

Maladies rares :

comment trouver de l'aide ?

Rédaction : Dr Alicia Montesanti, SSMG – Juin 2024



Une maladie rare est définie comme une maladie qui touche moins de 1 personne sur 2000. À ce jour entre 6000 et 8000 maladies rares ont été identifiées. En Belgique près de 700 000 personnes sont concernées. Si les personnes atteintes de pathologies rares sont confrontées à des problèmes spécifiques, des ressources existent pour leur permettre d'obtenir un diagnostic et d'avoir un suivi adapté à leur maladie.

Véritable problème de santé publique.

« Les maladies sont rares, mais les personnes atteintes d'une maladie rare sont nombreuses ».

Les maladies rares reprennent des symptômes qui semblent incohérents entre eux, des manifestations inexpliquées dans divers systèmes sans relation évidente, mais qui peuvent entrer dans le cadre d'un syndrome.



Le médecin généraliste, coordinateur des soins

- ◆ Il procède à une anamnèse complète : antécédents familiaux, ethnicité (et éventuelle consanguinité), contexte de vie du patient (alimentation, voyage, logement, animaux, travail), antécédents personnels, traitement...
- ◆ Il doit connaître le contexte et l'âge d'apparition de la maladie. Il suivra l'évolutivité des symptômes et des plaintes (chronicité, fréquence, périodicité, périodes asymptomatiques, déclenchants, signes associés...).
- ◆ En connaissant son patient il pourra être interpellé par un nouvel élément qui modifie et affecte son quotidien. Il faudra faire un calendrier des symptômes.

Quelles sont les ressources existantes?

- ◆ *Fonctions Maladies rares :*
En Belgique, depuis 2013, 8 hôpitaux sont reconnus comme **Fonctions Maladies Rares** et peuvent vous accompagner depuis la quête du diagnostic et tout au long du traitement.
- ◆ *Centres de référence :*
5 centres de référence sont conventionnés par l'INAMI pour la prise en charge des personnes atteintes des pathologies suivantes : maladies neuromusculaires, mucoviscidose, hémophilie, maladies rénales rares, maladies métaboliques rares.
- ◆ *Association de patients :* il existe de nombreuses associations regroupant les personnes atteintes d'une même pathologie ou rassemblant l'ensemble des personnes atteintes de maladies rares.

Ce qu'elles peuvent vous apporter :

- > Échange d'expériences, trucs et astuces pour faire face au diagnostic et à la maladie ;
- > Soutien psychologique ;
- > Informations médicales spécifiques à votre maladie.



Quel est le signal d'alerte d'une maladie rare ?

- ✓ plusieurs symptômes incohérents
- ✓ apparition soudaine d'un symptôme précis
- ✓ persistance / accentuation dans le temps
- ✓ histoire médicale familiale particulière (décès prématurés, surdité, fausses couches...)

Le médecin devra répertorier certains éléments tels des morts prématurées dans la famille, des fausses couches, malformations congénitales, troubles hormonaux (infertilité, puberté retardée), troubles endocriniens (diabète), troubles du comportement, perte de vision ou d'audition à un jeune âge, petite taille ou très grande taille.

Contacts et sites utiles

- ♦ [Orphanet](#) : Orphanet est la base de données européennes et une ressource unique sur > 6000 maladies rares. Elle renseigne sur les diagnostics, soins et traitements. Elle comprend : conduite à tenir en cas d'urgence, conduite à tenir pour l'anesthésie, guide pour le test génétique, fiche handicap, information résumée, articles de synthèse, centre de références, spécialistes, associations, médicaments orphelins.
- ♦ [Association Rare Disorders Belgium](#) et son numéro d'appel pour répondre à toutes vos questions :



- ♦ [RaDiOrg](#) : information sur les maladies rares, ressources et témoignages de patients.
- ♦ [Eurordis](#) (Rare Disease Europe) : représentation des personnes touchées dans toute l'Europe

Fonctions Maladies rares

Bruxelles et Wallonie :

- ♦ [ULB Erasme](#)
- ♦ [UCL Bruxelles – Institut des maladies rares](#)
- ♦ [UZ Brussel](#)
- ♦ [Grand Hôpital de Charleroi](#)
- ♦ [Centre des maladies rares du CHU Liège](#)

Flandre :

- ♦ [UZ Antwerpen](#)
- ♦ [UZ Gent](#)
- ♦ [UZ Leuven](#)