

Lucie Albon

# Abécédaire des Maladies Rares

en collaboration avec la  
Plateforme Maladies Rares Bourgogne-Franche-Comté

**Prof. Laurence Faivre**, *coordinatrice*,  
**Élodie Gautier**, *cheffe de projet*, **Sonia Goerger**, *assistante administrative*



# Comment aborder l'illustration d'une maladie ?

---

Par Lucie Albon

Après l'illustration des chambres du service de réanimation de l'hôpital de Chalon-sur-Saône et un travail de peinture pour l'hôpital Femme Mère Enfant (HFME) de Lyon, le dialogue entre l'illustration et la maladie était engagé. Je me suis penchée sur ce nouveau défi avec, en tête, l'expérience de mes premières réalisations.

Lors de mon passage dans les chambres de réanimation, la relation avec les patients était directe. Les discussions furent nombreuses et les retours m'ont aidée à avancer. J'ai compris l'importance de faire des images « ouvertes », chacun devant pouvoir entrer dans le dessin par la porte qui lui convient.

J'ai tenté ici d'être à la fois signifiante et abstraite. Il est possible de voir du sens dans les œuvres qui suivent – enfin je l'espère car j'y ai mis une intention – mais le lecteur, le spectateur, n'y est pas obligé. Il peut également se laisser porter par l'image.

La découverte d'une maladie chez un proche, qu'elle soit rare ou pas, est compliquée à accepter. L'idée de cet abécédaire est de montrer qu'il existe une multitude de maladies rares et que nous ne sommes pas seuls à traverser cette épreuve.

J'ai utilisé mes émotions pour illustrer, de façon instinctive, chacune de ces maladies. J'ai cherché à rester cohérente tout en me laissant une grande liberté. Ce travail est un mélange de différentes techniques picturales : peinture, encre, découpage, outils informatiques, pochoirs, linogravure, monotype, empreintes, graphisme... En concevant ces œuvres, j'imaginai qu'elles seraient en regard de leur description. Le rapport « texte image » a été prolongé en collaboration avec le graphiste Matthieu Perret. Ce travail en binôme me semble, aujourd'hui, être indissociable.

J'espère que cette réalisation sera une porte d'entrée pour les familles, les soignants, les associations et donnera un support permettant d'engager le dialogue et de sensibiliser le public.



Ce pictogramme, présent sur certaines pages, renvoie à des transcriptions, par Sonia Goerger, de témoignages de patientes ou patients atteints de la pathologie présentée ou de leur entourage – [www.pemr-bfc.fr](http://www.pemr-bfc.fr).



Grâce à la collaboration de Ewen Life [www.ewenlife.org](http://www.ewenlife.org), ce pictogramme, présent sur certaines pages, renvoie à des témoignages vidéo de patientes ou patients atteints de la pathologie présentée.





# a

## AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE

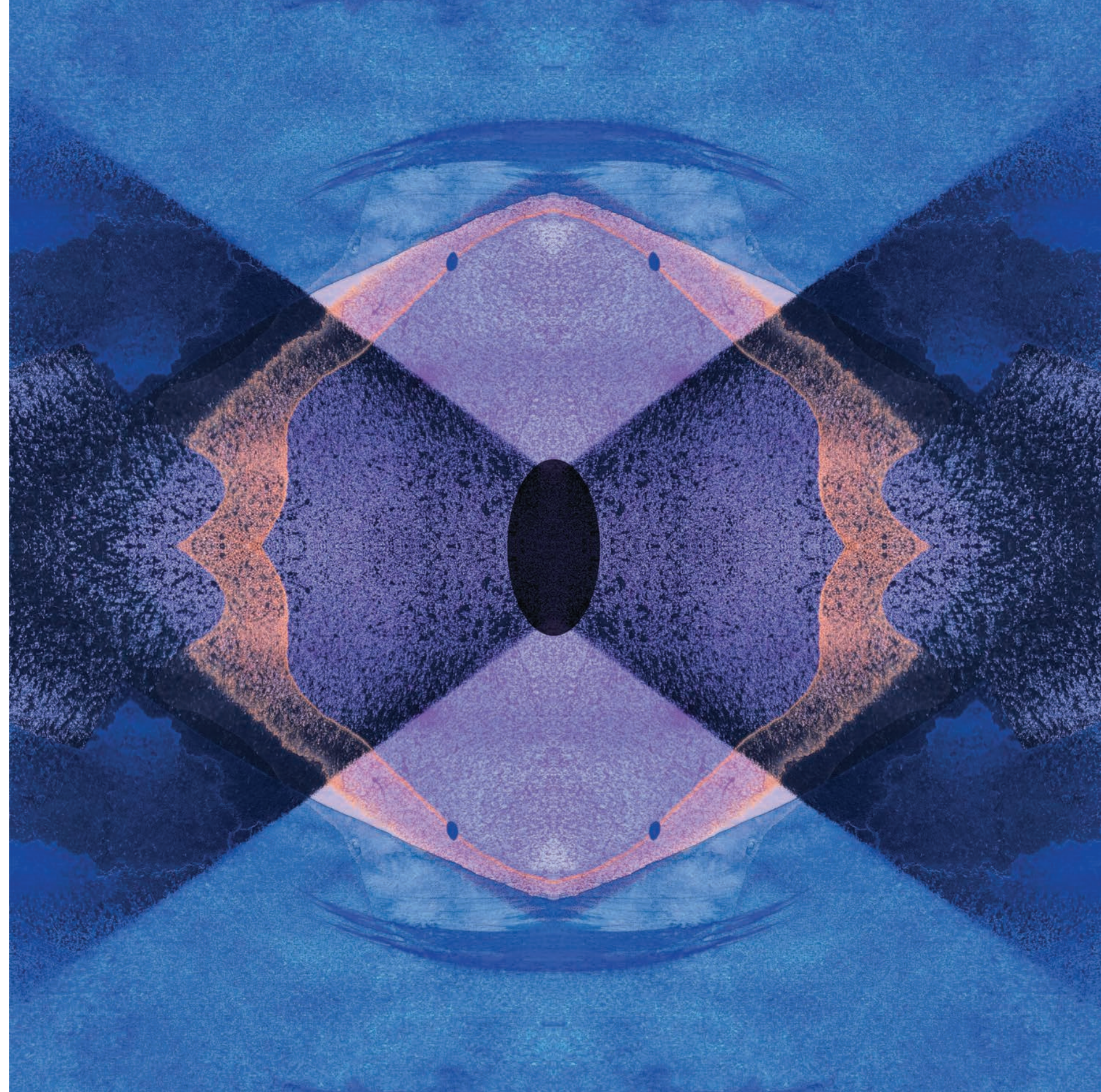
L'amyotrophie spinale proximale liée au gène SMN1, aussi appelée **amyotrophie spinale infantile (ASI)**, est une maladie d'origine génétique rare. Elle se développe lorsque deux parents sont porteurs d'une même altération du gène SMN1, et qu'ils transmettent chacun la copie mutée à leur enfant. Le premier symptôme est une **faiblesse musculaire** qui retentit sur les **capacités motrices** et la **fonction respiratoire**. Il peut apparaître dès la naissance ou les premiers mois de vie, dans la petite enfance, et plus rarement à l'adolescence voire à l'âge adulte. Les formes de début précoce mènent en général au décès dans la première année de vie, et les formes plus tardives à la nécessité d'utiliser un fauteuil roulant dans les déplacements. Ces dernières années, les progrès de la thérapie génique ont permis de ralentir, de façon importante, l'évolution de la maladie.

