

## 28 FÉVRIER 2023 : JOURNÉE DES MALADIES RARES ~~oubliées~~

Ce n'est pas parce qu'elles sont rares qu'on peut les oublier !

*On dénombre environ 7000 maladies rares, et 3 millions de personnes en France en sont atteintes. Depuis le 1<sup>er</sup> plan maladies rares (2005-2008), il existe des centres de référence et de compétence, labellisés par le Ministère de la Santé et habilités à suivre les patients. Si leur création est une vraie avancée en matière de qualité des prises en charge, il n'en demeure pas moins que les patients y sont souvent orientés trop tard, voire pas du tout, tant ces maladies sont peu connues. L'errance diagnostique est d'en moyenne 5 ans.*

*Alors, pour ne pas être oubliées, les maladies rares font parler d'elles le 28 février !*

### Les maladies rares n'existent pas ? Pourtant, les patients, eux, existent !

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. Malgré leur nom, ces pathologies touchent plus de 300 millions de personnes dans le monde : elles ne sont donc pas si rares !

Selon sa spécialité, un médecin va potentiellement croiser au cours de sa vie professionnelle plusieurs dizaines voire centaines de patients atteints par une de ces maladies, qu'il aura du mal à détecter, **avant tout car il n'y pensera pas.**

Les professionnels de santé bénéficient en effet de peu d'heures d'enseignement sur les maladies rares pendant leurs études. Face à cet enjeu de formation fondamental, notre service de médecine interne s'investit depuis plusieurs années dans l'enseignement des médecins et infirmiers, sur le plan local comme national.

**Myriam, 33 ans**, s'est rendue aux urgences de notre établissement pour des douleurs au ventre. Après discussion avec elle et après l'examen clinique, nos urgentistes ont pensé « maladie rare » et l'ont adressée au centre de référence.

Myriam a ainsi pu être rapidement diagnostiquée et bénéficie désormais d'un traitement novateur. La taille de sa rate diminue et ses douleurs s'estompent.

**Les maladies rares sont en bas de chez soi : aux urgences, dans les cabinets de ville, il est essentiel d'y penser.**

### La recherche avance, la thérapeutique aussi

La communauté médicale du monde entier s'organise depuis une dizaine d'années pour travailler ensemble sur ces pathologies. Des projets de recherche cliniques d'envergure internationale ont ainsi permis de mettre au point des traitements pour beaucoup de maladies rares. Notre établissement s'est par exemple fortement impliqué dans la mise au point d'une **enzymothérapie** qui compense l'insuffisance de production endogène d'une enzyme entraînant des symptômes invalidants **pour les patients atteints de la maladie de Niemann Pick B.**

Sources : [maladiesraresinfo.org](http://maladiesraresinfo.org)



**Dr Olivier Lidove**

Chef du département de médecine  
Chef de service de médecine interne  
Centre de référence des maladies  
lysosomales  
Centre de compétence des maladies  
auto-immunes rares

**Pour toute information complémentaire et être mis en relation avec les professionnels du centre de référence et du centre de compétence dédiés aux maladies rares du groupe hospitalier Diaconesses Croix St-Simon, n'hésitez pas à contacter le service communication.**

### Contacts presse groupe hospitalier Diaconesses Croix Saint-Simon

Sarah Seys – directrice de la communication – 01 44 74 28 80 – [sseys@hopital-dcss.org](mailto:sseys@hopital-dcss.org)

Julie Cornet – chargée de communication – 01 44 74 12 82 – [jcornet@hopital-dcss.org](mailto:jcornet@hopital-dcss.org)