

Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse

LES MALADIES RARES: Comprendre un enjeu de santé publique

Dr Loredana D'Amato Sizonenko

Coordinatrice Orphanet Suisse

Cofondatrice de ProRaris

Service de médecine génétique - **HUG**

Berne, 19 février 2011

Le concept « Maladies rares »

- Holzman NA. *Rare Diseases, Common Problems: Recognition and Management*. Pediatrics, **1978** ; 62(6) : 1056-1060)

...les maladies rares, bien que diverses, présentent des difficultés communes à être reconnues par les médecins et à être prises en charge de manière appropriée parce que la connaissance de chacune d'entre elles est très limitée et qu'il existe peu de recherche clinique dans ce domaine..

- **1990's**, les maladies rares, principalement d'origine génétique, sont un instrument de choix pour cartographier le génome humain.
- **2000's** reconnaissance par la Commission Européenne comme une priorité de Santé Publique

La notion de rareté



- « Maladies chroniques, évolutives, invalidantes pouvant mettre le pronostic vital en jeu et qui nécessite des efforts combinés et spécialisés pour leur prise en charge »
- **7000 - 8000** maladies répertoriées
 - 80 % ont une origine génétique, les autres causes étant infectieuses, auto-immunes ou tumorales.
 - > 50% se déclarent chez l'enfant

Le paradoxe de la rareté

- Touchent environ **30 Mio Européens** (6-8% population)

6% to 8%

of the total EU population are a rare disease patients: the equivalent to the combined populations of the Netherlands, Belgium and Luxembourg.



