

Maladies rares et orphelines

Une maladie rare est définie comme une maladie qui affecte moins d'une personne sur 2000 en Europe. Les maladies orphelines sont celles qui ne bénéficient que de peu de recherche, celles pour lesquelles des traitements ne sont pas disponibles, et celles qui peuvent ne présenter qu'un intérêt limité pour les scientifiques et les médecins. On compte parmi elles la dyskinésie ciliaire primitive, les maladies pulmonaires kystiques multiples et les pneumonies idiopathiques à éosinophiles.



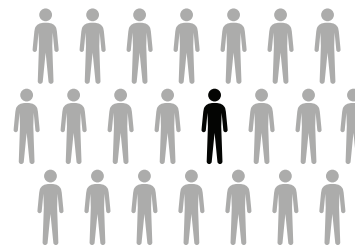
ELF EUROPEAN LUNG FOUNDATION



ERS EUROPEAN RESPIRATORY SOCIETY

Recommandations clés :

- De nouvelles stratégies sont nécessaires pour encourager les sociétés pharmaceutiques à développer des traitements pour les maladies rares ou orphelines.
- Le temps du diagnostic doit être réduit de toute urgence pour améliorer les connaissances sur les principales caractéristiques des maladies rares. Ceci devrait constituer un devoir éthique pour tous les médecins spécialistes des maladies respiratoires.
- Il est nécessaire d'analyser les stratégies les plus efficaces pour encourager les sociétés pharmaceutiques à élaborer de nouveaux traitements pour les maladies rares et orphelines.
- Des réseaux européens de référence devraient continuer à être améliorés, tout comme les registres et les bases de données devraient être maintenus.



Une maladie rare est définie comme une maladie qui affecte moins d'une personne sur 2000 en Europe.

6,000

Il existe environ 6000 maladies rares, incluant des maladies bien caractérisées, des syndromes ou de simples anomalies.



Près de 80 % des maladies rares sont causées par des facteurs génétiques.



Les maladies orphelines sont celles qui ne bénéficient que de peu de recherche, celles où les traitements ne sont pas disponibles, et celles qui peuvent ne présenter qu'un intérêt limité pour les scientifiques et les médecins. Les maladies orphelines peuvent être fréquentes ou rares.



Les maladies orphelines infectieuses affectent un milliard d'individus dans le monde et peuvent provoquer une défiguration et des handicaps permanents.



Un million de personnes meurent chaque année d'une maladie orpheline infectieuse.