

# Maladies rares :

## plus de 30 millions de patients en Europe

Les maladies rares constituent un fléau qui touche toutes les populations, dans toutes les régions du monde. En Belgique, on estime que plus de 500.000 personnes sont atteintes d'une maladie rare. La grande majorité de ces affections sont graves et invalidantes. Aujourd'hui, il faut en moyenne 5 ans pour diagnostiquer une maladie rare. Que d'angoisses et d'incertitudes pour les patients. Si environ 7.000 maladies rares ont été identifiées dans le monde, seules 500 ont un traitement spécifique et sont soignées de manière efficace. Grâce au soutien de la Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical, les équipes de l'Institut des Maladies rares des Cliniques universitaires Saint-Luc peuvent agir !



### C'est quoi une maladie rare ?

En Europe, une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2.000.

3 malades sur 4 sont des enfants. Parmi les jeunes patients atteints de maladies rares, 1 sur 3 décède avant l'âge de 5 ans. Dans environ 80% cas, l'origine des maladies rares est génétique, mais elle peut aussi être immunitaire, infectieuse ou cancéreuse.

« Rare » ne signifie pas que très peu de personnes y sont confrontées. Plus de 7.000 maladies rares ont été identifiées, touchant 30 millions de patients en Europe. En Belgique, on estime qu'environ 500.000 personnes sont atteintes d'une maladie rare – plus que le diabète par exemple.

Les maladies rares représentent un important « vivier » de découvertes scientifiques, dont les retombées profitent également à la lutte contre des maladies plus fréquentes.

### Diagnostic : le parcours du combattant

En raison de la rareté de ces maladies, de connaissances médicales fragmentées et de manifestations parfois difficiles à identifier, le diagnostic ainsi qu'une prise en charge adaptée sont souvent retardés. Il faut ainsi en moyenne 5 ans ou plus pour diagnostiquer une maladie rare – on parle souvent d'une « odyssée diagnostique ».

Fort heureusement, la mise en place d'un plan « Maladies rares » en Belgique, les avancées de la génétique et la démocratisation des analyses qui y sont liées, la pratique du dépistage néonatal, ainsi que la constitution de centres experts facilitent l'identification et l'instauration d'un traitement et d'un suivi adaptés pour un nombre croissant de patients, enfants et adultes.

### Existe-t-il des traitements ?

Plus de 90% des maladies rares n'ont pas de traitement curatif ciblant la racine du mal. A ce jour, seulement 500 maladies rares bénéficient d'un tel traitement défini et efficace. Ces médicaments (appelés « orphelins ») sont souvent coûteux et difficilement accessibles ; ils peuvent également présenter des effets secondaires importants. Il y a donc un énorme besoin de nouveaux traitements efficaces, sûrs et accessibles pour les maladies rares. Malgré tout, l'identification et la prise en charge précoce spécialisée, souvent multidisciplinaire, permettent d'aider beaucoup de patients atteints de maladies rares. Combinées au soutien des organisations de patients, ces avancées se traduisent par des effets marqués en termes d'espérance et de qualité de vie, de diminution des complications, d'information sur les maladies et de reconnaissance dans la société.

### La vie avec une maladie rare

Le quotidien est bien souvent difficile lorsqu'on est atteint d'une maladie rare. Aux très nombreuses démarches administratives, propres à la vie avec une maladie chronique, viennent s'ajouter les déplacements pour consulter des spécialistes, les incompréhensions face à une maladie inconnue même de certains médecins, le bouleversement de la vie professionnelle et familiale, les frais élevés, l'isolement... Et pour beaucoup de patients, il n'existe pas de diagnostic clair. Toute la famille et les proches sont impactés.

### Un acteur clé : les Cliniques universitaires Saint-Luc

En raison de l'expertise disponible, notre hôpital universitaire est le centre traitant le plus grand nombre de ces patients en Belgique francophone, et l'une des principales institutions de soins pour les maladies rares en Europe. Afin d'aider les patients dans leur recherche d'information et prise en charge, les Cliniques universitaires Saint-Luc ont mis en place, dès 2014, l'Institut des Maladies rares (IMR). Cette structure comporte un centre de génétique humaine, des centres conventionnés, des centres experts, ainsi qu'un laboratoire d'analyses agréé, tous engagés dans la prise en charge multidisciplinaire de ces maladies. Une dizaine de ces centres font partie de réseaux européens de référence (ERN pour European Reference Networks), reconnus pour leur expertise clinique et de recherche dans les maladies rares. Sur son site internet ([www.institutdesmaladiesrares.be](http://www.institutdesmaladiesrares.be)), l'Institut des Maladies rares propose des outils d'information et de support pour les patients, leur famille et les professionnels de la santé.