Netherland



Belgium



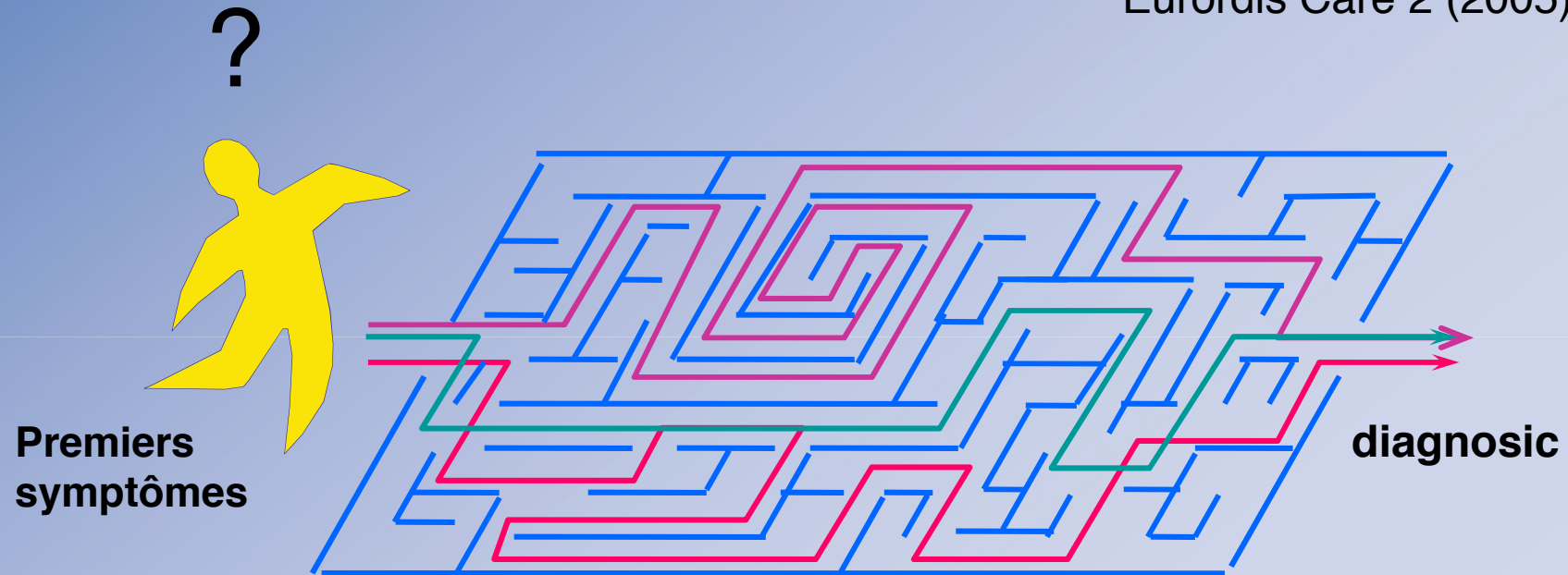
Luxembourg

Différentes mais semblables



L'errance diagnostic

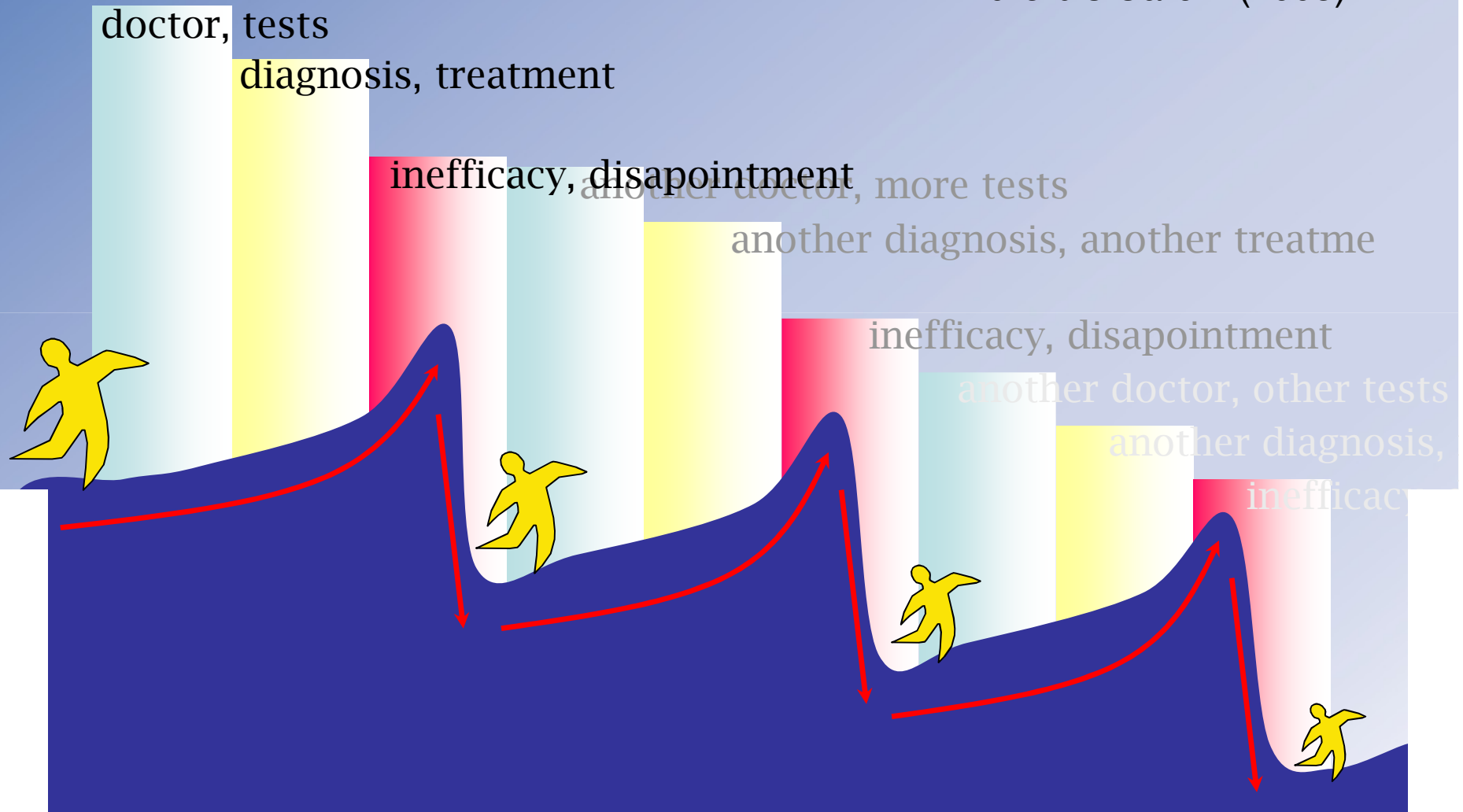
Eurordis Care 2 (2005)



