

Les maladies rares, un problème médical pas si rare !

Une maladie est considérée comme rare quand elle touche moins de 0,1 % de la population. Elle correspond 8 fois sur 10 à une particularité génétique qui provoque une ou plusieurs anomalies dans la production des protéines. La nature des symptômes, leur intensité et leur délai d'apparition après la naissance dépendent du rôle de la protéine en cause.

Le propre d'une maladie rare est d'être inconnue de la quasi-totalité des soignants : ils ne l'identifient pas facilement et n'y pensent pas, car ils ne l'ont jamais vue auparavant dans leur patientèle. Pour chaque maladie rare, le nombre de soignants connaissant bien la maladie est très faible : moins de 10 dans l'ensemble des pays Européens.

Il s'écoule souvent plusieurs années avant qu'une personne atteinte d'une maladie rare ne soit examinée et soignée par un médecin ayant l'expérience de la maladie en question.

Le nombre des cas de chaque maladie rare est faible, mais le nombre des maladies rares ne cesse d'augmenter. On en a déjà recensé plus de 8 000 et on en découvre plus d'une dizaine chaque semaine.

Si les maladies rares touchent, chacune, très peu de personnes, en revanche le nombre des personnes atteintes d'une maladie rare est très élevé : plus de 3 millions en France, soit davantage que le cancer. Au niveau mondial, on estime que 6% à 8% des humains sont atteints d'une maladie rare.

Sources : Open Rome, Orphanet

Le Dico du doc



Lysosome



Nom de « petits sacs à enzymes » contenus par presque toutes les cellules humaines.

Les lysosomes servent de centrale de destruction de déchets cellulaires. Cette fonction est essentielle, chaque cellule vivante produisant sans cesse des déchets lors de la transformation des substances utiles à son bon fonctionnement.

Les enzymes actifs des lysosomes sont des protéines, dont la fabrication est gérée par les gènes. Quand une originalité génétique prive un individu d'un gène nécessaire à la fabrication d'un de ces enzymes, la substance correspondante ne peut plus être détruite dans les lysosomes. Elle s'accumule dans les cellules et finit par perturber leur fonctionnement.

Selon la nature de l'enzyme manquante, les troubles peuvent apparaître dès la naissance ou se manifester plus progressivement au fil des années.

On connaît plus d'une cinquantaine de déficits de ce type que l'on regroupe sous l'appellation de « maladies lysosomiales ».

Le Téléthon et des financements de ce type ont permis de faire avancer la recherche dans ce domaine. L'espoir thérapeutique repose sur la fabrication d'enzymes similaires à ceux qui manquent et de « vecteurs » capables de les emmener à l'intérieur des cellules.

Source : entretien avec le Dr Henry-Vincent Charbonné, 17 décembre 2015

Météo antibio

Risques

- Grippe faible
- Bronchiolite très élevé
- Inf respiratoire élevé
- Gastro-entérite moyen
- Allergie pollens très faible

Sources : ECDC, Open Rome, RNSA
et <http://www.pollens.fr>



**Bonnes fêtes
de fin
d'année !**