

# EN SAVOIR PLUS SUR LES MALADIES RARES

## POPULATION CONCERNÉE

MONDE: 350'000'000  
EUROPE: 30'000'000  
SUISSE: 580'000

1 INDIVIDU  
SUR 14



## DES MALADIES QUI EMPÊCHENT DE...

### COMPRENDRE

X Fragile, syndrome du cri du chat, syndrome d'Angelman, syndrome de Williams



### VOIR

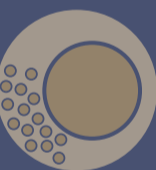
Rétinites pigmentaires, maladie de Stargardt, rétinoblastome, atrophie optique de Leber, kératocône

### RESPIRER

Mucoviscidose, déficit en alpha-1-antitrypsine, dyskinésie ciliaire primitive, lymphangioliomyomatose, fibrose pulmonaire idiopathique

### RESISTER

Syndrome de Wiskott Aldrich, granulomatose chronique



### BOUGER

Myopathie de Duchenne, sclérose latérale amyotrophique, maladie de Steinert, dystrophie musculaire d'Emery-Dreyfuss, maladie de Pompe



### AUTRES

Syndrome de Marfan, achondroplasie, mucopolysaccharidose, chorée de Huntington, hémophilie, porphyrie

## DÉFINITION

- En Europe, une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2000.
- La plupart sont sévères, chroniques, évolutives et invalidantes

## CHIFFRES CLÉS

> 7000 MALADIES RARES  
80% D'ORIGINE GÉNÉTIQUE  
> 50% CHEZ L'ENFANT  
95% SANS TRAITEMENT SPÉCIFIQUE

## PROBLÉMATIQUES ASSOCIÉES

- Reconnaissance de la maladie
- Innovation, recherche et traitement
- Structures médicales spécialisées
- Remboursement par les assurances et prise en charge AI
- Difficultés d'intégration scolaire et professionnelle
- Soutien psychosocial

## FILMS TRAITANT DES MALADIES RARES



ELEPHANT MAN  
Syndrome de Protée



ALPHÉE DES ÉTOILES  
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz



INCASSABLE  
Ostéogenèse imparfaite

## QUELQUES PERSONNALITÉS ET LEUR MALADIE RARE



JOHN FITZGERALD KENNEDY  
Maladie d'Addison



STEPHEN HAWKING  
Sclérose latérale amyotrophique



GRÉGORY LEMARCHAL  
Mucoviscidose

## EN SAVOIR PLUS SUR LES MALADIES RARES EN SUISSE

PRORARIS  
Alliance Maladies Rares - Suisse  
Alliana Seltener Krankheiten - Schweiz  
Allianca Malattie Rare - Svizzera

[www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)

ORPHANET

[www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

INFO MALADIES RARES

[www.info-maladies-rares.ch](http://www.info-maladies-rares.ch)

UNIVERSITÄTS- KINDERSPITAL ZÜRICH

Das Spital der Eleonorenstiftung

[www.kispi.uzh.ch/helpline-selten](http://www.kispi.uzh.ch/helpline-selten)

en partenariat avec:

HUG Hôpitaux Universitaires Genève

CHUV Centre hospitalier universitaire vaudois

## MOBILISATION ET RÉSEAUX INTERNATIONAUX

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES  
TOUS LES (28) 29 FÉVRIER



EURORDIS

La voix des patients atteints de maladies rares en Europe  
[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)



RARE CONNECT

Communauté des malades atteints de maladies rares

