



**JOURNÉE INTERNATIONALE
DES MALADIES RARES :**
De l'équité pour tous

29 Février 2024

La Journée des maladies rares offre une tribune aux acteurs impliqués pour que le plaidoyer pour ces maladies encore peu connues du grand public et des professionnels de la santé, progresse à la fois au niveau local, national et international.

Qu'est ce qu'une maladie rare?

Une maladie rare est une affection médicale présentant un profil spécifique de signes, de symptômes et de résultats cliniques, qui touche moins de 1 personne sur 2000 dans une région du monde définie par l'Organisation mondiale de la santé. Plus de 8 000 maladies ont été identifiées, soit 8 % de la population mondiale, soit 60 millions d'Africains à priori. Les maladies rares comprennent, sans s'y limiter, les maladies génétiques rares, les cancers rares, les maladies infectieuses rares, les intoxications rares, les maladies immunitaires rares, les maladies idiopathiques rares et les affections rares indéterminées.

Alors que la fréquence de la plupart des maladies rares peut être décrite par prévalence (le nombre de cas au sein d'une population spécifique à un moment donné ou sur une période déterminée), certaines maladies rares, comme les cancers rares et les maladies infectieuses rares, peuvent être décrites plus précisément par incidence (le taux de nouveaux cas au sein d'une population spécifique sur une période donnée).

La Journée des maladies rares est un mouvement mondial coordonné sur les maladies rares qui lutte pour l'équité sociale en matière d'opportunités sociales, de soins de santé et d'accès au diagnostic et à la thérapie. Depuis sa création en 2008, la Journée des maladies rares a joué un rôle important dans la création d'une communauté internationale des maladies rares, multimaladie, mondiale et diversifiée, mais unie dans ses objectifs. Le 28 février (ou le 29 dans les années bissextiles) est la Journée des maladies rares, le jour le plus rare de l'année.

What is a rare disease ?

A rare disease is a medical condition with a specific profile of signs, symptoms and clinical outcomes, affecting fewer than 1 in 2000 people in a region of the world defined by the World Health Organization. Over 8,000 diseases have been identified, representing 8% of the world's population, or 60 million Africans. Rare diseases include, but are not limited to, rare genetic diseases, rare cancers, rare infectious diseases, rare poisoning, rare immune diseases, rare idiopathic diseases and rare undetermined conditions.

While the frequency of most rare diseases can be described by prevalence (the number of cases in a specific population at a given time or over a given period), some rare diseases, such as rare cancers and rare infectious diseases, can be more accurately described by incidence (the rate of new cases in a specific population over a given period).

Rare Disease Day is a coordinated global rare disease movement that fights for social equity in social opportunity, healthcare and access to diagnosis and therapy. Since its inception in 2008, Rare Disease Day has played an important role in creating an international rare disease community that is multi-disease, global and diverse, yet united in its goals. February 28 (or 29 in leap years) is Rare Disease Day, the rarest day of the year.

Rare Disease Day provides energy and a focal point for rare disease advocacy at local, national and international levels.

Informations clés

- Les cliniciens ne peuvent pas évaluer la complexité de la maladie, anticiper l'évolution de la maladie ou normaliser les pratiques de gestion de la santé sans une connaissance suffisante d'une maladie rare.
- Les cliniciens peuvent ne pas connaître les traitements actuels en raison de la rareté de chaque affection.
- La prise en charge clinique du patient souffrant d'une maladie rare est souvent inadéquate, même lorsque le patient est diagnostiqué.
- Et parce que la recherche et le développement ne sont pas prioritaires et que les incitations économiques peuvent être jugées insuffisantes pour attirer les investissements dans les maladies rares, les options de traitement pour ces maladies sont très limitées.
- La compréhension des conditions médicales dont la fréquence est faible dans la population générale est limitée. Ceci est principalement dû à la rareté des personnes affectées par condition et à l'absence de données qui en découle.
- Au Cameroun, l'étude de Vincent, M. (2011) a démontré que quelques pathologies reviennent plus fréquemment lorsqu'il s'agit de maladies rares notamment la trisomie 21, NF1, X-fragile, myopathie de Duchenne, délétion 22q11, syndrome de Noonan.