### CHIFFRES CLÉS

- **7.000 maladies rares** identifiées à ce jour
- **30 millions de patients** en Europe, plus de 500.000 en Belgique
- **2/3 de ces affections** sont graves et invalidantes
- **3/4 des malades** sont des **enfants**
- **80% des maladies rares** sont d'origine **génétique**
- **5 années ou plus** sont en moyenne nécessaires pour diagnostiquer une maladie rare



**ETRE ATTEINT  
D'UNE MALADIE RARE,  
CELA SIGNIFIE,  
DANS LA PLUPART DES CAS :**

- ne pas avoir de diagnostic précis ni de suivi individualisé
- ne pas avoir de traitement curatif
- souffrir de multiples complications



## L'indispensable soutien du mécénat

Les maladies rares ne sont malheureusement prioritaires ni pour l'industrie pharmaceutique ni pour les autorités publiques, ce qui ralentit le développement de traitements. Une meilleure compréhension des mécanismes des maladies rares, souvent d'origine génétique, offre pourtant l'occasion de trouver de nouvelles cibles thérapeutiques, qui sont souvent utiles pour des maladies beaucoup plus courantes. Les mécanismes opérant dans des maladies fréquentes comme l'obésité, le diabète, l'épilepsie, l'hypertension, les calculs rénaux, etc. sont en effet les mêmes, en moins sévères, que ceux qui opèrent dans des maladies rares.

Via la Fondation Saint-Luc et, plus spécifiquement, suite à la grande générosité de la Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical (FRTM), l'activité maladies rares des Cliniques universitaires Saint-Luc bénéficie d'un important soutien. Grâce à la mobilisation de la FRTM et au renforcement de l'Institut des Maladies rares, Saint-Luc va pouvoir accroître la sensibilisation aux maladies rares au sein de son établissement, stimuler les collaborations à différents niveaux, améliorer la prise en charge des patients, développer l'enseignement, la formation continue et la recherche en partenariat avec l'UCLouvain.

### Objectifs prioritaires du projet maladies rares soutenu par la FRTM :

- Création d'un cadastre et d'un registre des patients atteints de maladies rares aux Cliniques universitaires Saint-Luc, afin de faciliter la recherche clinique et les essais thérapeutiques ;
- Optimisation des interactions multidisciplinaires au bénéfice des patients ;
- Promotion de l'information et de la formation dans le domaine des maladies rares ;
- Utilisation des technologies de pointe pour la caractérisation génétique et clinique des maladies rares ;
- Utilisation du dossier médical électronique afin d'améliorer le diagnostic, la classification et la compréhension des maladies rares ;
- Interactions avec les groupes de soutien aux patients, les sociétés scientifiques, les pouvoirs publics, les entreprises, et les autres centres experts en Belgique et dans le monde.

### BON À SAVOIR

Le projet soutenu par la Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical est piloté par le Pr Olivier Devuyst, néphrologue, coordinateur de l'IMR (avec le Pr Marie-Françoise Vincent) et responsable de l'ERN Maladies Rénales Génétiques à Saint-Luc.

# Boursiers : que sont-ils devenus ?

## Immersion au sein du Service d'hématologie d'un grand hôpital parisien

Grâce aux donateurs de la Fondation Saint-Luc, le Dr Julien De Greef, Infectiologue et Chef de clinique adjoint au sein du Service de médecine interne et maladies infectieuses des Cliniques universitaires Saint-Luc, a pu se rendre en France, en 2017, et réaliser un stage de 6 mois dans le Service d'hématologie de l'Hôpital Henri Mondor à Créteil, près de Paris. Son objectif : apprendre à mieux combattre les infections opportunistes en hématologie.

