont moins de 19 ans. 20% sont acquises et peuvent débuter à l'âge adulte. Ce sont des maladies chroniques et invalidantes, source de handicap

4- *Citez des personnes célèbres atteintes d'une maladie rare ?*

Stephen Hawkins (1942-2018) : *M. de Charcot*; Elephant man : *M. de Recklinghausen* ; Grégory Lemarchal (1983-2007) : *Mucoviscidose*.

5- *Quelles sont les difficultés liées aux maladies rares ?* Errance diagnostique, absence de traitement, méconnaissance du public et parfois des soignants.

6- *Qu'est le plan maladies rares en France ?* En 2005 la France a élaboré et mis en œuvre un plan stratégique national structurant l'organisation de l'offre de soins et renforçant la mobilisation de l'ensemble des acteurs.

7- *Qu'est-ce qu'une filière maladies rares ?* C'est l'ensemble des actions concourant à la recherche, au développement et au traitement de ces maladies.

8- *Qu'a apporté le plan Maladies Rares aux patients ?* Diminution de l'errance diagnostique. Médicaments orphelins. Prise en charge par des équipes expertes.

9- *Comment trouver l'équipe qui pourra me prendre en charge ?* Voir le Portail sur les maladies rares et les médicaments orphelins. <https://www.orpha.net/fr/disease>

10- *Comment vivre avec ma maladie rare ?* Il faut un cap pour chacun, développer l'information et connaître les dispositifs existants : Filières de Santé Maladies Rares et de Maladies Rares Info Services.

Laurence BOUILLET et Julien THEVENON