En France, 3 à 4 millions de personnes, soit environ 5% de la population, sont concernées par une maladie rare. Elles sont près de 30 millions en Europe.

80 % des maladies rares sont d'origine génétique

et 85% ne disposent pas de traitement qui permet d'en guérir.

La **Journée Internationale des Maladies Rares** (Rare Disease Day) est organisée chaque année le dernier jour de février, dans près de 50 pays. L'objectif principal de cette journée est de sensibiliser le grand public et les décideurs sur les maladies rares et leur impact sur la vie des personnes concernées.

Pour cette 12e édition, le thème est «Vivre avec une maladie rare»

La vie avec une maladie rare relève très souvent du parcours du combattant. Aux très nombreuses démarches administratives propres à la vie avec une maladie chronique viennent s'ajouter les déplacements pour consulter des spécialistes, les explications face à l'incompréhension d'une maladie inconnue même de certains médecins, le bouleversement de la vie professionnelle et familiale, l'isolement… Et pour un malade sur deux, il n'existe pas de diagnostic clair, qui met en moyenne 5 ans à être posé après les premiers symptômes.

Cette année, les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) ont pris l'initiative de mener des actions d'envergure à l'occasion de cette journée :

- Divers événements sont prévus en régions et à Paris
- Le site journeemaladiesrares.org vient d'être mis en ligne ; il mettra en lumière des témoignages de patients, et présentera les événements organisés à l'occasion de la journée internationale. Il informera également ceux qui souhaitent en savoir plus via les différents sites internet existants sur le sujet.

Qu'est-ce qu'une maladie rare?

Une maladie est dite «rare» lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 soit, pour la France, moins de 30 000 personnes malades par pathologie.

Pourtant, avec 7000 maladies rares identifiées, les malades sont nombreux. Ce nombre est en permanente évolution car de nouvelles maladies sont constamment découvertes.

Le plus souvent, les maladies rares sont sévères, **chroniques**, d'évolution progressive et **affec tent considérablement la qualité de vie**
des malades. 75% des malades sont des enfants.

On emploie le terme de «maladie orpheline» pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas de traitement efficace, ce qui est le cas dans de nombreuses maladies rares.

Certaines maladies sont rares, bien que connues du grand public. C'est par exemple le cas pour la drépanocytose, la mucoviscidose ou encore le nanisme.

La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares : elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en œuvre des filières et des plans nationaux

dédiés.

Les filières de santé maladies rares sont des structures publiques de coordination d'acteurs autour d'un groupe de maladies rares. Il en existe 23 en France. Elles ont été créées en 2014 à l'initiative du Ministère des solidarités et de la santé, dans le cadre du 2e Plan National Maladies Rares, pour contribuer à la structurationnationale de l'offre de soins. 11 d'entre-elles s'associent pour organiser des actions nationales de sensibilisation.

Cette journée a pour but de sensibiliser le grand public à l'existence de ces pathologies et de l'informer sur les acteurs clés du monde des maladies rares.