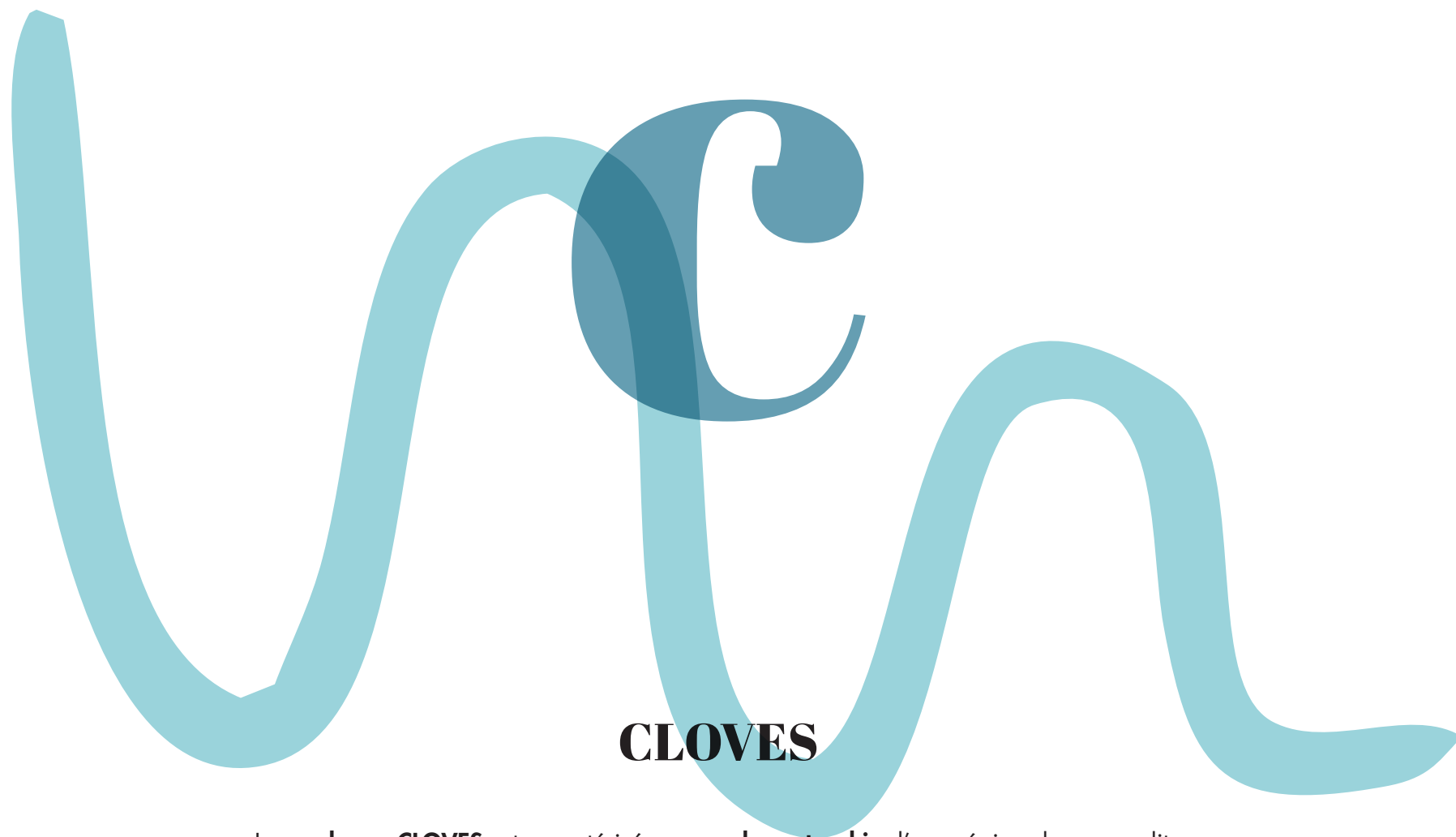


# 1b

## MALADIE DE BEHÇET

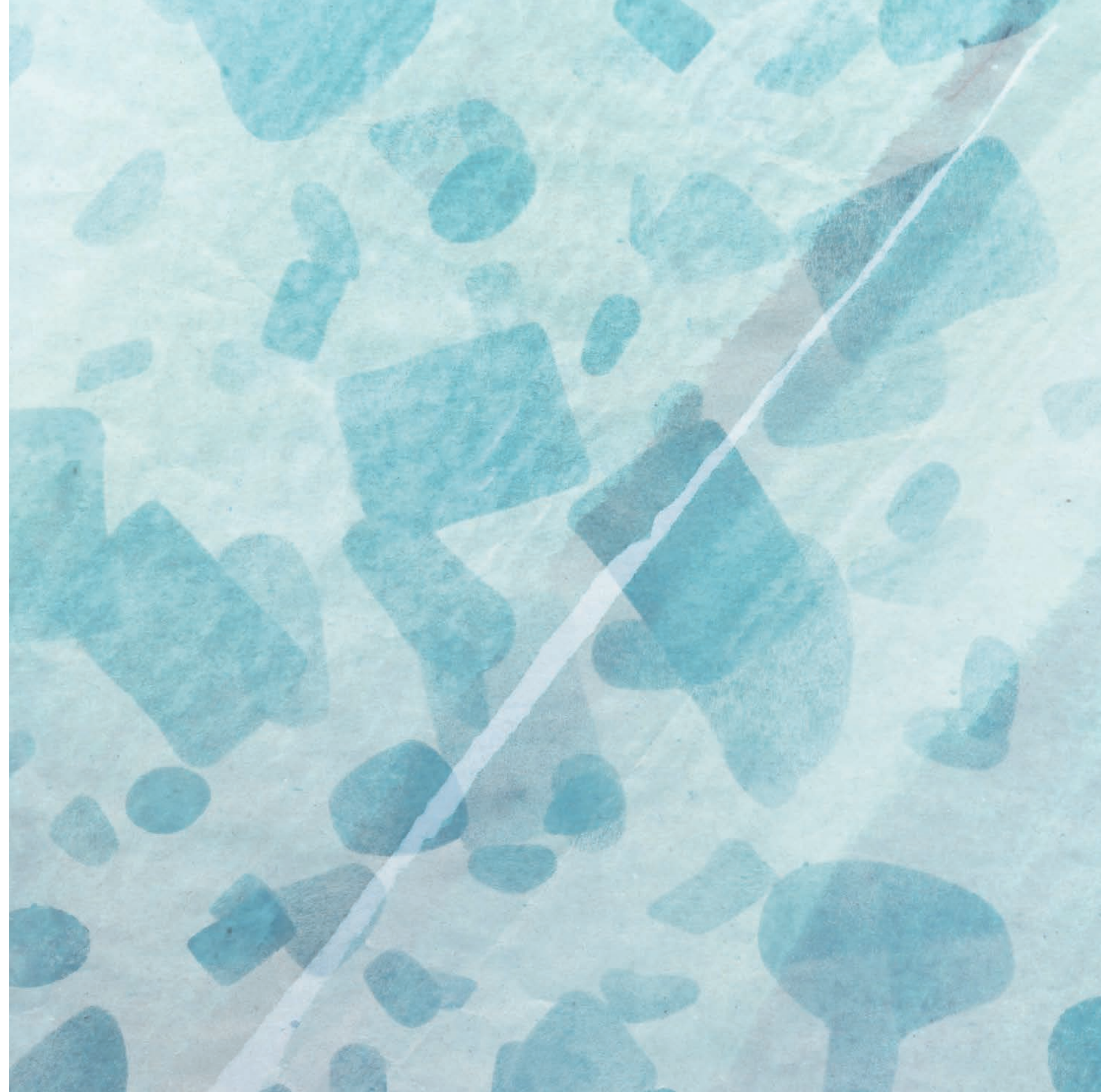
La **maladie de Behçet** est une maladie liée à l'**inflammation des vaisseaux sanguins**. Elle serait d'origine multifactorielle, avec des facteurs de risques génétiques et des facteurs environnementaux. Elle se manifeste essentiellement par des **aphtes** dans la bouche, ou sur les organes génitaux, mais également par une **atteinte des yeux**, de la peau, des articulations, du système nerveux et des occlusions de veines ou artères. Une fatigue très prononcée est également présente. Elle atteint préférentiellement les sujets d'âge jeune, de 10 à 45 ans le plus souvent. C'est une maladie chronique qui évolue par poussées d'intensité variable. À terme, le pronostic est principalement lié au risque de séquelles en cas de poussées sévères, notamment oculaires et neurologiques. Plusieurs **traitements** sont disponibles pour réduire les signes de la maladie, dont les corticoïdes.





## **CLOVES**

Le **syndrome CLOVES** est caractérisé par une **hypertrophie** d'une région du corps, dite segmentaire, en lien avec une mutation du gène PIK3CA, présente seulement dans les régions avec hypertrophie, entraînant une **croissance excessive**. Les conséquences peuvent comprendre des **anomalies squelettiques** avec scoliose, une augmentation localisée du tissu graisseux, des malformations vasculaires, et des **anomalies de la peau**. Les manifestations surviennent dès la naissance mais évoluent au cours de la vie, en particulier pendant l'enfance, dans la période de croissance. Les conséquences peuvent être très variables suivant la localisation des zones hypertrophiques et leurs étendues, et peuvent entraîner des douleurs, une inflammation, des saignements, des phlébites, un handicap fonctionnel... Depuis peu, l'évolution de la maladie peut être améliorée par un médicament pouvant réduire l'activation du gène.

