



Journée internationale des maladies rares | 28 février 2022

Une neurologie forte pour les maladies rares

Bâle, février 2022

300 millions de personnes dans le monde vivent avec une maladie rare dont plus de 500 000 en Suisse.

Qu'entend-on par maladie «rare»?

Les maladies rares (ou orphelines) sont des pathologies touchant uniquement une minorité de personnes. Lorsqu'une maladie se manifeste dans moins de cinq cas pour 10 000 habitants, elle est considérée comme maladie rare. On compte entre 6 000 et 8 000 maladies rares différentes dans le monde.

Les maladies rares évoluent généralement de manière chronique. Les premiers symptômes apparaissent souvent dans l'enfance. De nombreuses maladies rares sont de nature neurologique ou neuromusculaire et touchent tous les domaines de la neurologie comme dans les pathologies suivantes:

- Ataxie
- Troubles moteurs
- Myopathies
- Neuropathies
- Épilepsie
- Maladies neurologiques inflammatoires centrales et périphériques
- Mitochondriopathies
- Formes de démence rares
- Maladies vasculaires rares
- Maladies métabolique d'origine neurologique

De nombreuses autres maladies rares entraînent également des symptômes neurologiques et neuromusculaires.

La neurologie: la discipline des maladies rares

Les traitements établis font souvent défaut pour les maladies rares. La recherche et les études cliniques portant sur un nombre de patients suffisant sont difficiles à mettre en œuvre et nécessitent une coopération internationale. Le diagnostic et le traitement de ces maladies, ainsi que la prise en charge des personnes malades et de leurs proches, nécessitent impérativement une expertise neurologique. En Suisse, les patients peuvent se tourner vers des centres spécialisés.

La kosek (coordination nationale des maladies rares) met en réseau les neuf centres pour les maladies rares que compte actuellement la Suisse. Il s'agit de centres interdisciplinaires accueillant des patients dont le diagnostic n'est pas clair afin de procéder à des examens complémentaires permettant de poser un diagnostic. En décembre 2021, **six centres de**



Swiss Neurological Society
Schweizerische Neurologische Gesellschaft
Soci t  Suisse de Neurologie
Societ  Svizzera di Neurologia

r f rence pour les maladies neuromusculaires dirig s par des neurologues et des neurop diatres ont  t  reconnus. Les centres de r f rence sont organis s de mani re interdisciplinaire, participent largement   la recherche nationale et internationale et proposent  galement des formations continues sp cialis es. La SSN a cr e la Task Force «Orphan Diseases» il y a d j  plusieurs ann es, dans le but de promouvoir la recherche dans le domaine des maladies orphelines (maladies rares). Pour plus d'informations : www.kosekschweiz.ch/fr

Les personnes concern es peuvent  galement obtenir des informations et un soutien aupr s d'organisations et d'associations comme ProRaris.   l'occasion de la Journ e des maladies rares en Suisse, le 5 mars 2022, ProRaris informera sur diff rents th mes comme l'acc s aux m dicaments, la recherche, les questions  thiques et juridiques, et pr sentera les nouveaux centres de r f rence et leurs r seaux. Pour plus d'informations : www.prorararis.ch/fr

La Soci t  Suisse de Neurologie (SSN) regroupe des connaissances d'experts de mani re interdisciplinaire avec des soci t s partenaires comme la Soci t  Suisse de Neurophysiologie Clinique, la Soci t  Suisse des C phal es, la Soci t  Suisse de Neuror habilitation et de Neurologie Comportementale, la Soci t  C r brovasculaire Suisse, la Ligue Suisse contre l' pilepsie, la Soci t  suisse de la scl rose en plaques, la soci t  de la m decine du sommeil et la chronobiologie et bien d'autres, **dans le but de promouvoir une neurologie forte.**

Les experts de la SSN se tiennent   votre disposition pour des entretiens et des renseignements compl mentaires. N'h sitez pas   nous contacter. Contact: swissneuro@imk.ch

  propos de la Soci t  Suisse de Neurologie (SSN)

La Soci t  Suisse de Neurologie (SSN) compte 512 membres ordinaires, auxquels il faut ajouter 190 jeunes neurologues en formation, formant un sous-groupe appartenant   la soci t , la SAYN. La SSN a pour vocation de promouvoir les sciences neurologiques ainsi que la formation postgrade et continue, et entretient des relations  troites avec les sciences neurologiques et les sp cialit s m dicales voisines. Elle a r cemment cr e la WIN, l'association Women in Neurologie. Pour plus d'informations : www.swissneuro.ch/fr