

## Les maladies rares : on en parle ?

**Le CHU de Clermont-Ferrand et ses Centres de Référence et de Compétences « maladies rares » s'associent aux journées « maladies rares » organisées sur tout le territoire et au niveau international à travers 2 journées spécifiques les 28 février et 17 mars prochains.**

En France, une personne sur vingt est atteinte par une maladie rare. Cela représente 3 millions de personnes touchées par 7 000 maladies rares (c'est-à-dire concernant environ une personne sur 2000) ou ultra rares (c'est-à-dire concernant environ une personne sur un million). Plus de 75% des personnes sont atteintes dès leur enfance. 95% des maladies rares n'ont pas de traitements curatifs.

Les maladies rares sont souvent graves. Elles sont invalidantes pour deux tiers d'entre elles. Elles engagent le pronostic vital pour presque la moitié des malades. Elles peuvent toucher tous les appareils et être responsables de difficultés motrices, visuelles, auditives, intellectuelles, respiratoires, cardiaques, rénales, infectieuses ...

80% d'entre elles ont une origine génétique.

Un quart des personnes atteintes de maladies rares attendent près de 4 ans pour que la recherche de leur diagnostic débute. Cette recherche peut durer particulièrement longtemps dans le domaine des maladies rares. Elle n'aboutit à un diagnostic que dans 50% des cas, parfois au terme de longues années d'errance diagnostique (période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé).

Pour limiter l'errance diagnostique et améliorer la prise en charge des maladies rares, des centres de référence et de compétences « maladies rares » coordonnés par des filières spécifiques aux différents groupes de « maladies rares » ont été mis en place sur tout le territoire national. Ils ont un rôle essentiel pour le diagnostic, le suivi médical et paramédical, la prévention des complications, l'élaboration de stratégies thérapeutiques personnalisées, et le conseil génétique de ces maladies. Ils travaillent en collaboration étroite avec les associations de malades qui constituent un appui solide pour les familles et les professionnels de Santé.

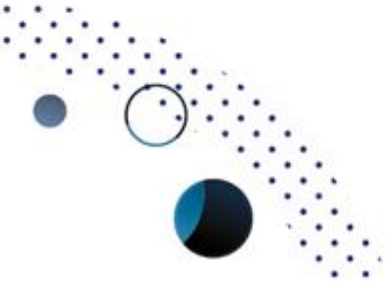
**Le 28 Février 2023 de 10h à 18h sur le site Estaing : dans le cadre de la 16ème journée internationale des maladies rares (JIMR 2023) un forum des associations et une exposition de dessins réalisés par des enfants atteints de « maladies rares » seront accessibles au public.**

Les associations suivantes seront présentes dans le Hall principal du CHU Estaing :

- Association Française Hémophilie
- Collectif Départemental pour l'Inclusion des Personnes en situation de Handicap
- Association des Parents d'Élèves en situation de Handicap Moteur et Dys
- Association Les p'tits Dômes
- Association GÉNÉRATION 22 (délétion 22q11)
- Association SOS Globi Auvergne (drépanocytose et bêta-thalassémie)
- Association AFM Téléthon
- Association Lupus France
- Association Huntington France
- Association Vaincre les maladies Lysosomales
- Association des Personnes de Petite Taille
- APF France Handicap (délégation départementale du Puy de Dôme)
- Association Trisomie 21
- Association AVEC
- Aba service autisme

L'Association des Personnes de Petite Taille proposera une mise en situation au milieu de meubles géants (en carton) afin de montrer aux visiteurs les difficultés auxquelles sont confrontées les personnes de petite taille dans la vie quotidienne.

Le Forum des Association sera complété par l'exposition de 12 œuvres réalisées par des enfants atteints de maladies rares au sein d'ateliers organisés par la filière « AnDDI-Rares\* » en 2022 dans 12 hôpitaux français, dont le CHU de Clermont-Ferrand. Cette exposition se prolongera jusqu'au 17 mars 2023 dans le Hall du CHU Estaing.



**Le 17 Mars 2023 de 9h à 18h sur le site Gabriel-Montpied : La 6<sup>ème</sup> Journée Scientifique des Maladies Rares (JSMR 2023), destinée aux professionnels de santé, se déroulera autour de deux thèmes : « Les avancées thérapeutiques dans les maladies rares » et « la sclérose tubéreuse de Bourneville ».**

Les **avancées thérapeutiques dans les maladies rares** seront présentées par des spécialistes du CHU de Clermont-Ferrand, autour des maladies rares suivantes : hypertension artérielle pulmonaire, cardiopathies arythmogène gauches, lupus systémique, sclérose latérale amyotrophique, hématologie, achondroplasie, amyotrophie spinale infantile.

Un focus spécifique sera dédié à la « **Sclérose tubéreuse de Bourneville** » démontrant la pluralité des disciplines médicales engagées dans la prise en charge d'une maladie rare (dermatologie, pneumologie, imagerie et radiologie interventionnelle, psychiatrie, génétique).

L'inscription à cette journée est gratuite mais elle est nécessaire à l'adresse suivante : [dbalayssac@chu-clermontferrand.fr](mailto:dbalayssac@chu-clermontferrand.fr).

*\* La filière AnDDI-Rares est la filière de santé nationale maladies rares dédiées aux Anomalies du Développement avec ou sans déficience intellectuelle. Elle regroupe l'ensemble des acteurs français impliqués dans le diagnostic, le suivi, la prise en charge, la recherche et la formation de ces maladies (centres de référence et compétences, laboratoires, unités de fœtopathologie, équipes de recherche, sociétés savantes et associations).*

### **CONTACTS PRESSE**

**Karine COURTADON, chargée de communication**  
04 73 75 42 88 ou 06 74 35 56 16

**Alice PAPON-VIDAL, chargée de communication**  
04 73 75 10 48 ou 06 84 44 19 96

Toute demande presse ou interview de professionnels du CHU doit être adressée uniquement au service communication via l'adresse suivante :  
[communication@chu-clermontferrand.fr](mailto:communication@chu-clermontferrand.fr)