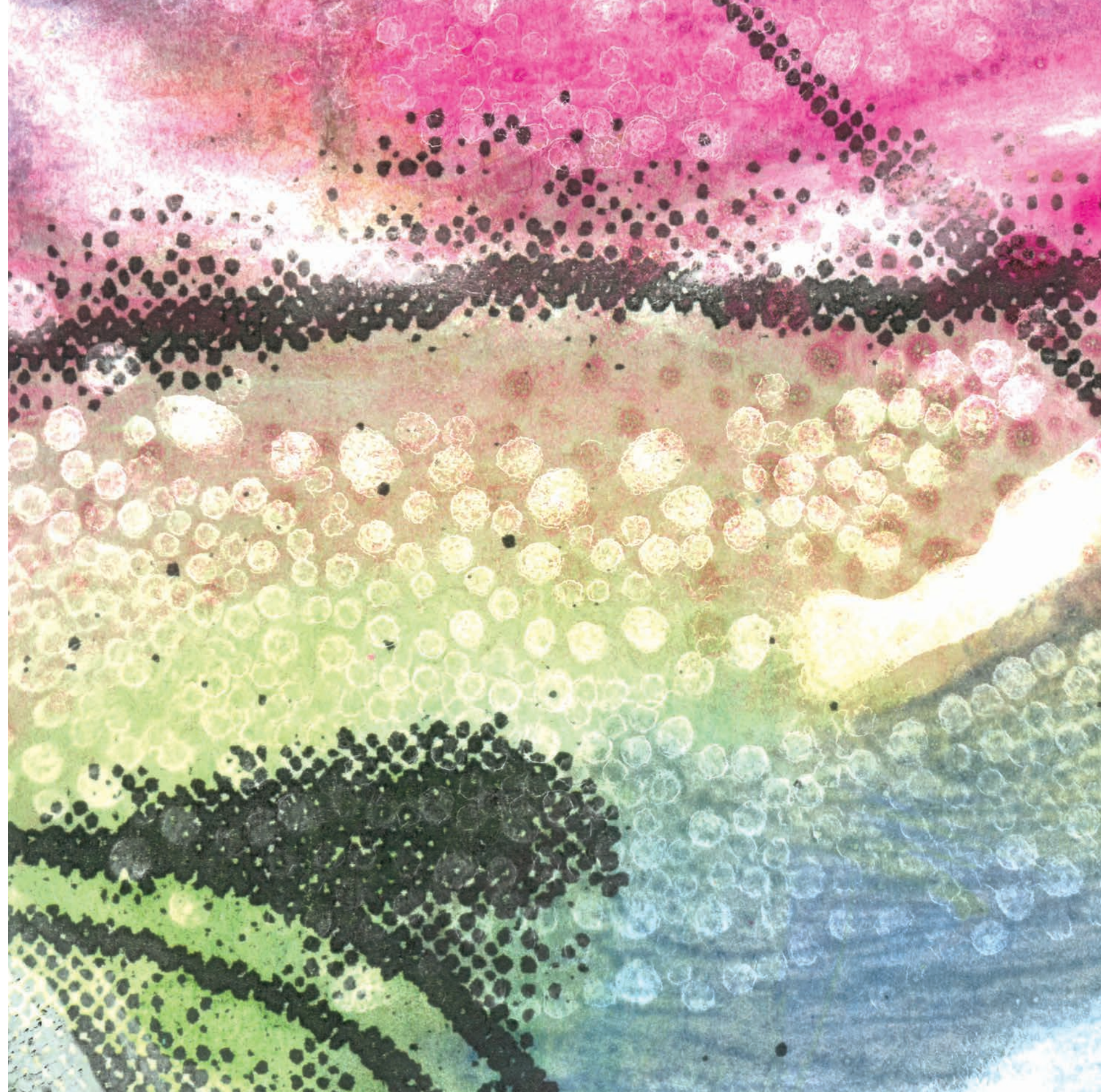


# ad

## DRÉPANOCYTOSE

La **drépanocytose** est une maladie génétique de l'**hémoglobine**, une substance contenue dans les globules rouges qui sert à transporter l'oxygène à travers le corps. Elle entraîne une **déformation** des globules rouges. Elle se transmet lorsque les deux parents sont porteurs d'une même altération dans le gène HbS, et est beaucoup plus fréquente en Afrique.

La maladie se manifeste par une **anémie** (c'est-à-dire un taux bas de globules rouges qui se traduit par une fatigabilité, des vertiges, des essoufflements...), une sensibilité aux **infections**, et des crises douloureuses causées par une mauvaise circulation sanguine et par le manque d'oxygénation des tissus (surtout les os). Les manifestations sont très variables d'une personne à l'autre et, pour une même personne, d'un moment à l'autre. En l'absence de traitement, les personnes atteintes risquent de développer des crises vaso-occlusives, qui sont dues à la mauvaise irrigation en sang de certains organes, et entraîner un « infarctus » au niveau de l'abdomen, du thorax ou du squelette. La drépanocytose fait partie des maladies **dépistées systématiquement** à la naissance car les conséquences seront moins graves si elle est diagnostiquée, et donc prise en charge, tôt. La prise en charge doit intégrer, dès la naissance, la prévention des infections, de la douleur, anticiper les possibilités de transfusion sanguine en cas de crises, qui reste un traitement essentiel. L'hydroxyurée peut être prescrite pour les formes graves de la maladie. Des **essais thérapeutiques** sont en cours.





## EVANS

Le **syndrome d'Evans** est une pathologie hématologique rare, c'est-à-dire une maladie qui affecte le sang. Cette pathologie est également décrite comme une maladie **auto-immune** car le système immunitaire de l'organisme se retourne contre certains éléments vitaux. Dans le cas du syndrome d'Evans, des agents du système immunitaire s'attaquent à plusieurs éléments du sang dont les globules rouges et les plaquettes. Le syndrome peut se manifester pendant l'enfance ou à l'âge adulte. Les conséquences lors des crises seront une **anémie** entraînant une fatigue et/ ou une baisse des plaquettes pouvant engendrer des hémorragies. Il s'agit d'une maladie **chronique** avec des périodes alternées de rémission et de rechute qui peuvent parfois entraîner, malgré le **traitement**, le décès par hémorragies sévères ou infections. Les corticoïdes ou les traitements immunosuppresseurs sont nécessaires en cas de crise.





# f

## **FIBROSE PULMONAIRE IDIOPATHIQUE**

La **fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)** est une maladie pulmonaire **chronique**, caractérisée par une modification progressive, sous la forme de cicatrices irréversibles, de la **structure** des poumons. La FPI débute généralement après 50 ans, chez les hommes principalement. La cause de la maladie n'est pas encore connue. Elle se manifeste par un **essoufflement progressif** et une **toux sèche**, qui pouvait évoluer vers un décès précoce chez certains patients en l'absence de transplantation pulmonaire. Aujourd'hui, il existe des médicaments qui améliorent les symptômes. Il est indispensable d'arrêter le tabac pour les fumeurs.

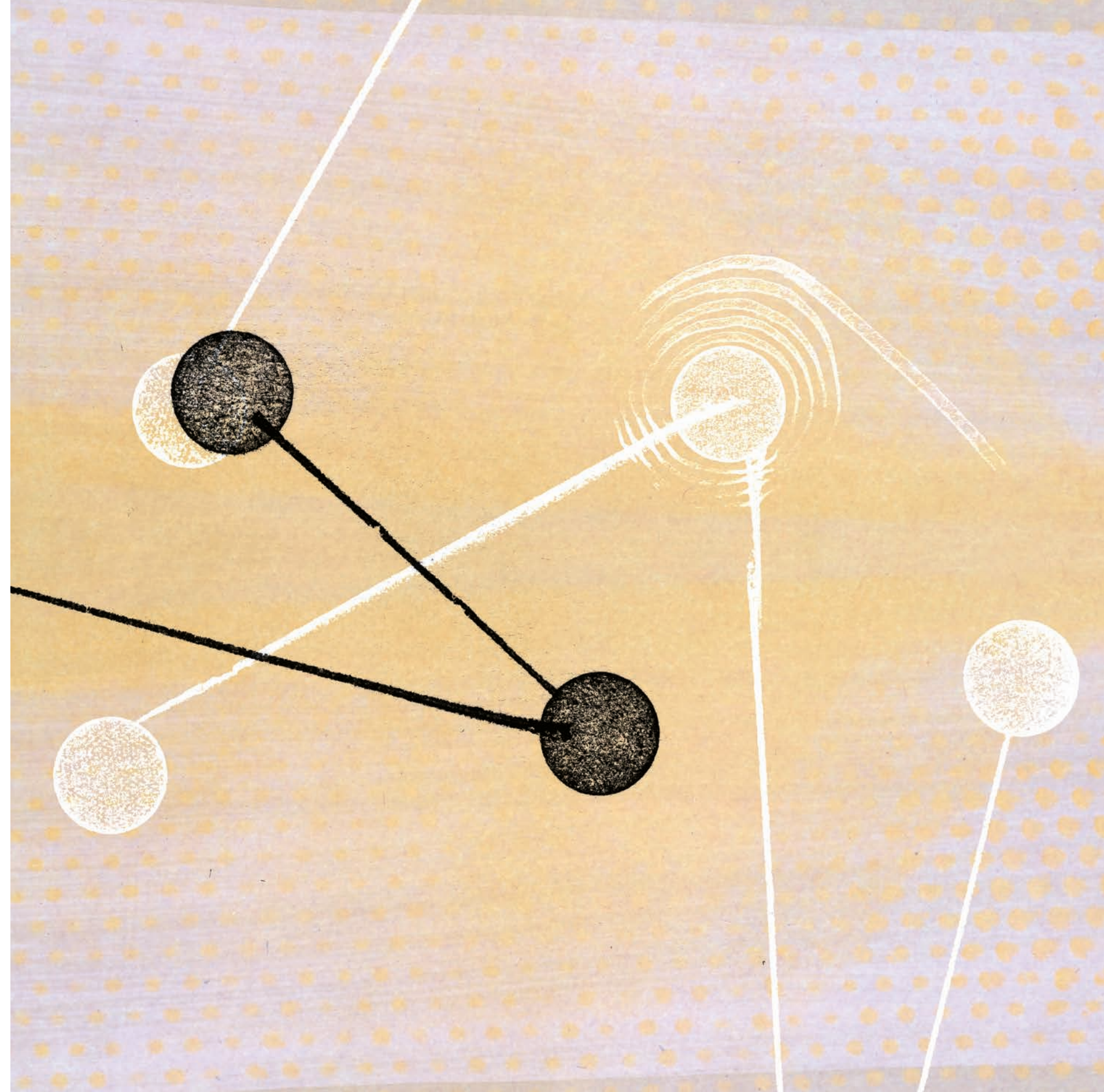




# S

## GITELMAN

Le **syndrome de Gitelman** est une maladie génétique, provoquant une anomalie au niveau des reins qui entraîne une élimination excessive du potassium. Il se transmet lorsque les **deux parents** sont porteurs d'une altération du gène responsable du syndrome. Ce dernier se manifeste principalement chez les adolescents et les adultes, mais aussi parfois pendant l'enfance. Il provoque une **hypokaliémie** (baisse de la concentration de potassium dans le sang) et une tendance pour le sang à devenir plus basique (**alcalose**), qui entraîne, par ailleurs, une **hypocalcémie** (faible taux de calcium dans le sang). Les signes associés sont principalement des **douleurs et crampes musculaires**, des **vertiges**, un **retard de croissance**, des crises de **tétanie**, de la **fatigue**. Les effets peuvent s'améliorer quand on donne aux patients du sel, du potassium et du magnésium.



# h

## HÉMOPHILIE

L'**hémophilie** est une maladie **héréditaire** due à un déficit en facteur VIII ou IX de la **coagulation**.