**Dr De Greef, un infectiologue qui part se former dans un Service d'hématologie, n'est-ce pas inhabituel ?**

**J. D.** Cela peut en effet surprendre... et pourtant ! L'hématologie est la discipline médicale qui prend en charge les maladies du sang. Parmi ces affections, on compte les leucémies et les lymphomes, pour lesquelles les patients ont un haut risque d'infections sévères. Ces infections, dites « opportunistes » car elles attaquent les personnes fragilisées, sont favorisées par la maladie elle-même qui touche les globules blancs - c'est-à-dire les cellules de défense de l'organisme - ou surviennent suite aux effets secondaires des traitements. Dans la pratique, hématologues et infectiologues collaborent quotidiennement car le diagnostic et le traitement de ces infections font partie intégrante de la prise en charge des patients hématologiques. Aux Cliniques universitaires Saint-Luc, je me rends 2 fois par semaine dans le Service d'hématologie afin de discuter du cas de certains patients atteints d'infections complexes.

**Quelles expertises avez-vous pu acquérir au cours de votre séjour ?**

**J. D.** Travaillant régulièrement auprès de patients hématologiques, il était important pour moi de mieux appréhender la réalité des hématologues, d'acquérir un bagage de connaissances suffisant pour pouvoir comprendre le contexte dans lequel ces malades évoluent et présentent les complications infectieuses. Pari réussi ! Cette expérience de 6 mois m'a permis de découvrir plus en profondeur les domaines de l'hématologie lourde et la greffe de cellules souches hématopoïétiques. Grâce à ce stage, je suis aujourd'hui capable de mieux percevoir les patients dans leur

 Dr Julien Degreef, Infectiologue et Chef de clinique adjoint au sein du Service de médecine interne et maladies infectieuses des Cliniques universitaires Saint-Luc

globalité et leur complexité, sans me limiter à une approche strictement infectiologique. Je comprends davantage le raisonnement de l'hématologue, qui tient compte d'autres paramètres que les miens. Ce séjour m'a également permis de me familiariser avec la terminologie dans le domaine de l'hématologie ; ce qui facilite un dialogue efficace lors de mes contacts avec mes collègues hématologues.

**Travailler dans un grand centre a-t-il été bénéfique ?**

**J. D.** Tout à fait ! Evoluer durant plusieurs mois dans un service universitaire parisien, traitant un grand nombre de malades et avec une expertise de pointe en infectiologie, m'a permis d'acquérir rapidement une expérience que je n'aurais pas pu accumuler aussi facilement en Belgique. Sur place, j'ai travaillé dans une unité d'hématologie lourde et de greffe de moelle. J'ai été confronté à des problèmes infectieux fréquents, avec une panoplie d'évolutions possibles, et j'ai également ren-

contré des pathologies plus rares qui affectent cette population de patients. J'ai beaucoup apprécié de pouvoir comparer ma manière de fonctionner, acquise notamment à Saint-Luc, avec celle de mes confrères français. Cette expérience m'a permis d'être plus ouvert aux points de vue des autres. J'ai pu me rendre compte que ma manière de faire, pourtant bien établie, n'était pas la seule, et que d'autres pouvaient être aussi efficaces.

**Ce stage vous a permis de rejoindre un groupe de travail européen... Expliquez-nous.**

**J. D.** Un autre point fort de mon stage a été de pouvoir participer à l'un des groupes de travail de l'European Congress on Infections in Leukemia (ECIL). J'ai eu l'occasion de contribuer à la rédaction de recommandations de l'ECIL concernant les infections associées aux nouvelles thérapeutiques, ainsi qu'aux immunothérapies utilisées en hématologie. Ce long travail de revue de la littérature et de syn-

thèses, sous la houlette de sommités dans le domaine, a été une expérience particulièrement enrichissante, tant sur le fond (le sujet traité) que sur la forme (méthodologie de rédaction de recommandations). J'ai ainsi été co-auteur d'une publication de notre groupe. En 2019, j'ai pris part à un second groupe de travail à propos des infections par les mycobactéries en hématologie. Et ma participation va continuer puisque je vais prochainement participer à un nouveau groupe de travail.

Via mon travail à l'hôpital ou dans le cadre de l'ECIL, j'ai pu nouer des contacts avec des collègues hématologues et infectiologues, ce qui m'offre l'opportunité de belles collaborations pour l'avenir. Cet aspect-là aussi est précieux !

