

Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000.
En France, chaque maladie rare touche donc moins de 30 000 personnes.
4,5 % de la population française serait concernée, soit plus de 3 millions de personnes.
Les maladies rares toucheraient près de 40 000 personnes à La Réunion et près de 13 000 personnes à Mayotte.

« Ce sont les maladies qui sont rares, pas les malades »



7.000

Il existe près de **7 000** maladies rares et de nouvelles sont découvertes chaque jour

80%

80 % des maladies rares sont d'origine génétique

1/2

1 personne sur 2 atteintes d'une maladie rare est un enfant de moins de 5 ans

10%

10% des décès chez les enfants âgés entre 1 et 5 ans sont dus à une maladie rare

50%

50 % des personnes atteintes d'une maladie rare souffrent d'un handicap moteur, sensoriel ou intellectuel

95%

95 % des maladies rares n'ont pas de traitement curatif

« Aucune maladie n'est trop rare pour ne pas mériter attention »

Les Maladies Rares connues à ce jour sont recensées sur Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. Leurs symptômes sont variés, autant selon la maladie que le patient et son âge . Parfois, elles ressemblent aux maladies communes. Comme il existe une multitude de maladies rares, elles ne peuvent pas toutes être enseignées lors des études de médecine. Cela entraîne souvent un retard au diagnostic et une errance diagnostique.

Il est recommandé aux professionnels de santé de s'interroger dès lors qu'un patient est un peu atypique et que la prise en charge conventionnelle ne donne pas de résultat : **et si c'était une maladie rare ?**



Conséquences médico-sociales

La maladie rare est responsable de handicap.

Les maladies rares sont régulièrement graves, chroniques, évolutives, et le pronostic vital est souvent en jeu. La plupart des maladies rares diminuent fortement les activités quotidiennes du malade et réduisent sa participation à la vie en société. Elles peuvent altérer de manière importante les fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques.

Elles sont donc source de handicap voire de polyhandicap chez les 2/3 des malades et de perte complète d'autonomie pour près de 9% d'entre eux.

Les méconnaissances médicales et scientifiques des maladies rares sont à l'origine des difficultés rencontrées par les patients dans leur parcours de vie, d'abord avec la période d'errance du diagnostic puis pour obtenir des informations et pour une prise en charge par des professionnels compétents. La prise en charge globale du patient, la coordination des soins médicaux, paramédicaux et éducatifs, l'insertion professionnelle et sociale, l'autonomie posent des problèmes complexes.