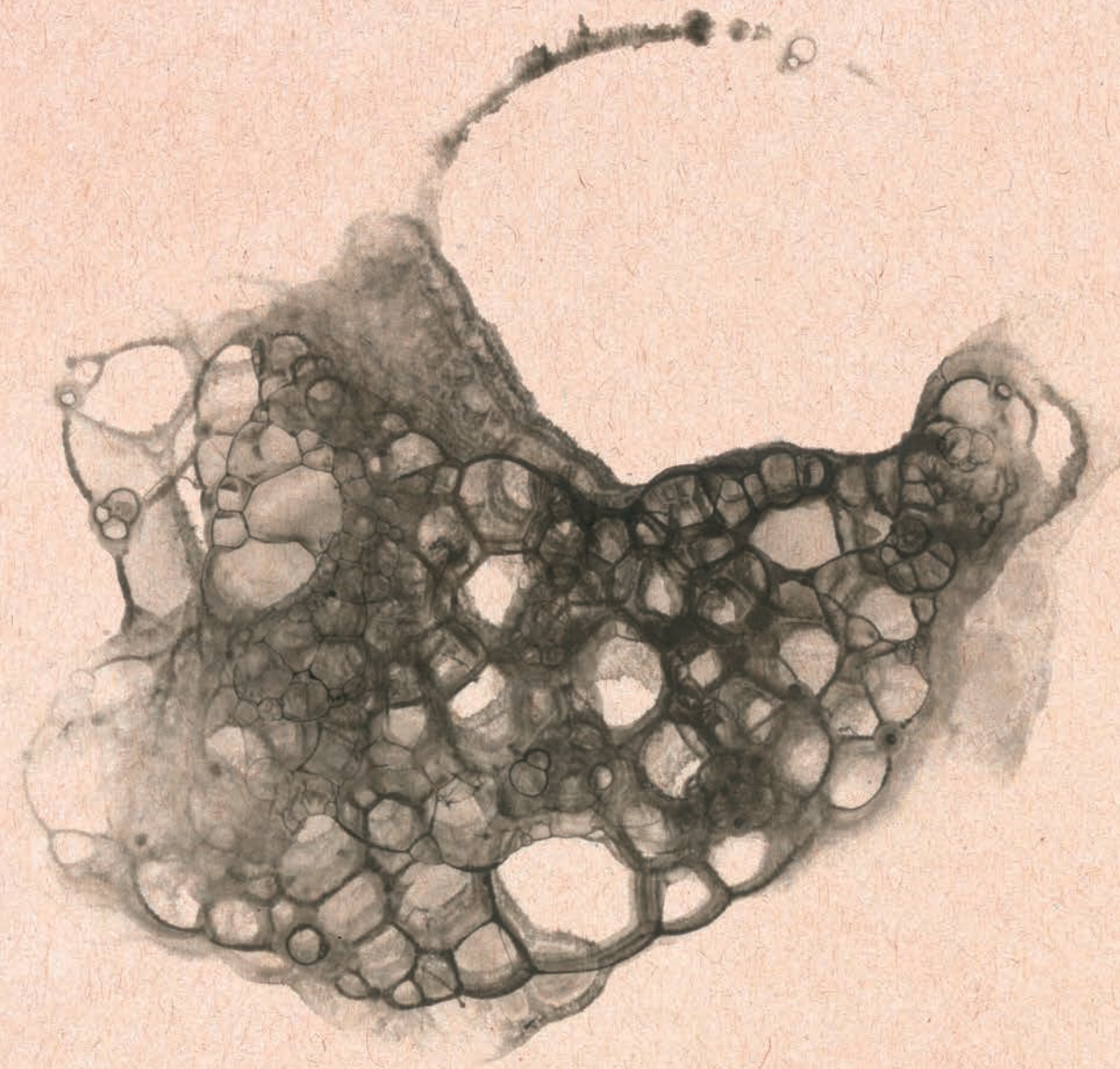
Le gène responsable est situé sur le **chromosome X**. La maladie peut donc être transmise par les femmes qui n'ont pas, ou peu, de signes car elles ont deux chromosomes X, à leurs garçons qui n'en ont qu'un. Elle est diagnostiquée très tôt chez les garçons avec un déficit sévère, plus tardivement pendant l'enfance en cas de déficit léger, ou chez les filles. Le plus souvent, elle est diagnostiquée pendant la grossesse, ou à la naissance, dans une famille où la maladie est connue. Elle entraîne une impossibilité pour le sang de coaguler : en cas de saignement, l'écoulement ne peut pas s'arrêter sans traitement, ou très difficilement. Les conséquences sont majeures, avec des **hémorragies sévères** en cas de blessure et parfois des **saignements spontanés**, notamment au niveau des articulations ou du cerveau. En l'absence de traitement, une déformation des articulations et une incapacité physique se développeraient. Les **facteurs recombinants**, qui sont des produits de facteur VIII issus du **génie biologique**, existent depuis longtemps, et peuvent être administrés à la suite d'une hémorragie ou en prévention des saignements. D'autres thérapies, dont la **thérapie génique**, sont en cours de développement.



# ai

## INCONTINENTIA PIGMENTI

L'**incontinentia pigmenti** est une maladie génétique qui touche essentiellement les individus de sexe féminin et qui affecte principalement la **peau**, les **dents**, les **yeux** et le **système nerveux central**. Elle est liée à une mutation du gène NEMO, situé sur le **chromosome X**. Transmise à un fœtus de sexe masculin, qui n'a donc qu'un chromosome X, elle entraîne un arrêt de la grossesse. Elle est le plus souvent diagnostiquée devant des signes cutanés caractéristiques (apparition de bulles à la naissance, ensuite remplacées par des plaques puis des zones pigmentées qui persistent au cours de la vie). Quand elle se limite à l'atteinte cutanée, la maladie est le plus souvent bénigne, mais certaines femmes peuvent avoir des **complications neurologiques et ophtalmologiques** graves. Il n'y a pas de traitement spécifique, mais une **prise en charge des différents symptômes** existe.



## JEUNE

Le **syndrome de Jeune**, également appelé dysplasie thoracique asphyxiante, engendre des **côtes courtes** caractérisées par un **thorax étroit**, des **membres courts** et des **anomalies osseuses**. Il peut y avoir une petite taille variable. Le **développement intellectuel est normal**. Il se transmet lorsque les **deux parents** sont porteurs d'une altération d'un des gènes responsables du syndrome. Le diagnostic est souvent suspecté pendant la grossesse, au cours de laquelle sont dépistés des signes osseux. Certains cas présentent une insuffisance respiratoire sévère, mais d'autres ont une évolution bénigne. Il n'y a pas de traitement spécifique, mais il existe une **prise en charge des différents symptômes**.





# KLINFELTER

Le **syndrome de Klinefelter** est une anomalie des chromosomes sexuels dans laquelle **les garçons naissent avec deux chromosomes X et un chromosome Y (XXY)** au lieu d'un seul chromosome X. Les garçons atteints sont souvent **grands** avec de **longs bras et jambes**, et peuvent présenter des **troubles d'apprentissage**. Ils présentent des testicules de petite taille, une puberté incomplète sans traitement, et sont **stériles**. Le diagnostic est le plus souvent soupçonné à la puberté et un **traitement par testostérone** peut être bénéfique. Les couples porteurs peuvent être orientés vers les centres de procréation médicalement assistée s'ils souhaitent avoir des enfants. Cette pathologie est au-dessus du seuil de fréquence pour une maladie rare en Europe, mais certains **variants à plus de 3 chromosomes sexuels**, aux conséquences différentes, sont très rares.





## LPAC

Le **LPAC syndrome** (Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis) est une **prédisposition génétique** à la formation de **calculs biliaires** de cholestérol dans, et en dehors, du foie. Il se manifeste par des **douleurs abdominales** intermittentes intenses, liées à la présence et/ ou la migration de calculs biliaires. Il débute souvent avant l'âge de 40 ans, parfois en fin de grossesse ou après. Le mode de transmission est dit autosomique dominant, c'est-à-dire qu'une personne atteinte a un risque sur deux de transmettre la mutation responsable à sa descendance. Un **traitement préventif** médicamenteux peut être donné pour éviter la réapparition des symptômes ; il est parfois nécessaire d'enlever la vésicule biliaire en cas de calculs entraînant des conséquences. En l'absence de traitement, certains patients peuvent développer une **maladie hépatique** grave qui pourrait nécessiter une transplantation du foie.



# m

## MUCOVISCIDOSE

La **mucoviscidose** est la plus fréquente des maladies génétiques héréditaires. Elle se transmet lorsque les **deux parents** sont porteurs d'une altération dans le gène CFTR. Elle touche principalement les **poumons**, mais aussi le **système digestif** et **reproducteur**. C'est le degré d'atteinte respiratoire qui révèle la gravité de la maladie et engage, ou non, le pronostic vital, engendrant une dilatation des bronches. Cette maladie est **dépistée à la naissance**. Avant l'arrivée de traitements révolutionnaires, elle conduisait au décès chez l'adulte jeune, et nécessitait un suivi et une prise en charge par kinésithérapie respiratoire régulière. Aujourd'hui, les **traitements** permettent aux patients atteints de mener une vie quasi normale, avec un allègement important de la prise en charge. Ils ne sont, néanmoins, pas efficaces chez un petit nombre de patients avec des mutations particulières.



# om

## NARCOLEPSIE

La **narcolepsie-cataplexie**, ou **maladie de Gélineau**, est un trouble du sommeil rare qui se caractérise par des **accès d'assoupissement** survenant brutalement au cours de la journée, éventuellement accompagnés d'attaques de **cataplexie**, une perte brusque du tonus musculaire.

Elle débute dans l'enfance ou chez l'adulte jeune. Elle peut handicaper les performances scolaires et professionnelles, et peut contre-indiquer la conduite. La prise de **psychostimulants** peut améliorer les symptômes. Une origine **auto-immune**, engendrant une baisse d'un neurotransmetteur dans le cerveau, est suspectée.







## OEIS

Le **complexe OEIS** est un syndrome rare, d'étiologie inconnue, qui associe une **omphalocèle** (absence de fermeture de la paroi abdominale), une **exstrophie vésicale** (vessie ouverte à la peau), une **imperforation anale** (anus non ouvert, ne permettant pas l'excrétion des selles et nécessitant une intervention urgente), et un **spina bifida** (anomalie de la fermeture du bas de la colonne vertébrale). Il se diagnostique pendant la grossesse, et va souvent conduire à une interruption de grossesse compte tenu des **malformations multiples** et de leur mauvais pronostic.