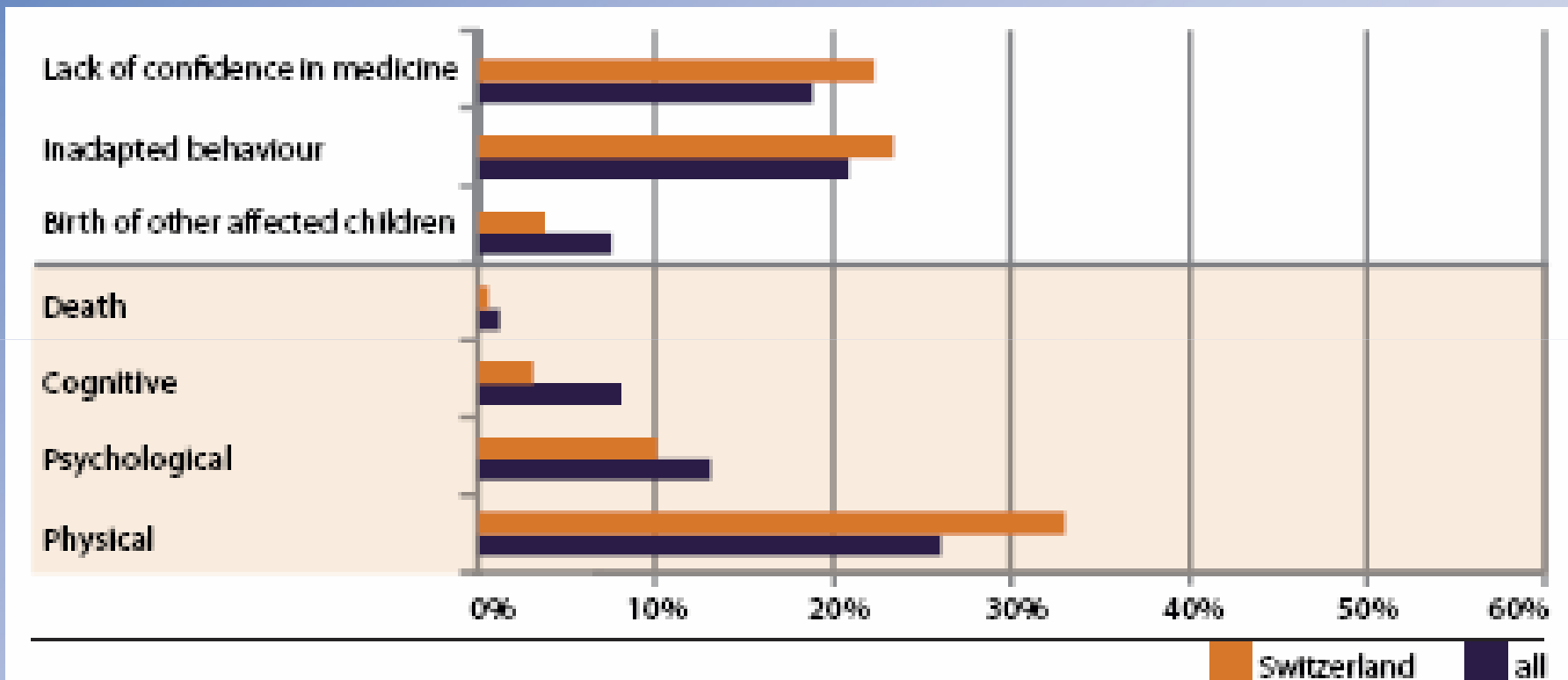
25% des patients attendent entre 5 et 30 ans pour avoir le bon diagnostic

La quête du diagnostic: perte d'espoir

Eurordis Care 2 (2005)



