



# Journée Internationale des maladies rares 2018

Projet RARENET

&

Filière de Santé Maladies Rares  
SENSGENE



EFRE – Europäischer Fonds für regionale Entwicklung  
FEDER – Fonds européen de développement régional  
„Der Oberrhein wächst zusammen, mit jedem Projekt.“  
„Dépasser les frontières : projet après projet“

**SENSGENE**  
Maladies Rares Sensorielles

FILIÈRE  
DE SANTÉ  
MALADIES  
RARES

## Journée Internationale Maladies Rares 2018

Mercredi 28 février

### Présentation et contexte

Le projet vise à organiser une action sur un lieu de passage à Strasbourg à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares (mercredi 28 février 2018). L'objectif principal est de donner plus de visibilité à la thématique des maladies rares grâce à une action de sensibilisation auprès du grand public. Rivetoile serait un lieu idéal pour la réalisation de cet objectif.

Avant de présenter le projet en lui-même, voici un bref rappel de la notion de maladies rares et du contexte qui entoure ces maladies en France.

### Que sont les maladies rares ?



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

80% des maladies rares sont d'origine génétique. En France, elles représentent un enjeu majeur de santé publique car les 8 000 maladies rares identifiées à ce jour atteignent plus de 3 millions de personnes soit 4,5% de la population. Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et sont responsables de 10% des décès entre 1 et 5 ans. Environ un quart de ces maladies apparaît après l'âge de 40 ans.

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

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.

L'errance diagnostique, c'est-à-dire la période au cours de laquelle un diagnostic pertinent se fait attendre ou n'est pas posé, est d'une durée moyenne de 4 ans, en dépit de réelles avancées. Pourtant, une prise en charge adaptée permet souvent d'améliorer la survie et la qualité de vie des personnes malades et de leur entourage, y compris dans le secteur médico-social.

### **Les maladies rares en France**

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 œuvre un plan national.

Depuis 2005, deux plans Maladies Rares ont été mis en place. Le premier Plan National Maladies Rares avait pour objectif principal d'homogénéiser et d'améliorer la prise en charge des maladies rares. Il a permis la création de centres d'expertise aux missions bien définies, appelés « Centres de Référence Maladies Rares » (CRMR). Ces centres collaborent avec des centres de proximité, dits « Centres de Compétences », afin d'optimiser la couverture territoriale de l'expertise. Le second plan a permis la création de 23 filières de maladies rares regroupant 23 catégories de maladies rares. Elles sont des réseaux nationaux dont la mission est de faciliter l'orientation des personnes malades, la collecte des données de santé, la diffusion des bonnes pratiques, la coordination des actions de recherche, d'enseignement ou de formation. Elles permettent à la France de rayonner au niveau international, en lien notamment avec les réseaux européens de référence pour la prise en charge des maladies rares, qui se sont mis en place en 2017.

### **La journée internationale des Maladies Rares**

La journée internationale des maladies rares a été célébrée pour la première fois en 2008, le 29 février. Depuis cette date, la Journée mondiale des maladies rares a lieu tous les ans le dernier jour de février. En 2018, elle aura lieu le mercredi 28 février.

La journée était à l'origine un événement européen (mis en place par Eurordis – l'alliance européenne des associations de patients) avant de s'étendre progressivement

à tous les continents. En 2017, ce ne sont pas moins de 94 pays qui se sont mobilisés pour célébrer cette journée en organisant des événements au niveau local et national.

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, patients et aidants.

En France, diverses actions ont déjà été organisées à cette occasion, coordonnées par l'Alliance Maladies Rares et Orphanet. En 2012, un rassemblement a été organisé Place du Trocadéro, puis sur le Pont des Arts l'année suivante. Une manière de toucher un public français mais également international en se positionnant sur des lieux touristiques.

Tous les ans, des campagnes de sensibilisation sont menées à travers la France et des stands d'information sont tenus dans les lieux publics et notamment dans les hôpitaux par les acteurs des maladies rares. Le thème de la journée internationale des maladies rares 2018 est la recherche. Celle-ci a beaucoup progressé mais doit être renforcée notamment pour favoriser la découverte de nouveaux traitements et médicaments

## Action à Strasbourg

### Organisateurs

- **RARENET** : [RARENET](#) est un projet de formation, d'information et de recherche cofinancé par l'Union européenne (FEDER) dans le cadre du programme INTERREG V Rhin supérieur (2016-2018). En partenariat avec le Centre de Référence des Maladies Rares Orales et Dentaires ([O-Rares](#)) des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (Pr. Marie-Cécile Manière) affilié à la filière [TETECOUCO](#), il développe de nombreuses actions pour diffuser les connaissances sur des maladies rares et mettre en réseau les chercheurs, les professionnels de santé et les associations de patients, tout en contribuant à une meilleure information du grand public :
  - Formation en interdisciplinarité
  - Formation des professionnels de santé
  - Information des patients et du grand public
  - Mise en réseau de tous les acteurs
  - Partage d'une collection d'échantillons biologiques
  - Développement d'un outil de formation à distance
  
- **La filière SENSGENE** : La filière de santé maladies rares [SENSGENE](#) a été créée en 2014 et est coordonnée depuis le CHU de Strasbourg par le Pr Hélène Dollfus.

Elle remplit des missions nationales autour des maladies rares sensorielles. Celles-ci englobent les atteintes de l'œil, les atteintes auditives et les atteintes visuelles et/ou auditives qui touchent aussi d'autres organes.

La filière remplit tout particulièrement trois missions majeures :

- Améliorer la prise en charge des patients
- Coordonner et encourager la recherche
- Développer la formation et l'information

Les organisateurs ont donc tous les deux comme mission d'informer sur la thématique des maladies rares. Après avoir organisé une manifestation en commun aux Hôpitaux universitaires de Strasbourg en 2016, ils voudraient aller à la rencontre du grand public cette année.

## L'événement

L'action grand public se déroulerait selon le programme suivant :

- 14h-18h : Stand d'information sur les Maladies Rares avec photo booth et distribution de « goodies » et de matériel informatif.
- 15h : Opération forte sous forme de photo de groupe sur la place Dauphine devant Rivetoile.

## Dispositif

Nous souhaiterions installer deux ou trois tables, ainsi qu'un appareil « photo-booth » dans un endroit de passage du centre commercial. Dans ce cadre, le public pourrait venir se prendre en photo (photos types selfies personnalisables) et se renseigner sur les maladies rares. Nous distribuerions des goodies (voir liste ci-dessous) et des flyers. A 15h, une photo de groupe serait organisée dans sur la place Dauphine. L'action se déroulerait sur une demi-journée (14h-18h).

## Matériel utilisé

- Appareil type photo-booth avec technicien
- Goodies à distribuer : Ballons gonflables, stylos, brosses à dent, dentifrices
- 3 tables pour déposer du matériel informatif (flyers, brochures, etc.)
- Kakémonos (2)

## Contacts

Agnès Bloch-Zupan, coordinatrice scientifique du projet RARENET, [agnes.bloch-zupan@unistra.fr](mailto:agnes.bloch-zupan@unistra.fr)

Caroline Iberg, chargée de communication SENSGENE, [caroline.iberger@chru-strasbourg.fr](mailto:caroline.iberger@chru-strasbourg.fr)