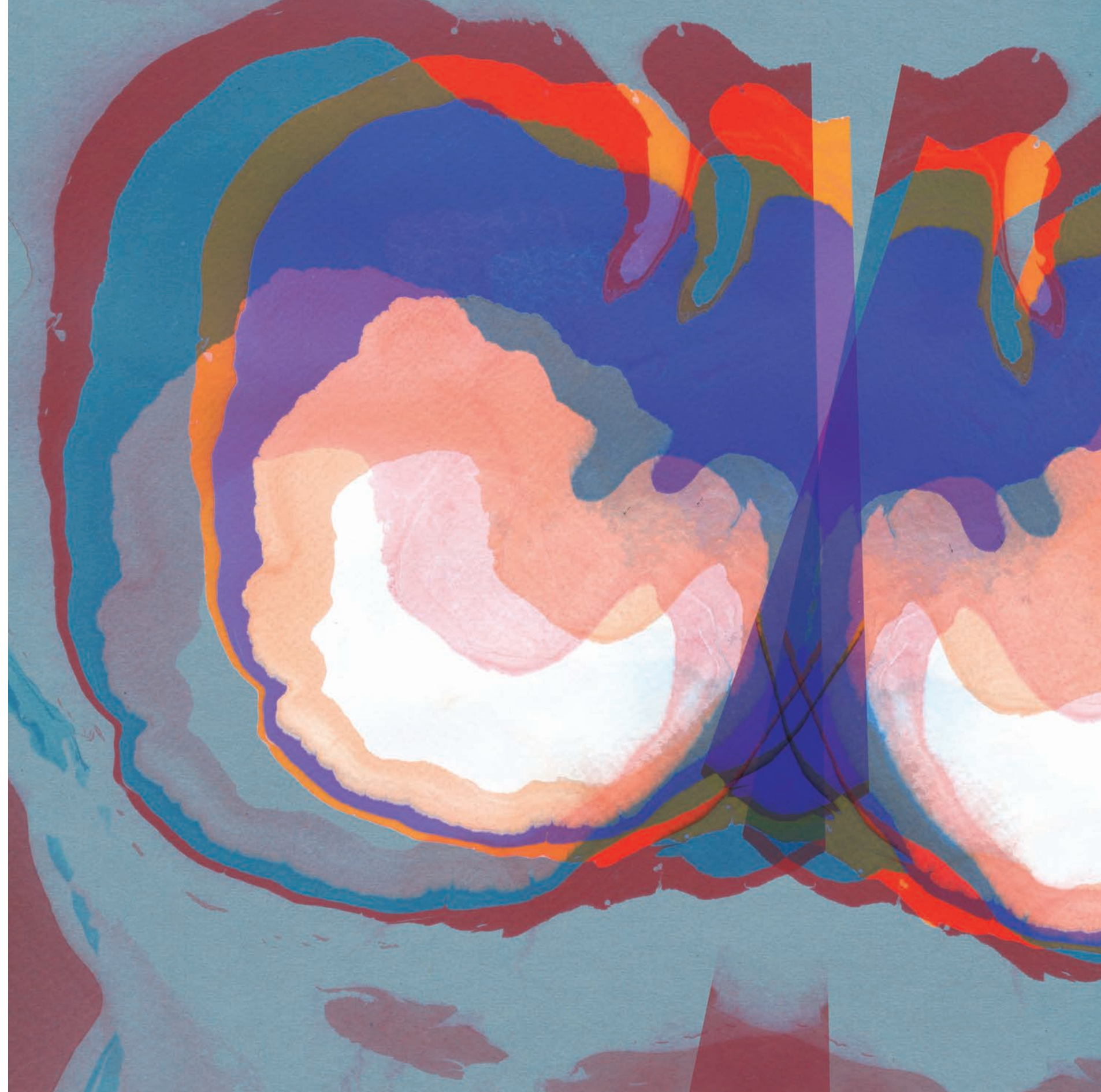




## PIERRE ROBIN

La **séquence de Pierre Robin** est une association rare, pouvant être diagnostiquée pendant la grossesse ou à la naissance. Elle associe un **rétrognathisme** (menton en arrière), une **glossoptôse** (langue basculée vers l'arrière), +/- une **fente** du voile ou du palais postérieur, pouvant entraîner des difficultés pour déglutir et des difficultés respiratoires obstructives néonatales. Lorsqu'elle est isolée, cette séquence est de bon pronostic et il s'agit d'une anomalie simple du développement.

Néanmoins, dans 50% des cas, elle est **associée à d'autres anomalies** et leur combinaison est à l'origine de maladies génétiques plus complexes. La prise en charge comprend l'association de la chirurgie, pour fermer la fente en particulier, ainsi qu'une prise en charge des symptômes, avec un soutien à l'alimentation.





# QT

## QT LONG

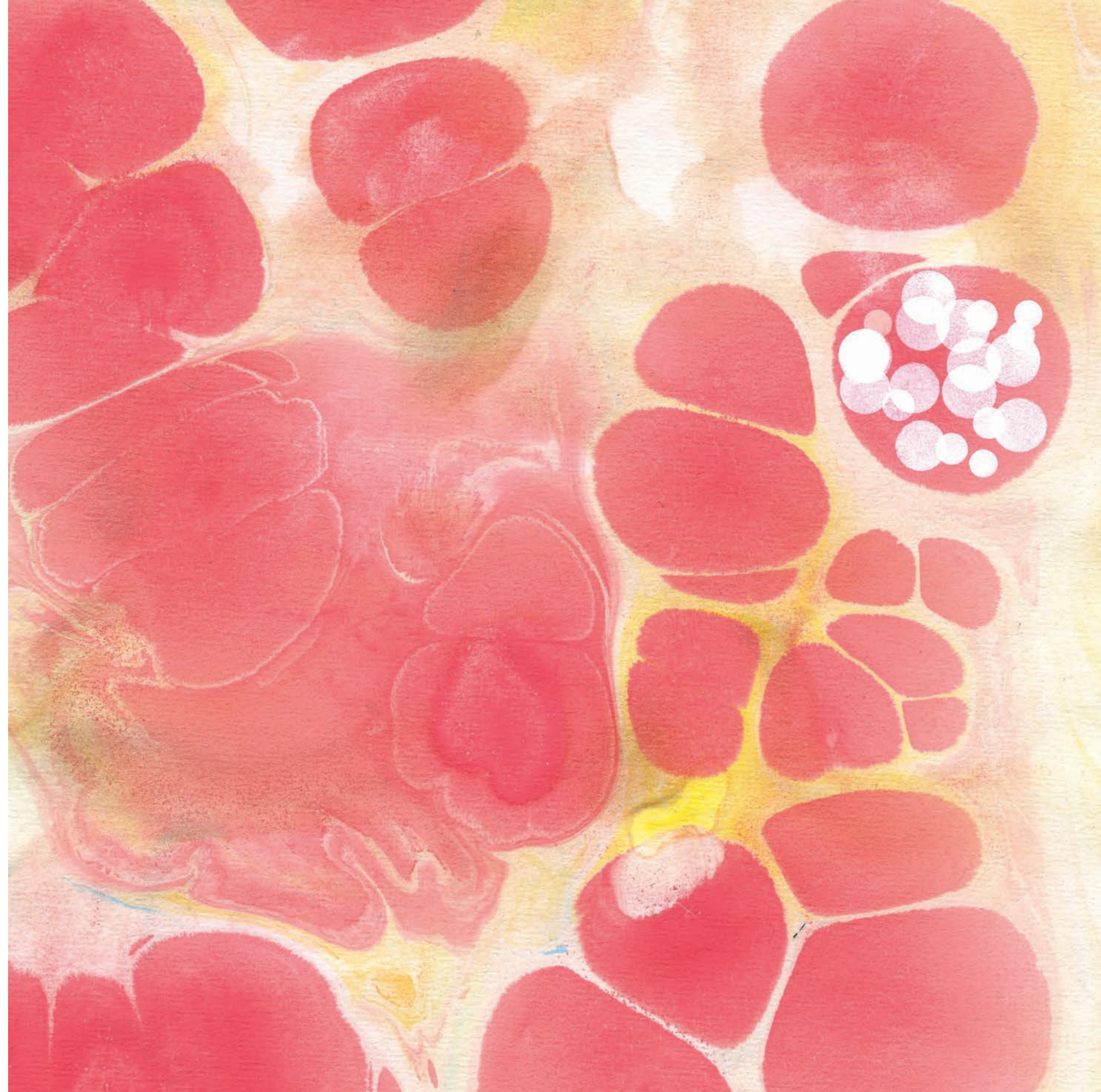
Le **syndrome du QT long** est une anomalie du système électrique du cœur, lequel contrôle la fréquence (vitesse) et le **rythme cardiaque**. Lorsqu'il fonctionne correctement, le cœur bat à une fréquence et à un rythme normaux. Si ce n'est pas le cas, on parle d'arythmie. Le syndrome du QT long est un type d'arythmie. Il peut survenir lors de la prise de certains médicaments, mais peut aussi être **héréditaire**, transmis d'un parent à un enfant. Le diagnostic est souvent porté à l'âge adulte, même s'il peut aussi parfois être porté pendant l'enfance, voire en période néonatale. Un **traitement** ou un **défibrillateur** sont nécessaires pour contrôler les arythmies, qui peuvent entraîner des malaises ou un décès subit, à tout âge de la vie.