—  
**En tant qu'infectiologue, le Dr De Greef a largement contribué à la lutte contre la COVID-19 aux Cliniques universitaires Saint-Luc**  
—

**La crise sanitaire a fortement impacté votre travail à Saint-Luc. Qu'est-ce qui a changé ?**

**J. D.** La pandémie a tout chamboulé ! Je travaille habituellement à mi-temps sur ma thèse, et je consacre mon autre mi-temps à soigner les patients. Mais, du jour au lendemain, mes travaux ont été mis en suspens.

« Je remercie les donateurs de la Fondation Saint-Luc de m'avoir permis de vivre cette belle aventure professionnelle et humaine, qui représente un moment marquant dans ma carrière. »

Lors du premier confinement, le laboratoire au sein duquel j'avais l'habitude de me rendre pour mes recherches a tout simplement fermé. D'autres doctorants en ont profité pour travailler sur des articles, mais moi je suis revenu à temps plein auprès des patients. Il faut dire que depuis le mois de janvier 2020 déjà, nous avons vu le problème arriver. A partir de ce moment-là, des réunions étaient organisées régulièrement afin d'anticiper au maximum et de se tenir prêts. Mi-mars, l'ampleur que l'on craignait s'est confirmée, avec la suite que l'on connaît.

Le travail a été immense durant ces derniers mois car il a fallu s'occuper des patients, tout en réfléchissant à la meilleure manière de les prendre en charge, aux traitements disponibles, à l'identification d'études cliniques auxquelles participer ou non, à l'enregistrement de nos données et à leur révision pour tenter d'optimiser les prises en charge, etc.

Nous avons également préparé des formations pour les collègues amenés à nous aider dans la prise en charge des patients COVID. Au plus fort des première et seconde vagues, les unités de soins dédiées aux malades COVID s'ouvraient les unes après les autres. La solidarité entre équipes a été impressionnante. Fort heureusement, depuis le début de cette année, j'ai pu me remettre à travailler sur ma thèse qui concerne un tout autre domaine que la COVID-19.



Les prélèvements qui parviennent au laboratoire sont traités et préparés par des techniciens afin de les rendre analysables.

### ***Vous avez été marqué par l'entraide et la solidarité. De nouvelles collaborations ont-elles émergé ?***

**J. D.** Il y a eu beaucoup d'émulations autour du COVID. Beaucoup de personnes ont été amenées à travailler ensemble alors qu'elles ne se « parlaient » pas forcément en temps normal. Des connexions se sont ainsi créées avec certains laboratoires de l'UCLouvain. Connecter les chercheurs de l'université avec les cliniciens de Saint-Luc nous a notamment permis d'avoir une approche originale quant à certaines problématiques liées à la crise. Tout cela a ouvert un champ des possibles insoupçonné, ou jusque-là inaccessible. Des projets sont d'ailleurs en train de se mettre en place.

Nous participons également à des projets belges et européens, par exemple dans le cadre de groupes de travail sur les traitements. Il y a beaucoup de discussions entre collègues.

De très belles collaborations ont également pu se nouer avec les kinésithérapeutes respiratoires et les pneumologues, pour la prise en charge de l'insuffisance respiratoire liée à la COVID-19. Sans oublier les infirmières qui ont également été très impliquées. Des articles sur notre approche à ce niveau-là ont d'ailleurs été publiés. Notre travail d'équipe et nos réflexions ont probablement permis à certains patients d'éviter les soins intensifs, grâce à un support respiratoire le plus adéquat possible en unités de soins classiques. Nous sommes clairement sortis de notre zone de confort car nous avons appris des techniques que nous ne pratiquions pas avant la crise. Nous avons progressé en nous réinventant.

D'autres collaborations plus anciennes se sont finalement renforcées, en particulier avec le laboratoire de microbiologie. Ce qui nous a permis d'avancer ensemble et de nous montrer particulièrement efficaces. Comme quoi, chaque crise a son lot de positif...

