

## Rapport de l'Académie de médecine « Maladies rares, le modèle français » - Avril 2016

06/04/2016

L'Académie de médecine, dans un rapport sur le modèle français de prise en charge des maladies rares, fait trois recommandations pour améliorer encore le système mis en place en France. « Les maladies rares, définies en Europe par une prévalence inférieure à 1/2 000 personnes, sont au nombre d'environ 7 000 dont la plupart sont d'origine génétique. Les plans nationaux français pour les maladies rares ont permis de structurer leur prise en charge dans le cadre de 131 Centres de références nationaux et de Centres de compétences régionaux. Le domaine des maladies d'origine génétique est celui dans lequel la recherche a le plus progressé. L'analyse de panels de gènes et l'étude d'exome permettent d'identifier les gènes responsables des maladies génétiques, et leur mécanisme. Les médicaments « orphelins » sont mis à la disposition des patients dans un cadre spécifique facilitant leur accès. Le rôle d'information et de soutien des associations de patients, ainsi que l'éducation thérapeutique sont importants. L'Académie recommande l'enseignement des maladies rares dans le cadre des études médicales et de la formation des spécialistes, la structuration de la transition enfant-adulte pour les malades rares de l'enfance, et la désignation de médecins correspondants dans chaque centre hospitalo-universitaire. »