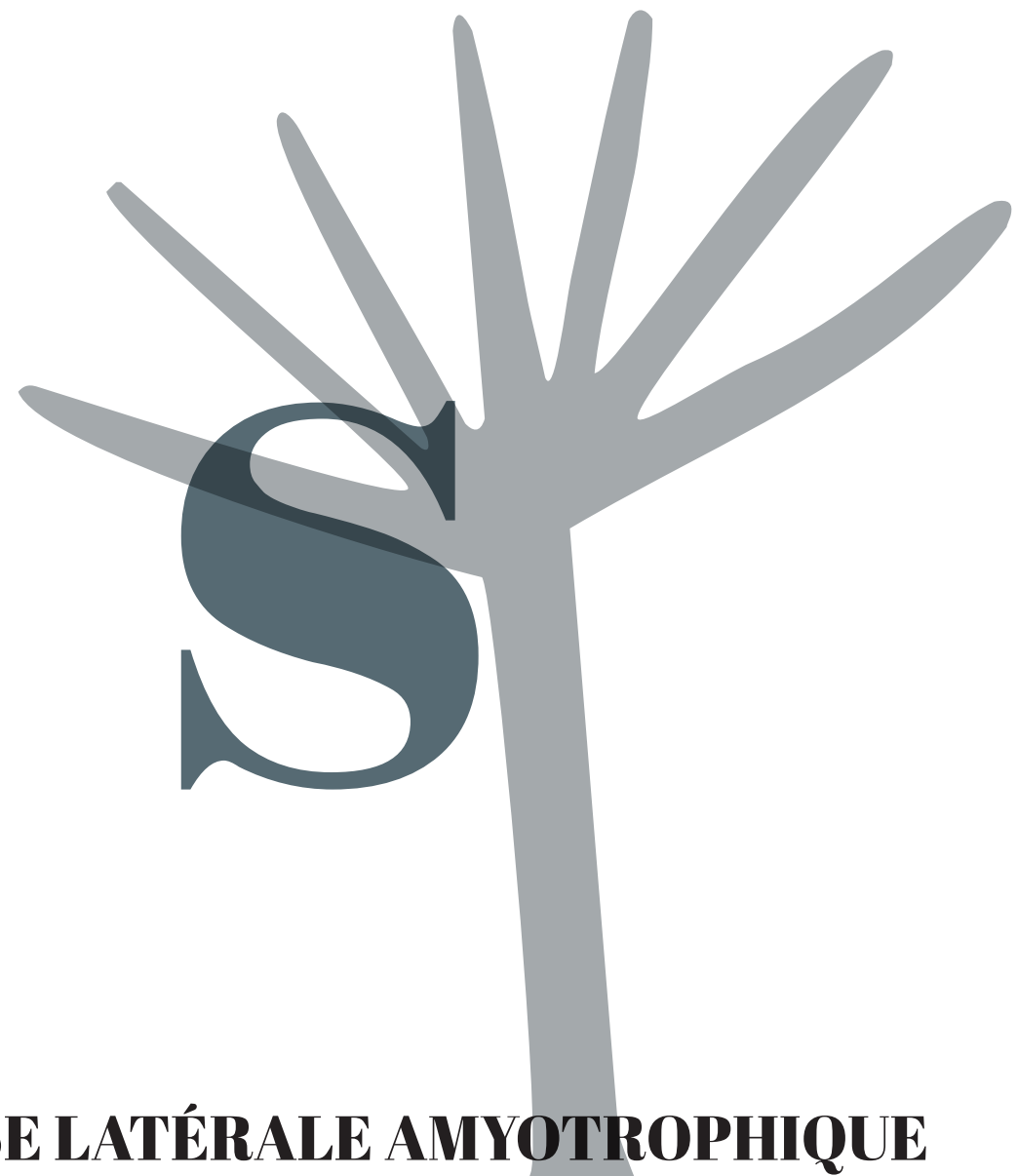


# R

## RENDU-OSLER

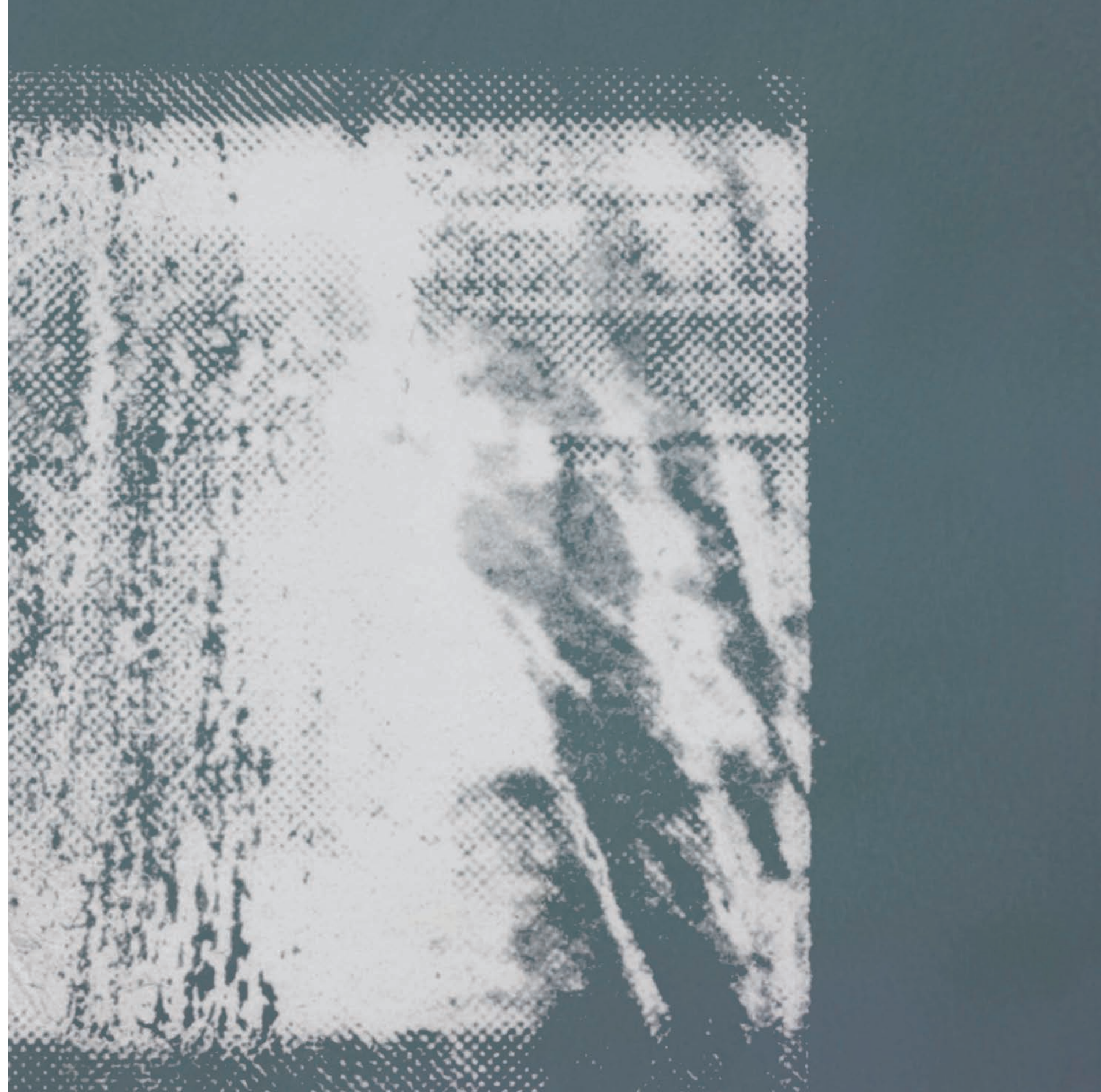
La **maladie de Rendu-Osler** est une maladie des vaisseaux sanguins qui se manifeste par des **hémorragies** (notamment des saignements de nez), des petites dilatations des vaisseaux sanguins au niveau de la peau et des muqueuses ainsi que des **malformations artério-veineuses** (qui peuvent se localiser au niveau des poumons, du foie et d'autres organes). Il s'agit d'une maladie **héréditaire** qui touche autant les hommes que les femmes, avec un risque de transmission de 50% chez les enfants d'une personne atteinte. Le diagnostic est basé sur la présence d'**épistaxis** (saignements de nez), la mise en évidence des **lésions cutanées** et d'**atteinte viscérale** et le caractère héréditaire. Il peut être confirmé par la recherche de l'anomalie située au niveau de différents gènes responsables de la maladie. L'espérance de vie des patients non dépistés est réduite, mais celle des patients pris en charge pour malformations artério-veineuses en centre spécialisé est comparable à celle de la population générale. Le **traitement** consiste en la prévention et la prise en charge des épistaxis et de l'anémie qu'elles entraînent, le dépistage ainsi que la prise en charge, le plus souvent par radiologie interventionnelle, des malformations artério-veineuses.

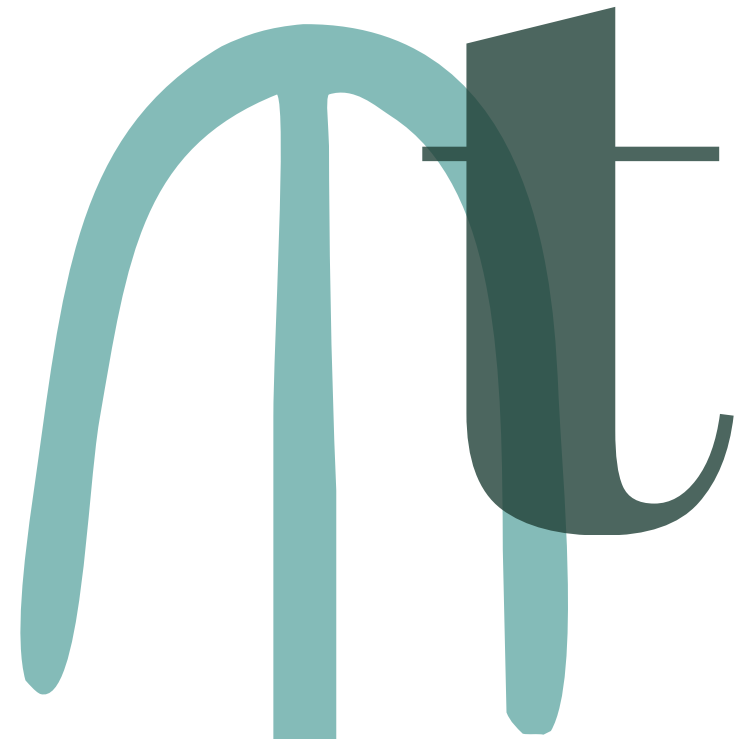




## SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE

La **sclérose latérale amyotrophique (SLA)** ou « **Maladie de Charcot** » est une **pathologie neuromusculaire progressive et fatale** caractérisée par une perte des motoneurones, neurones qui commandent, entre autres, la marche, la parole, la déglutition et la respiration. Elle se caractérise par une **mort progressive des neurones moteurs**, une atrophie musculaire et donc la **paralysie** progressive des patients. L'âge moyen de début est d'environ 60 ans, mais peut être plus précoce, en particulier dans les cas familiaux (5 à 10% des cas). Dans la plupart des cas, la maladie entraîne le décès entre deux et cinq ans après le début de la maladie. À ce jour, un médicament permet de **ralentir la progression** de la maladie et une **thérapie expérimentale** utilisant un oligonucléotide antisens (fragment d'ARN, généralement synthétisé en laboratoire, qui peut se lier spécifiquement à un ARN messager naturel qu'il cible) donne des espoirs dans le cadre de la recherche.





