

DÉPARTEMENT ÉTHIQUE BIOMÉDICALE

■ Colloque



**Pierre CORVOL, Annick CLÉMENT,
Anne-Sophie LAPOINTE, Alain FISCHER**
Les maladies rares : un défi de santé et de société
M01D (4h) • Samedi 13 février de 14h à 18h

Les maladies rares sont *fréquentes* : elles touchent plus de 2 millions de personnes en France. Elles sont *multiples*, il y a plus de 7000 maladies rares, mais, par définition, chacune d'entre elles n'affecte qu'un individu sur 2000, parfois même qu'une seule famille en France. Le plus souvent d'origine génétique (80% des cas) et sources de handicaps, parfois dès l'enfance, elles touchent durement les patients, leurs familles et leurs proches. Ce n'est souvent qu'après un long cheminement, ou même une véritable errance d'un médecin à l'autre, que le diagnostic peut être posé.

Les maladies rares nécessitent la solidarité de la société étant donné la charge financière que représentent le repérage des patients, le diagnostic et la recherche de traitement pour de petits effectifs.

Elles suscitent de nouvelles formes de recherche et bénéficient à beaucoup. En effet, les progrès dans la connaissance et le traitement des maladies rares dépendent de collaborations au niveau international, seules capables d'assembler des effectifs suffisants de patients et les expertises nécessaires. En retour, la connaissance des maladies rares apporte un regard nouveau sur les maladies communes.

Face à ces défis de santé et de société, les maladies rares ne sont pas orphelines de soutien. Nombre d'entre elles trouvent aujourd'hui dans la réponse de la société et des associations de patients une aide essentielle pour leur prise en charge et la mise au point de traitements innovants. Ces associations sont aussi des laboratoires où s'expérimentent d'autres formes de relation à la maladie et à la médecine, qui peuvent concerner tous les malades.

Le colloque permettra de faire le point sur ces défis de santé et de société en montrant notamment la créativité scientifique, médicale et sociale qu'elles suscitent. Il abordera plus spécifiquement la situation générale des maladies rares en France, le difficile parcours de soins des patients atteints de telles maladies, le rôle des associations de malades, les progrès présents et futurs du traitement des maladies.

- ◆ **Direction et conseiller scientifique du colloque,**
Pr Pierre CORVOL, professeur émérite au Collège de France

- ◆ **Accueil,**
Bruno SAINTÔT, s.j, responsable du Département Éthique biomédicale
du Centre Sèvres

- ◆ **Situation générale des maladies rares en France,**
Pr Pierre CORVOL, professeur émérite au Collège de France

- ◆ **Le parcours de soins des patients atteints de maladies rares,**
Pr Annick CLÉMENT, professeur de pédiatrie, Hôpital Trousseau
(maladies rares respiratoires)

- ◆ **Le rôle des associations de malades,**
Mme Anne-Sophie LAPOINTE, docteur es Sciences (éthique de la santé),
présidente de Vaincre les maladies lysosomales (VLM)

- ◆ **Les progrès présents et futurs du traitement des maladies rares,**
Pr Alain FISCHER, professeur au Collège de France et directeur de
l'institut Imagine des maladies génétiques à l'hôpital Necker

Entrée libre