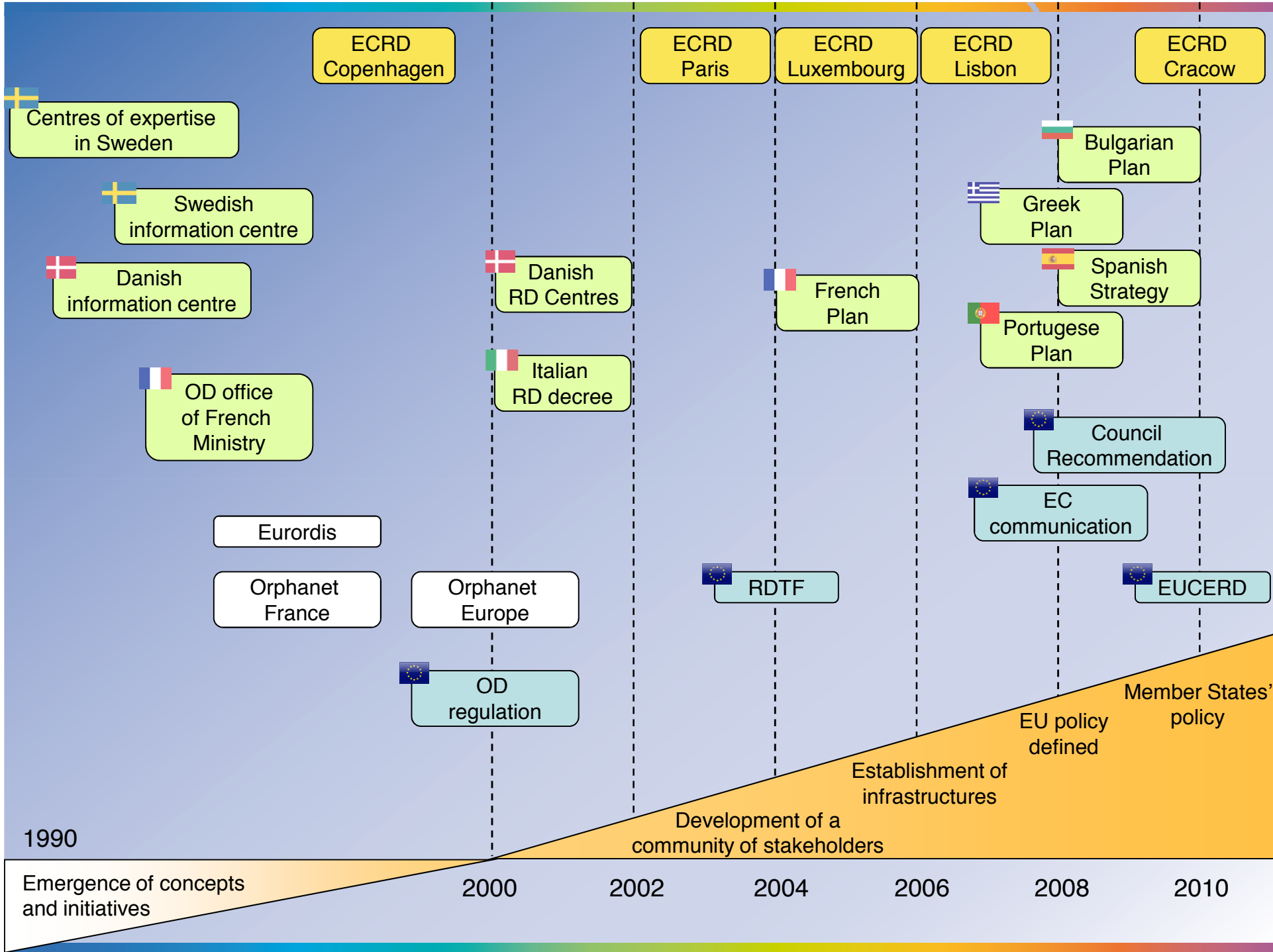
Diagnostic tardif: conséquences



A map of Europe with all countries highlighted in yellow. The countries are labeled with their names: Sweden, Finland, Estonia, Latvia, Lituania, Denmark, Ireland, United Kingdom, Netherlands, Poland, Belgium, Luxembourg, Germany, Czech Republic, France, Austria, Hungary, Romania, Slovenia, Croatia, Italy, Bulgaria, Turkey, Greece, Portugal, Spain, Malta, and Cyprus.

