

# 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. Ces maladies sont habituellement 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, dont le siège est situé à Genève en Suisse, 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% des 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 - un chiffre plus élevé que pour une maladie comme le diabète.

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, 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. À ce jour, seulement 500 maladies rares bénéficient d'un tel traitement défini et efficace. Les médicaments disponibles (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 prise en charge des complications, d'information sur les maladies et de reconnaissance dans la société.

## 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.

## 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, les Cliniques universitaires Saint-Luc ont mis en place dès 2014, sous l'impulsion du Pr Marie-Françoise Vincent, 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 (ERNS pour European Reference Networks), reconnus pour leur expertise clinique et de recherche dans les maladies rares. Sur son site internet

## 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.



📶 Berat, 14 ans, est atteint de la maladie de Niemann-Pick de type C. Cette maladie neurodégénérative héréditaire cause des dommages graves au système nerveux. Suivi aux Cliniques universitaires Saint-Luc, dans le Service de neurologie pédiatrique, Berat bénéficie actuellement d'un traitement expérimental à Munich.

## ÊTRE 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.



([www.institutdesmaladiesrares.be](http://www.institutdesmaladiesrares.be)), l'IMR propose des outils d'information et de support pour les patients, leur famille et les professionnels de la santé.

## 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), dont le siège est situé à Genève en Suisse, l'activité «maladies rares» des Cliniques universitaires Saint-Luc bénéficie d'un important soutien. Grâce à la mobi-

lisation de la FRTM et au renforcement de l'IMR, 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 Fondation pour la Recherche et le Traitement Médical :

- création d'un cadastre des activités de soin 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'Institut des Maladies rares des Cliniques universitaires Saint-Luc (avec le Pr Marie-Françoise Vincent) et Responsable de l'ERN Maladies Rénales Génétiques à Saint-Luc. Les travaux du Pr Devuyst ont déjà fourni matière à plus de 30 thèses de doctorat, plusieurs brevets, et à plus de 400 articles scientifiques. Le Pr Devuyst a participé au développement de nouveaux traitements pour les maladies rares du rein. Il est Professeur à la Faculté de Médecine de l'UCLouvain.