

## Les maladies rares sont fréquentes !

Par définition, une maladie rare ne porte ce qualificatif que si sa fréquence est très faible. Certaines touchent même moins de 100 personnes sur terre.

Chaque « maladie rare » est vraiment rare mais il y a plusieurs milliers de maladies rares différentes et leur nombre augmente sans cesse. L'ensemble des maladies rares touche donc un très grand nombre de personnes. En France, le Ministère de la Santé et de la prévention estime qu'il y a actuellement 3,5 millions de personnes atteintes d'une maladie rare, soit autant que pour les cancers : 3,5 millions de personnes ont eu un cancer au cours de leur vie, 433 136 nouveaux cas de cancer ont été diagnostiqués en France en 2023.

Les maladies rares posent un problème d'organisation des soins : « l'errance diagnostique ». Les malades atteints d'une maladie rare sont soignés tant bien que mal par des soignants qui ignorent de quoi sont atteints ces patients. En effet, il est impossible pour un médecin de connaître toutes les maladies rares. Pour repérer ce type de maladie rapidement, il faut l'avoir rencontré auparavant chez un malade au moins une fois. Comme elle est rare, le médecin n'a jamais rencontré de personne atteint de la même maladie.

La démarche médicale est en train d'évoluer : chaque fois que le médecin se trouve devant un malade, il doit se dire « et si c'était une maladie rare ? » puis aller consulter les bases de données et les systèmes d'intelligence artificielle ad hoc qui vont l'aider à identifier les maladies rares possibles et les équipes spécialistes de ces raretés.

Sources : AccelRare, Orphanet, Alliance maladies rares, Open Rome

## « Maladie Rare »

Maladie dont la fréquence dans la population mondiale est très faible : moins de 1 personne sur 2 000.

A titre de comparaison, en France, le diabète sucré touche 1 personne sur 20, une épidémie de grippe d'intensité moyenne 1 personne sur 10, l'hypertension artérielle 1 adulte sur 3.

80% des maladies rares sont d'origine génétique.

Les maladies rares se manifestent 1 fois sur 2 dès l'enfance. Elles sont responsables de 10% des décès entre 1 et 5 ans.

Le plus souvent, elles sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des personnes malades. Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas et une perte totale d'autonomie dans 9% des cas.

Plus de 7 000 maladies rares ont déjà été identifiées et, grâce aux progrès des techniques d'examen biologique, ce nombre augmente tous les jours.

Une pathologie rare ne bénéficiant pas d'un traitement efficace est appelée « orpheline ». Grâce aux progrès des outils d'identification des gènes et des traitements géniques, un nombre croissant de maladies rares ne sont plus orphelines.

Source : <https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>

### Météo antibio

Grippe, Covid19, infection respiratoire aiguë, gastro-entérite, pollens, pollution aérienne

Météo de votre région:  
<https://epidmeteo.fr>



### Quiz « HPV » ?

Que signifie cette abréviation ?  
Cochez la ou les bonnes réponses.

- Habile Précaution Vaccinale
- Horrible Papillon Verruqueux
- Historical Progress in Virology
- Human Papilloma Virus.

Réponse dans le Doc du jeudi n°2023-50 en ligne sur <https://docdujeudi.org>

Pour s'abonner :  
<https://docdujeudi.org/abonner.html>