EUROPLAN

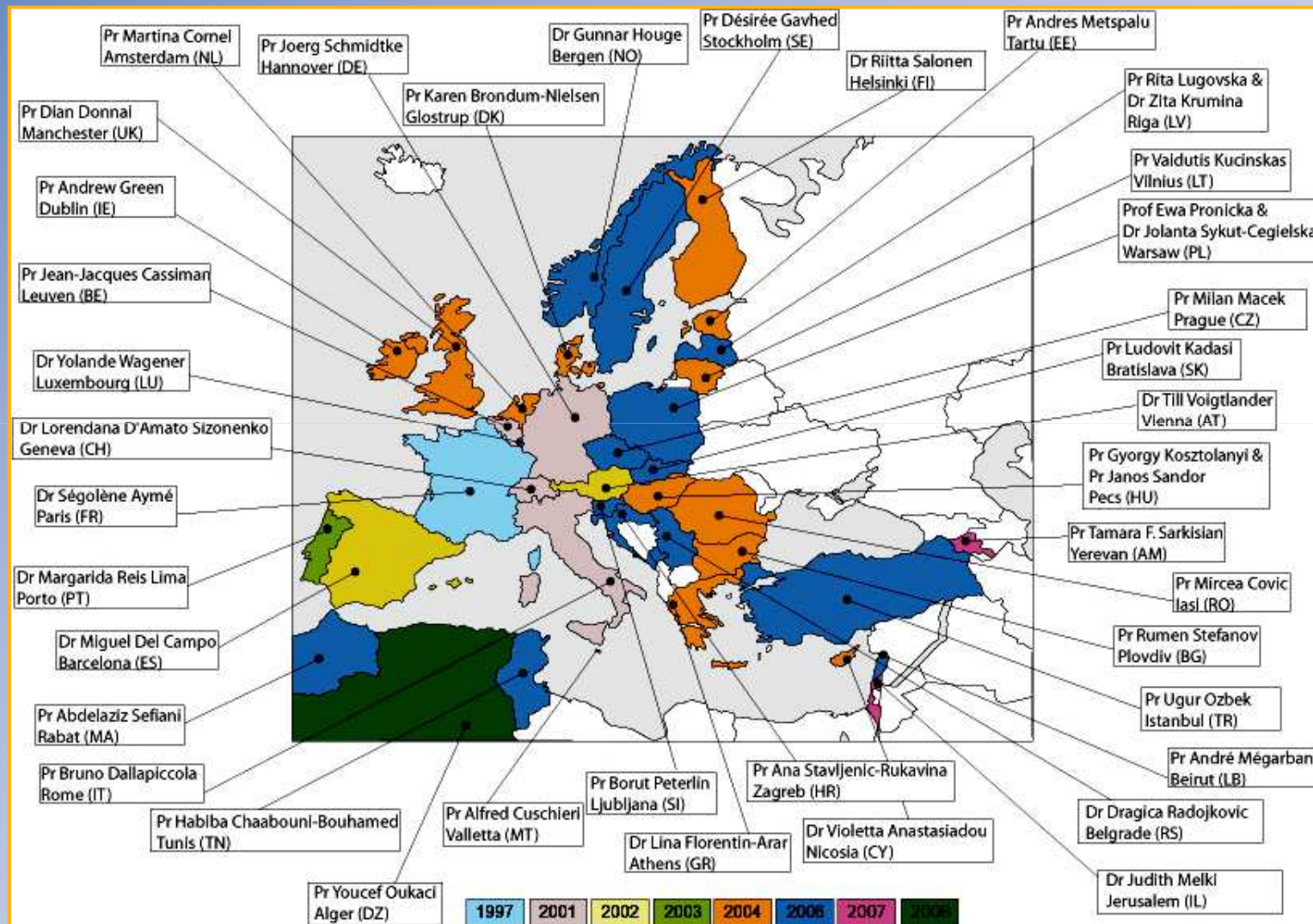
« Maladies Rares: un défi pour l'Europe »



orphanet

Le portail de référence
pour l'**information**
sur les **maladies rares** et
les **médicaments orphelins**
en Europe

