

JOURNEE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES AU CHU DE TOURS

Jeudi 28 février 2019

Dans le cadre de la Journée Internationale des Maladies Rares, les professionnels du CHU de Tours organisent des stands d'informations, qui se tiendront dans le hall de la Faculté de Médecine (10 Boulevard Tonnellé - Tours) le jeudi 28 février.

La Journée Internationale des Maladies Rares (Rare Disease Day) est organisée chaque année le dernier jour de février, dans près de 50 pays. L'objectif principal de cette journée est de sensibiliser le grand public et les décideurs sur les maladies rares et leur impact sur la vie des personnes concernées.

**Pour cette 12^{ème} édition, le thème est
« Vivre avec une maladie rare »**

La vie avec une maladie rare relève très souvent du « parcours du combattant ». Aux très nombreuses démarches administratives propres à la vie avec une maladie chronique, viennent s'ajouter les déplacements pour consulter des spécialistes, les explications face à l'incompréhension d'une maladie inconnue, même de certains médecins, le bouleversement de la vie professionnelle et familiale, l'isolement... Et pour un malade sur deux, il n'existe pas de diagnostic clair, qui met en moyenne 5 ans à être posé après les premiers symptômes.

Cette journée a donc pour but de sensibiliser le grand public et notamment les étudiants, à l'existence de ces pathologies et de l'informer sur les acteurs clés du monde des maladies rares.

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie.

Pourtant, avec 7 000 maladies rares identifiées, les malades sont nombreux. Ce nombre est en permanente évolution car de nouvelles maladies sont constamment découvertes.

Le plus souvent, les maladies rares sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des malades. 75 % des malades sont des enfants.

On emploie le terme de « maladie orpheline » pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas de traitement efficace, ce qui est le cas dans de nombreuses maladies rares.

Certaines maladies sont rares, bien que connues du grand public. C'est par exemple le cas pour la drépanocytose, la mucoviscidose ou encore le nanisme.

En France, 3 à 4 millions de personnes, soit environ 5 % de la population, sont concernées par une maladie rare. Elles sont près de 30 millions en Europe.
80 % des maladies rares sont d'origine génétique et 85 % ne disposent pas de traitement qui permet d'en guérir.

La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares

Elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en oeuvre des filières et des plans nationaux dédiés.

Les filières de santé maladies rares sont des structures publiques de coordination d'acteurs autour d'un groupe de maladies rares. Il en existe 23 en France. Elles ont été créées en 2014 à l'initiative du Ministère des solidarités et de la santé, dans le cadre du 2^{ème} Plan National Maladies Rares, pour contribuer à la structuration nationale de l'offre de soins.

Depuis 2004 en effet, les 2 plans nationaux successifs ont conforté le leadership français dans la lutte contre les maladies rares, notamment par la création des 23 filières de santé, s'appuyant sur 387 centres de référence et 1 800 centres de compétence, pour un suivi global et au plus proche des personnes malades.

Agnès Buzyn, Ministre des Solidarités et de la Santé et Frédérique Vidal, Ministre de l'Enseignement Supérieur, de la Recherche et de l'Innovation, ont lancé officiellement le 3^{ème} plan national 2018-22. Ce plan porte une ambition : partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun.

L'expertise tourangelle reconnue : 8 Centres de Référence au CHU de Tours

Les Centres de Référence sont organisés autour d'une équipe pluriprofessionnelle et pluridisciplinaire hautement spécialisée, ayant une expertise avérée pour ces maladies, dans les domaines des soins et de la recherche-formation. Ils exercent une attractivité régionale, interrégionale, nationale, voire internationale, en fonction de la rareté de la maladie. Cela avec un objectif : l'équité en termes d'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge globale des personnes malades.

8 Centres de Référence ont été labellisé par le Ministère de la Santé au CHU de Tours :

- > Centre de référence constitutif des anomalies du développement et syndromes malformatifs de l'Ouest - Coordonnateur Pr Annick Toutain / Filière AnDDI-Rares
- > Centre de référence constitutif sur la sclérose latérale amyotrophique et autres maladies rares neurone moteur - Coordonnateur Pr Philippe Corcia / Filière FILSLAN
- > Centre de référence constitutif des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC) - Coordonnateur Pr Annabel Maruani / Filière FIMARAD
- > Centre de référence constitutif des maladies héréditaires du métabolisme - Coordonnateur Pr François Labarthe / Filière G2M
- > Centre de référence des maladies hémorragiques constitutionnelles - Coordonnateur Pr Yves Gruel / Filière MHEMO
- > Centre de référence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (Adultes) - Coordonnateur Dr Julie Mankikian / Filière MUCO
- > Centre de référence mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (Pédiatrie) - Coordonnateur Dr Laure Cosson / Filière MUCO
- > Centre de référence constitutif Chiari et malformations vertébrales et médullaires rares (C-MAVEM) - Coordonnateur Pr Thierry Odent / Filière NEUROSPHINX

Associés à ces Centres de Référence, le CHU de Tours compte 69 Centres de Compétences, pour couvrir une large offre de soins de proximité.

CONTACT PRESSE

Véronique Landais-Purnu - Direction de la communication - CHU de Tours
02 47 47 97 72 - 06 83 85 42 49 - v.landais-purnu@chu-tours.fr - www.chu-tours.fr

