



Qu'est-ce qu'une maladie rare ou orpheline ?

En Europe, une maladie est dite rare quand elle touche moins d'une personne sur 2'000. Une maladie est dite orpheline lorsqu'il n'y a aucun traitement ou recherche médicale. Ces maladies nécessitent des efforts pluridisciplinaires, car toutes les spécialités médicales sont concernées.

Ces maladies peuvent être d'origine métabolique, neuromusculaire, infectieuse ou dans 80% des cas d'origine génétique. C'est une erreur dans l'écriture d'un gène. Les maladies rares ont une grande variabilité d'expression dans une même pathologie avec des évolutions différentes d'une personne à l'autre. Mais de façon générale, elles sont le plus souvent graves, invalidantes et chroniques, affectant les capacités physiques, intellectuelles, comportementales ou sensorielles avec parfois mise en jeu du pronostic vital.

On en dénombre aujourd'hui quelques 7'000 et cinq nouvelles pathologies sont décrites chaque semaine dans la littérature médicale. Prises dans leur ensemble, elles affectent un nombre important de patients. On estime à 30'000'000 de personnes atteintes en Europe, soit 6 à 8% de la population. Par extrapolation, et en l'absence de registres, on estime à environ 500'000 le nombre de personnes en Suisse qui seraient concernées. Par ailleurs, une personne sur quatre connaît quelqu'un atteint d'une maladie rare. Ces chiffres permettent de relativiser la notion de rareté.

Une maladie rare peut apparaître à n'importe quel âge, mais dans plus de la moitié des cas, les symptômes apparaissent à la naissance ou pendant l'enfance.

**Même si les maladies sont rares,
les malades, eux, sont nombreux.**



Bref descriptif de quelques maladies orphelines

Céroïde-lipofuscinose neuronale

La céroïde est une maladie dégénérative lysosomale du système nerveux. C'est une certaine catégorie de neurones et de cellules qui présentent une certaine altération et atrophie. Ces cellules se situent au niveau du cerveau et du cervelet. La forme juvénile se manifeste généralement vers l'âge de 5 ans. Les signes cliniques sont une dégénérescence rétinienne jusqu'à cécité totale, des crises d'épilepsie, une démence progressive et très rapidement le tableau se complète par une tétraplégie. Cette détérioration progressive neurologique et mentale avec convulsions aboutit rapidement à une mort précoce (entre 10 et 20 ans). La prévalence de cette maladie est d'une naissance sur 100'000, mais près de la moitié des cas recensés se trouvent en Finlande.



Ataxie de Friedreich

L'ataxie de Friedreich est une affection génétique, évolutive due à l'atteinte de certaines cellules du système nerveux. Elle a été décrite pour la première fois en 1863 par le neurologue allemand Nicolas Friedreich. Les symptômes de la maladie surviennent habituellement entre 7 et 14 ans. Les personnes atteintes présentent des troubles de la coordination des mouvements, de l'articulation avec d'autres signes neurologiques comme l'abolition des réflexes. Les mouvements des yeux peuvent aussi devenir mal contrôlés. D'autres symptômes peuvent se rajouter comme une cardiomyopathie et du diabète. Cette maladie a une évolution sévère avec une perte de l'autonomie qui nécessite l'usage d'un fauteuil roulant. La rééducation fonctionnelle occupe une place importante dans le traitement de la maladie. La prévalence de cette maladie est d'une personne atteinte sur 50'000.

Syndrome de Wolf-Hirschhorn

Le syndrome de Wolf-Hirschhorn est une maladie chromosomique associant un faciès caractéristique avec les coins de la bouche tombants, une anomalie dentaire, un retard de croissance intra-utérin suivi d'un retard de croissance post-natal, une diminution pathologique du tonus musculaire avec crises d'épilepsie fréquentes, un retard de développement avec un retard mental, une difficulté d'alimentation, une surdité, et des malformations cardiaques. La plupart des enfants atteints ne marcheront et ne parleront jamais. La prévalence est d'une naissance sur 50'000 et touche 2 filles pour 1 garçon.