38 Orphanet Partners



Orphanet Suisse

www.orphanet.ch

orphanet SUISSE SCHWEIZ SVIZZERA SWITZERLAND

Serveur d'information pour tous publics sur les maladies rares et les médicaments orphelins www.orpha-net.ch

Orphanet Suisse:
 Sur nous
 Maladies rares
 Associations
 Nous contacter

Services Orphanet:
 Orphalews Europe
 Orphalews France
 OrphaSchool

Partenariat:
 Eurordis Newsletter

Recherche par maladie en :
[Français](#) [Deutsch](#) [Italiano](#)
[English](#) [Portugués](#) [Español](#)

Nouveautés:

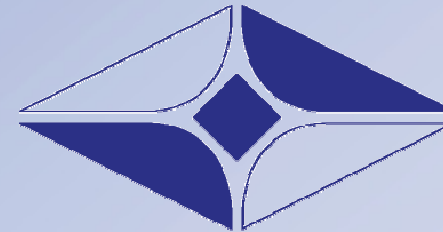
GEBERT RUF STIFTUNG
 WISSENSCHAFT.BEWEGEN
 RARE DISEASES
 NEW TECHNOLOGIES

17.04.2009: GEBERT RUF STIFTUNG is starting the new programme "Rare Diseases – New Technologies" investing CHF 2 million p.a. The call 2009 is open. Application deadline is September 1, 2009.

Informations:
[Orphanet lance une nouvelle version de son site Internet. Voir le communiqué suisse](#)
[Une loi pour réglementer les analyses génétiques humaines entre en vigueur le 1er avril 2007 >> Pour en savoir plus.](#)
[1997-2007: Bilan de 10 années d'activités d'Orphanet \(pdf\). Pages maladies rares de la communauté européenne](#)
 La Conférence Suisse des Directeurs Cantonaux de la Santé (CDS-GDK) approuve le programme Orphanet Suisse. [Recommandation CDS](#) [Erneuerung GDK-D](#)
 Un front Uni contre les Maladies Rares. [Journal Pulsations](#) - [Vidéo associée](#)

Partenariat:
[AEMO - Association Enfance et Maladies Orphelines.](#) Information et sensibilisation du public avec possibilité d'aider financièrement des familles dans le besoin avec des enfants atteints de maladies orphelines rares ou incurables.

HON @ GDS
 Nous adhérons aux principes de la charte HONcode 08/2009. Vérifiez ici.



GDK / CDS



Une base de données relationnelle multiaxiale et très riche

The screenshot shows the Orphanet search interface with various filters and a detailed entry for 'Joubert, syndrome de'. The entry includes a summary, a detailed description, and a list of associated genes and proteins.

- Un inventaire de 5 700 maladies
- 38 pays
- 12 000 professionnels référencés
- 4 000 consultations expertes et réseaux
- 1 300 laboratoires médicaux
- Des tests pour 1 800 maladies
- 500 désignations orphelines et médicaments orphelins
- 8 000 liens vers d'autres sites
- 1 800 associations
- 400 registres de patients
- 900 essais cliniques
- 6 000 projets de recherche en cours

Ce qu'Orphanet peut vous apporter

- **Cliniciens et patients :**
 - Accéder à une information de qualité sur des milliers de maladies, dans un langage adapté en fonction des publics
 - Identifier les consultations, les laboratoires et les associations de malades en rapport avec la pathologie
 - Comprendre où en est la recherche sur ces maladies
- **Autorités sanitaires et décideurs publics :**
 - Comprendre la problématique des maladies rares
 - Appréhender l'offre de soin par domaine et par zone géographique
- **Associations de malades :**
 - Donner de la visibilité à votre association en bénéficiant de la notoriété d'Orphanet et de ses services Web pour les associations
- **Experts :**
 - Mettre en avant votre expertise et votre engagement
 - Sélectionner des partenaires avec lesquels collaborer
 - Inclure des patients dans des essais cliniques



Orphanet, le portail de référence des maladies rares et des médicaments orphelins



Et la Suisse?

Merci de votre attention

www.orphanet.ch
contact@orphanet.ch