# Le personnel de Saint-Luc vous dit MERCI !

Les vagues successives de la COVID-19 ont mis à rude épreuve le personnel hospitalier. Les équipes des Cliniques universitaires Saint-Luc n'ont pas été épargnées. Au fil des mois, elles ont accumulé du stress, de la fatigue. Elles ont fait face à des moments de lassitude et de découragement.

Mais grâce à vous, et en partenariat avec la société de services ListMinut, elles ont pu bénéficier d'un peu de répit à domicile. Assistance ménagères, livraison de repas, garde d'enfant, cours particuliers... Ils sont plus de 2.300 à avoir pu profiter de votre générosité !



*Aurélie Bonive, infirmière*



*Pauline Chauvier, psychologue*



*Nadia Wable, infirmière*

Cette action est un très bel exemple de la force que peut avoir un projet soutenu à la fois par le mécénat privé et un partenaire entreprise.



*Marianne Lusunsi, aide-soignante*



*Anne-Bérangère Vandamme, infirmière*



*Bernard Hanseeuw, neurologue*

« Nous avons été heureux de permettre aux équipes de Saint-Luc de souffler un peu » !



ListMinut est la 1<sup>ère</sup> plateforme d'économie collaborative en Belgique. Cette plateforme web d'échange de services entre particuliers met en contact des personnes habitant à proximité les unes des autres afin qu'elles puissent s'entraider. Bricolage, babysitting, jardinage, assistance ménagère... les possibilités sont nombreuses. Grâce à un partenariat avec la Fondation Saint-Luc, ListMinut a pu proposer l'aide de ses prestataires au personnel hospitalier des Cliniques universitaires Saint-Luc.

*Jonathan Schockaert, vous êtes l'un des co-fondateurs de ListMinut. Les services d'aides de vos prestataires ont été particulièrement appréciés par les équipes des Cliniques universitaires Saint-Luc, qui ont pu en bénéficier gratuitement. Expliquez-nous comment ce mouvement solidaire a pu se mettre en place ?*

**J. S.** Tout a commencé lorsque j'ai reçu, via Facebook, un message de Tessa Schmidburg, Secrétaire générale de la Fondation Saint-Luc. Alors que la seconde vague de l'épidémie débutait, la Fondation et ses donateurs, interpellés par l'épuisement des équipes hospitalières, souhaitaient leur venir en aide en leur permettant de profiter d'un peu de répit à la maison. Nous avons tout de suite été « séduits » par le projet de la Fondation Saint-Luc. Ensuite, tout est allé très vite.



**Jonathan Schockaert,**  
Co-fondateur de la société ListMinut

*Qu'est-ce qui a spécifiquement été mis en place pour les membres de Saint-Luc ?*

**J. S.** Nous avons développé une interface exclusivement dédiée aux utilisateurs des Cliniques universitaires Saint-Luc. Les services proposés concernaient plus particulièrement la garde d'enfant, l'assistance ménagère, la livraison de repas ou encore les cours particuliers. Mais d'autres services comme le bricolage et le jardinage étaient accessibles. A Noël, nous avons même livré des sapins.

Grâce au mécénat, un montant de 300.000 € était disponible pour les membres Saint-Luc. Mais, au fil des semaines, l'incroyable générosité des donateurs a permis d'augmenter cette enveloppe. Finalement, le budget total a atteint les 397.000 €, ce qui a permis à près de 2.300 membres du personnel de souffler un peu.

La plateforme « Saint-Luc » a été lancée le 12 novembre 2020. Du côté de ListMinut, nous avons offert les développements liés à l'interface web, ainsi que les frais d'abonnement pour les utilisateurs. De nombreuses ressources humaines ont par ailleurs été déployées sur le projet. Chaque jour, tout était fait pour faciliter et améliorer les procédures. La motivation des collaborateurs et des prestataires ListMinut a été incroyable !

*Comment expliquer un tel engouement de la part de toute votre équipe ?*

**J. S.** Ce qui nous motive dans notre travail, c'est l'impact que nos actions ont sur la vie des gens. Toute l'équipe est « drivée » par cet impact. Les nombreux témoignages positifs boostent notre motivation au quotidien. Communauté et entraide, voilà 2 mots qui caractérisent bien l'esprit ListMinut.

*Plus personnellement, j'aimerais remercier toutes les personnes qui, au quotidien, se battent pour notre santé !*