Keys informations

- *Clinicians cannot assess disease complexity, anticipate disease progression or standardize health management practices without sufficient knowledge of a rare disease.*
- *Clinicians may be unaware of current treatments due to the rarity of each condition.*
- *Clinical management of the rare disease patient is often inadequate, even when the patient is diagnosed.*
- *And because research and development are not prioritized, and economic incentives may be deemed insufficient to attract investment in rare diseases, treatment options for these conditions are very limited.*
- *Understanding of medical conditions with low frequency in the general population is limited. This is mainly due to the rarity of the people affected by each condition and the resulting lack of data.*
- *In Cameroon, a study by Vincent, M. (2011) showed that some pathologies are more common in rare diseases, notably trisomy 21, NF1, X-fragile, Duchenne muscular dystrophy, 22q11 deletion and Noonan syndrome.*

Les défis communs rencontrés par les patients

- Les personnes atteintes d'une maladie rare, sont confrontées à des défis distincts et importants qui découlent de la rareté de leur condition médicale.
- Les obstacles à surmonter comprennent un processus diagnostique long, une prise en charge clinique inadaptée et un accès limité aux connaissances et traitements efficaces.
- Il est nécessaire de mieux comprendre et de reconnaître le fardeau que représentent les maladies rares pour les patients, les soignants, leurs familles, les systèmes de santé et la société dans son ensemble.
- Étant donné que la recherche et le développement ne sont pas prioritaires et que les incitations économiques peuvent être jugées insuffisantes pour attirer les investissements dans les maladies rares, les options de traitement pour ces maladies sont extrêmement limitées. De plus, il existe des problèmes méthodologiques et éthiques lors de la réalisation d'essais sur de petites cohortes dans divers pays.

Au Cameroun, les familles des patients sont dans une situation financière et sociale extrêmement précaire. La stigmatisation du handicap entraîne une forte culpabilité du patient et de ses parents. Par ailleurs, il y'a clairement un manque de personnel qualifié pour identifier ces maladies et de structures pour leur diagnostic et leur traitement. Le Ministère de la Santé Publique a désigné la fondation Chantal Biya comme Centre de Référence Maladies Rares pour résoudre ce problème (Vincent, M. 2011).

Common challenges faced by patients

- *People suffering from a rare disease face distinct and significant challenges arising from the rarity of their medical condition.*
- *Obstacles to overcome include a lengthy diagnostic process, inadequate clinical management and limited access to effective knowledge and treatments.*
- *There is a need to better understand and recognize the burden that rare diseases represent for patients, caregivers, their families, healthcare systems and society as a whole.*
- *As research and development are not prioritized, and economic incentives may be deemed insufficient to attract investment in rare diseases, treatment options for these diseases are extremely limited.*
- *In addition, there are methodological and ethical issues involved in conducting trials on small cohorts in various countries.*

In Cameroon, patients' families are in an extremely precarious financial and social situation. The stigma attached to disability leads to a high level of guilt on the part of patients and their parents. In addition, there is a clear lack of qualified personnel to identify these diseases, and of facilities for their diagnosis and treatment. The Ministry of Public Health has designated the Chantal Biya Foundation as a Reference Center for Rare Diseases to address this problem (Vincent, M. 2011).

Maladies rares et données probantes

Bien qu'il existe une pléthore de revues systématiques Cochrane sur la prise en charge de plusieurs maladies rares, la recherche documentaire sur la situation démontre une rareté des études relatives à la prévalence et aux techniques de diagnostic.

Rare diseases and evidence

Although there is a plethora of Cochrane systematic reviews on the management of several rare diseases, the literature search on the situation shows a scarcity of studies relating to prevalence and diagnostic techniques.

Cette notice d'informations a été produite par

Centre pour le Développement des Bonnes Pratiques en Santé
Center for the Development of Best Practices in Health

Phone: +237 242 081 919

Email: camer.cdbpsh@gmail.com

Web site: www.cdbph.org

Bibliographie

Vincent, M., Rivier, F., Koki Ndombo, P., Wonkam, A., Awa Mbassi, H., Nomo, E., ... & Sarda, P. (2011). COP 09-Cartographie des maladies rares au Cameroun. *Medecine Tropicale*, 71(4), 382.

Sources

<https://www.rarediseasesinternational.org/fr/definition-operationnelle-des-maladies-rares/>

<https://www.rarediseasesinternational.org/fr/working-with-the-who/>

<https://portail-sla.fr/quest-ce-une-maladie-rare/>

https://fr.wikipedia.org/wiki/Liste_de_maladies_rares