## TROFAS

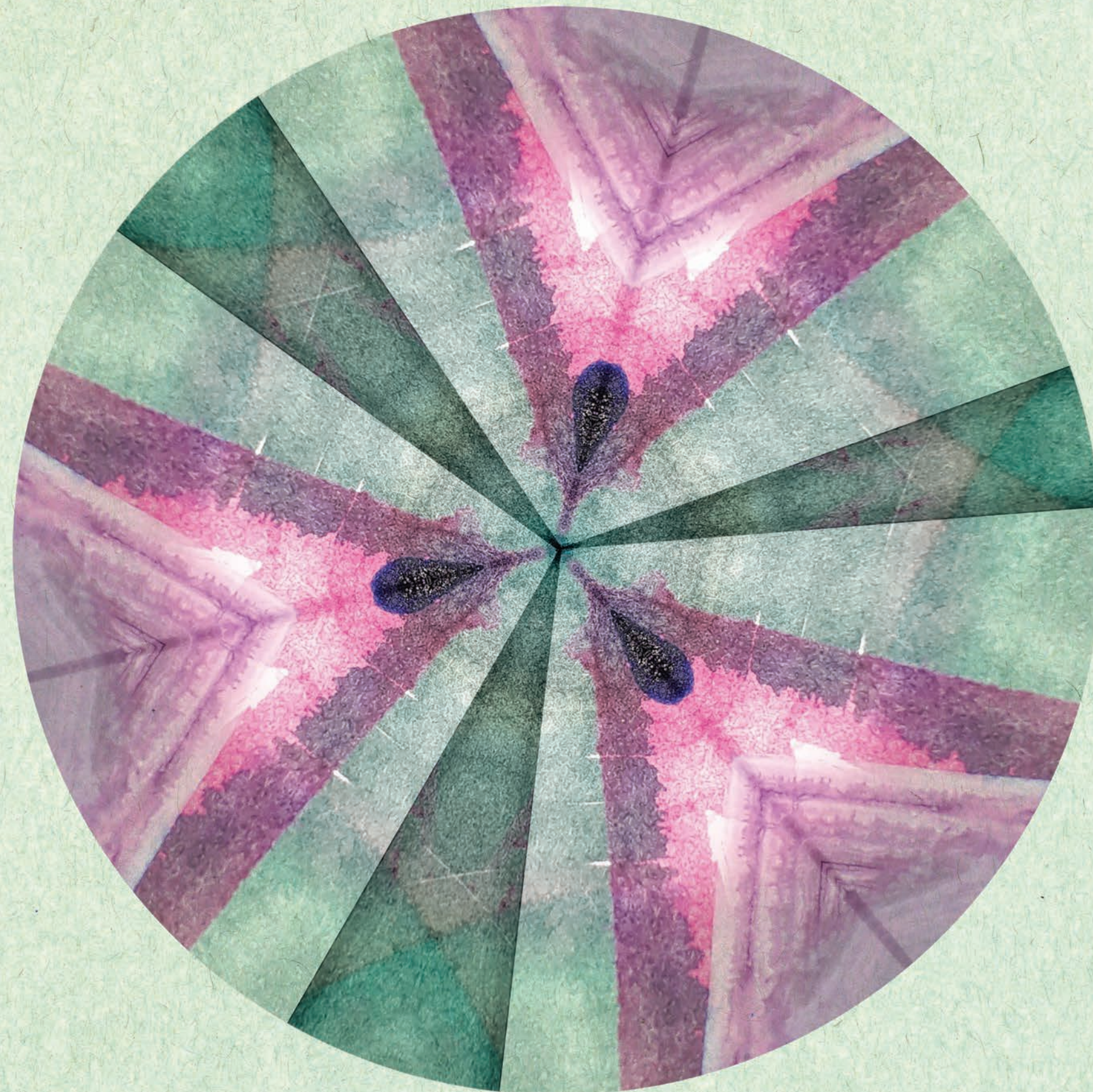
Le **syndrome de Thauvin-Robinet-Faivre (TROFAS)** est une maladie génétique ultra-rare caractérisée par une **croissance excessive** généralisée, principalement en taille, et un développement psychomoteur légèrement retardé avec des **difficultés d'apprentissage** légères ou sévères. Des caractéristiques plus variables peuvent inclure des **malformations cardiaques** congénitales, des **anomalies rénales** et des **malformations squelettiques**. Les patients peuvent avoir un risque accru de tumeur embryonnaire du rein (tumeur de Wilms). À ce jour, seules **deux familles** sont connues dans le monde, avec des parents consanguins. Compte tenu du caractère ultra-rare de la maladie, aucun projet thérapeutique ne peut être conduit.





## USHER

Le **syndrome d'Usher** est une maladie d'origine génétique, associant une surdité évolutive et des **troubles de la vision** dus à une atteinte progressive de la rétine (rétinite pigmentaire), entraînant une malvoyance. Suivant le type de syndrome d'Usher, la surdité peut apparaître avant les troubles visuels ou inversement. La surdité peut être présente dès la naissance ou apparaître plus tardivement. L'atteinte visuelle débute dans la deuxième ou troisième décennie. Il se transmet lorsque les **deux parents** sont porteurs d'une altération de l'un des gènes responsables. Des études de recherche visent à identifier des **pistes thérapeutiques** pour réduire l'évolution de l'atteinte de la rétine. Des **implants cochléaires**, ou des **appareils auditifs**, peuvent être proposés selon le degré de la surdité, et sont d'autant plus efficaces qu'ils sont proposés tôt.





# W

## VACTERL

**VACTERL/ VATER** est un ensemble de **malformations congénitales**, caractérisé par la présence d'au moins trois des malformations suivantes : anomalies vertébrales, imperforation anale, jonction trachéo-œsophagienne anormale, malformations rénales et anomalies des membres. Il n'existe **pas de déficience intellectuelle** associée, la qualité de vie est, en général, satisfaisante.

Certaines malformations sont généralement dépistées pendant la grossesse, d'autres à la naissance. La **cause est inconnue** et il n'existe, en général, pas de cas familiaux. La prise en charge est chirurgicale et multidisciplinaire.





# W

## WHITE-SUTTON

Le **syndrome de White-Sutton** est un trouble neurodéveloppemental rare, secondaire à une mutation accidentelle du gène POGZ. Il se caractérise principalement par un **retard de développement**, avec ou sans déficience intellectuelle, des **troubles du spectre autistique (TSA)**, des retards de parole et du langage, des difficultés motrices. Le diagnostic est souvent porté dans l'enfance au moment du dépistage des troubles du neurodéveloppement, grâce aux nouvelles technologies de génétique. La prise en charge est basée sur des rééducations et une **scolarité adaptée**, en fonction des signes de l'enfant. Le pronostic dépend de l'importance des troubles du neurodéveloppement.

