

LIVRET D'INFORMATION

SUR LES MALADIES RARES

Plus de 7000 maladies rares sont identifiées et, malgré leurs multiples répercussions, elles sont souvent méconnues. Voici donc un livret d'informations pour mieux les comprendre !

EN SAVOIR PLUS ?



@drawyourfight

Ce livret d'informations a été créé par l'association DRAW YOUR FIGHT. En effet, l'une de nos principales missions est de sensibiliser au handicap invisible et de soutenir ceux qui sont touchés ainsi que leurs proches.

Cette édition sur les maladies rares a été rédigée en collaboration avec la Plateforme d'expertise Maladies Rares du CHU de Bordeaux. Merci à eux pour le temps qu'ils ont consacré à sa création !

- Camille RACCA, Présidente de l'association DRAW YOUR FIGHT

créé par :



en collaboration avec :



NOS SOURCES :

- Ministère de la Santé et de la prévention, Les maladies rares, 2023
- FILSLAN, Qu'est ce qu'une maladie rare ?, 2022
- Orpha.net, A propos des maladies rares, 2012
- RespiFil, Maladie rare et transmission génétique
- Alliance maladies rares, Les programmes d'éducation thérapeutique, 2022
- EURORDIS, Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community, 2017
- Alliance maladies rares, Étude ERRADIAG : L'errance diagnostique dans les maladies rares, 2016
- Filière de santé maladies rares et Collège de la médecine générale, Et si c'était une maladie rare ? Orientation et prise en charge, 2018
- APHP Université Paris Saclay, Qu'est ce qu'une maladie rare ?

4 QUESTIONS ET RÉPONSES SUR LES MALADIES RARES



L'AURIEZ-VOUS DEVINÉ ?

J'AI UNE MALADIE RARE ET



ELLE EST UN HANDICAP INVISIBLE !



EN FRANCE, 3 MILLIONS DE PERSONNES

VIVENT AVEC UNE MALADIE RARE

UN LIVRET ÉDITÉ PAR L'ASSOCIATION DRAW YOUR FIGHT

LES MALADIES RARES : DES

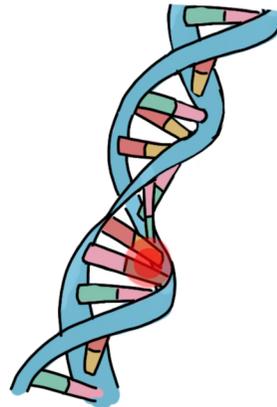
MAUX SOUVENT INVISIBLES !

À ce jour, **plus de 7000 maladies rares sont identifiées** et elles ont de multiples répercussions sur la vie quotidienne. Néanmoins, **elles sont souvent méconnues** du grand public et des professionnels de santé.

1 QU'EST CE QU'UNE MALADIE RARE ?

Une maladie est dite rare **lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000**. Généralement, il s'agit d'une **maladie chronique et évolutive** qui impacte considérablement la qualité de vie.

Même si la cause n'est pas toujours connue, on sait que **la plupart des maladies rares sont d'origine génétique**. C'est le cas de la mucoviscidose et de l'hémophilie. Cependant, toutes les maladies rares ne sont pas liées à la mutation d'un ou plusieurs gènes. **Il existe entre autres des maladies auto-immunes rares**, tel que le lupus systémique, qui sont dues à un dysfonctionnement du système immunitaire.



2 QUI PEUT ÊTRE CONCERNÉ ?

En France, **3 millions de personnes vivent avec une maladie rare**, soit une personne sur 20.

Elle peut être **visible dès le plus jeune âge**, comme dans l'amyotrophie spinale infantile. Néanmoins, **plus de 50% des maladies rares apparaissent à l'âge adulte**, telles que la maladie de Huntington et la sclérose latérale amyotrophique, aussi appelée maladie de Charcot.

En pratique, la diversité des maladies rares rend souvent **le diagnostic difficile**. Ainsi, **l'errance médicale est fréquente** : seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis et il met en moyenne 5 ans à être posé pour plus d'un quart des personnes.



1. On parle d'impasse diagnostique lorsque l'ensemble des investigations disponibles n'ont pas permis de poser un diagnostic précis. Elle concerne souvent des formes atypiques de maladies connues ou des maladies dont la cause génétique n'est pas encore identifiée.

EN FRANCE, 3 MILLIONS DE PERSONNES

VIVENT AVEC UNE MALADIE RARE

3 QUEL EST LEUR IMPACT ?



Les maladies rares sont **une cause de handicap, visible ou invisible**. Par exemple, elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas et une perte totale d'autonomie pour près d'une personne sur 10.

Les répercussions sur la vie quotidienne sont **multiples** : 40 % des personnes concernées dédient plus de 2 heures par jour **aux soins liés à la maladie** et près de 80% déclarent que la maladie a impacté **leurs choix professionnels**.

Les maladies rares peuvent aussi entraîner **une souffrance psychologique importante**, particulièrement lorsque le délai diagnostique est long. Au total, plus de 50% des personnes ayant connu **l'errance médicale** rapportent des préjudices psychiques.

4 QUELLE PRISE EN CHARGE ?

Le plus souvent, il n'existe pas de traitement spécifique permettant la guérison.² Ainsi, la prise en charge est globale et vise notamment à **ralentir l'évolution de la maladie, à soulager les symptômes et à améliorer la qualité de vie**.

En France, il existe **plus de 2400 centres spécialisés** dans la prise en charge des maladies rares. Ils permettent aux personnes et à leur famille de **bénéficier d'un suivi cordonné et adapté**. Ils favorisent également l'accès aux innovations thérapeutiques.



Les **plus de 240 associations** de l'Alliance Maladie Rare et les **programmes d'éducation thérapeutique (ETP)** peuvent aussi aider à mieux comprendre la maladie et à accompagner les personnes touchées ainsi que les aidants.

2. Une maladie orpheline est une maladie rare pour laquelle il n'existe pas de traitement spécifique, c'est-à-dire qu'il n'y a pas encore de traitement permettant de la guérir. Actuellement, on estime que plus de 95 % des 7000 maladies rares sont également des maladies orphelines.