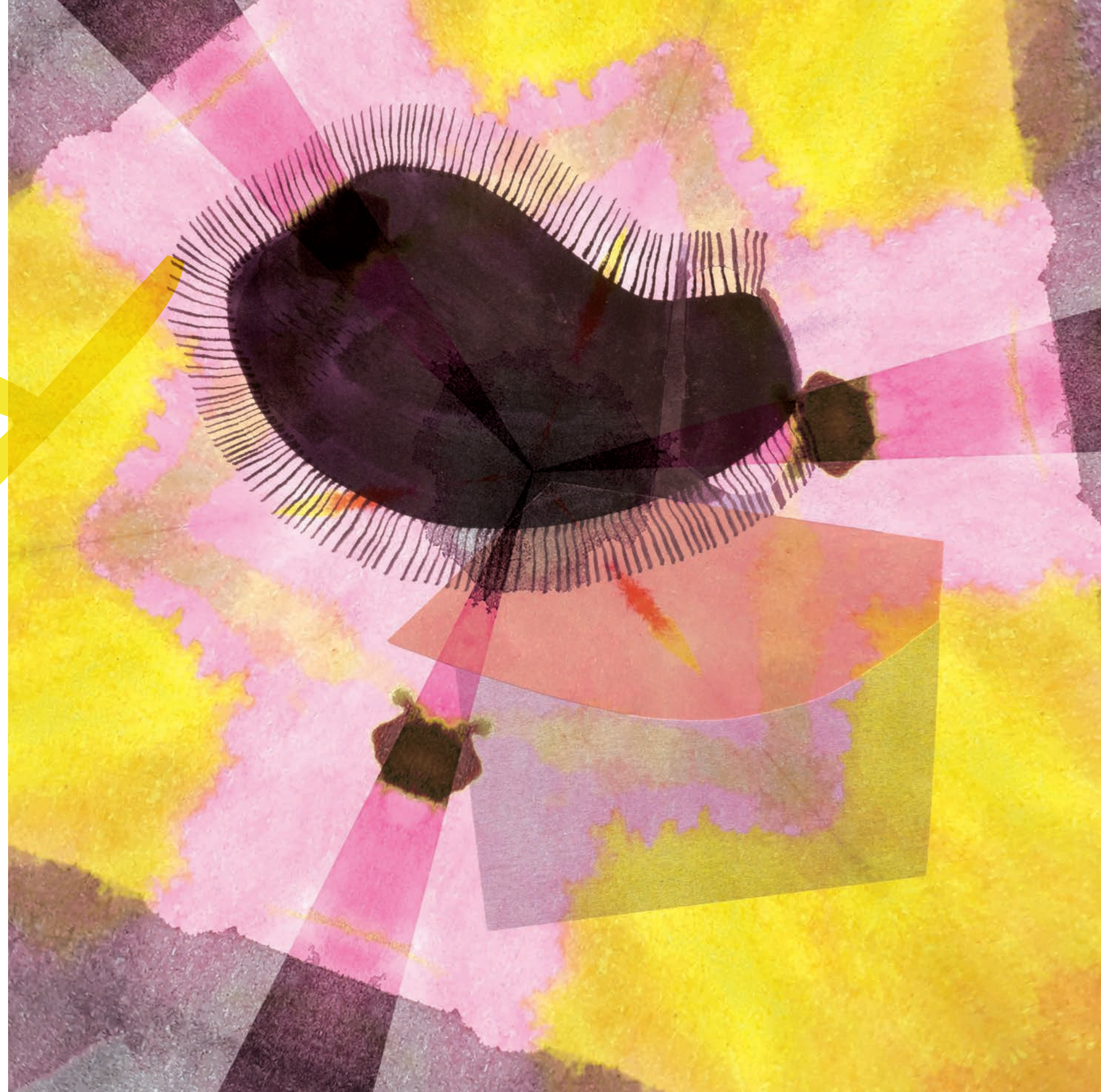




## **XERODERMA PIGMENTOSUM**

Le **xeroderma pigmentosum (XP)** est une maladie génétique héréditaire rare responsable d'une sensibilité extrême aux rayons UV (ultraviolets). Il se transmet lorsque les **deux parents** sont porteurs d'une altération du gène responsable de la maladie. Le diagnostic est, en général, porté dans la petite enfance.

S'ils ne sont pas totalement protégés de la lumière du soleil, les malades subissent un **vieillessement accéléré** de la peau et développent inévitablement des **lésions des yeux et de la peau** pouvant conduire à de multiples **cancers**.





## YUNIS-VARÓN

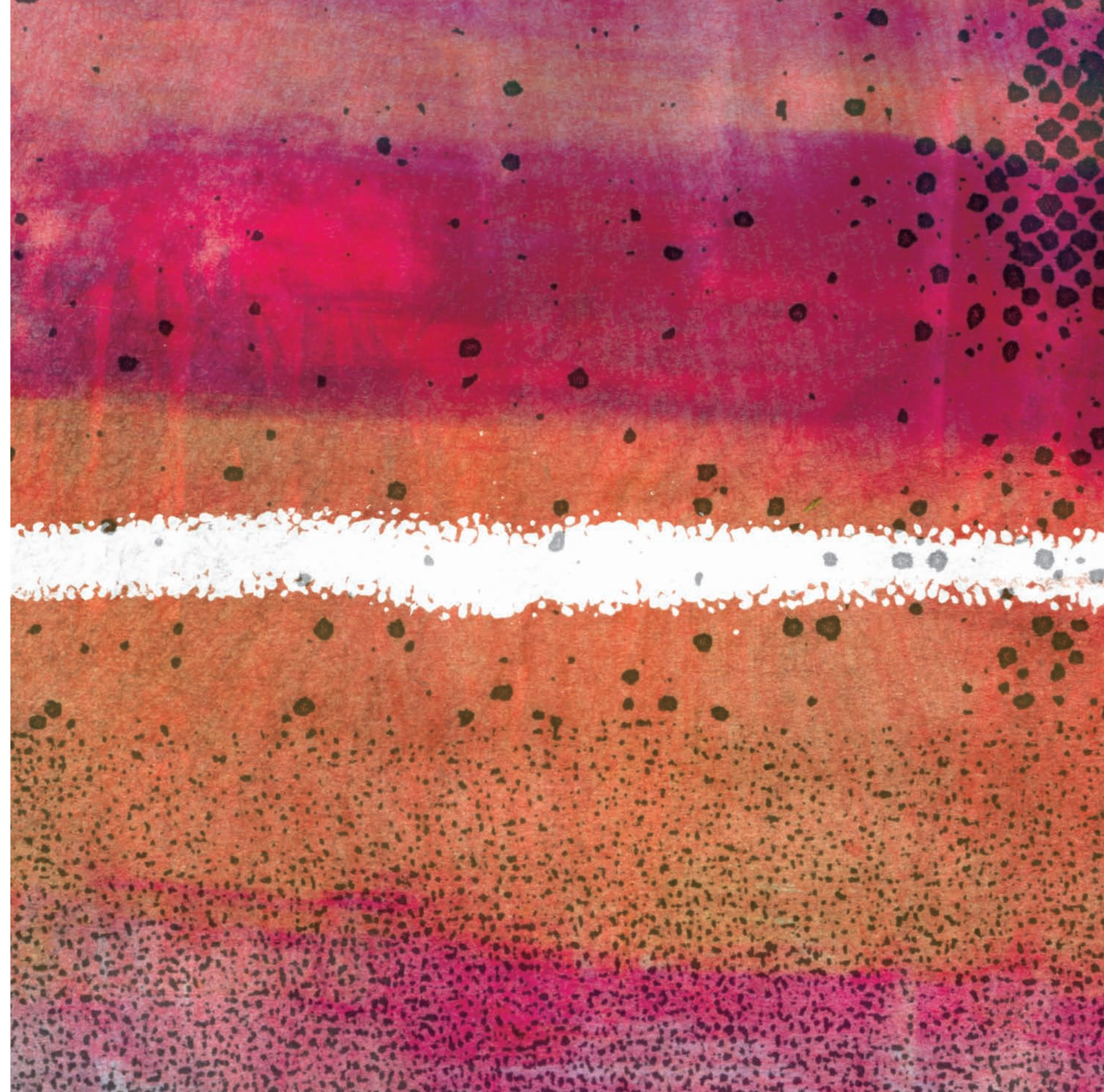
Le **syndrome de Yunis-Varón** est un syndrome malformatif qui associe des **anomalies osseuses du crâne et des clavicules**, un visage caractéristique, une **absence bilatérale de pouce** et du premier métatarse, ainsi qu'une **absence de phalanges distales**. Des malformations cérébrales sont fréquemment associées. Les anomalies sont, en général, dépistées pendant la grossesse, et peuvent, dans ce cas, faire envisager une interruption de grossesse. Dès la naissance, les individus affectés présentent une **diminution du tonus musculaire** et un **retard de développement** global, ainsi que des **difficultés respiratoires**, des difficultés à s'alimenter et de déglutition. Le plus souvent, la mort survient en quelques mois. Il s'agit d'un syndrome **ultra-rare**, qui se transmet lorsque les **deux parents** sont porteurs d'un défaut dans le gène responsable de la maladie. Il n'existe pas de traitement permettant de changer l'évolution de la maladie.





# ZELLWEGER

Le **syndrome de Zellweger** est une maladie congénitale (présente à la naissance) caractérisée par la **diminution, ou l'absence, de péroxysomes** (structures cellulaires qui débarrassent le corps des substances toxiques) dans les cellules du foie, des reins et du cerveau. Cette maladie est marquée par des **particularités faciales** très caractéristiques, une **hypotonie** (faiblesse musculaire) sévère, des crises d'**épilepsie** et des **dysfonctionnements hépatiques et rénaux**. Le diagnostic est, en général, porté dans les premières semaines de vie. Les enfants atteints décèdent souvent au cours de la première année de vie. Il s'agit d'un syndrome rare, qui se transmet lorsque les **deux parents** sont porteurs d'une altération du gène responsable de la maladie. Il n'existe pas de traitement spécifique, en dehors d'une prise en charge des symptômes avant le décès.



# Index

---

- |    |                                 |    |                                 |
|----|---------------------------------|----|---------------------------------|
| A. | Amyotrophie spinale infantile   | N. | Narcolepsie                     |
| B. | Maladie de Behçet               | O. | OEIS                            |
| C. | CLOVES                          | P. | Pierre Robin                    |
| D. | Drépanocytose                   | Q. | QT long                         |
| E. | Evans                           | R. | Rendu-Osler                     |
| F. | Fibrose pulmonaire idiopathique | S. | Sclérose latérale amyotrophique |
| G. | Gitelman                        | T. | TROFAS                          |
| H. | Hémophilie                      | U. | Usher                           |
| I. | Incontinentia pigmenti          | V. | VACTERL                         |
| J. | Jeune                           | W. | White-Sutton                    |
| K. | Klinefelter                     | X. | Xeroderma pigmentosum           |
| L. | LPAC                            | Y. | Yunis-Varón                     |
| M. | Mucoviscidose                   | Z. | Zellweger                       |

# À propos de l'organisation Maladies Rares en France

Il existe plus de **8000 maladies rares répertoriées à travers le monde**. Une maladie est dite « rare », selon la définition européenne, lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000 dans la population générale.

Ainsi, selon les cas, une maladie rare peut concerner quelques personnes à plusieurs milliers de personnes. **Elles touchent entre 3 et 4 millions de sujets en France** et plus de 30 millions en Europe.

Les maladies rares sont donc un véritable enjeu de santé publique. Elles relèvent de toutes les spécialités médicales et sont de gravité extrêmement variable selon les pathologies et les patients. Nombreuses et complexes, elles sont souvent **peu connues du corps médical**.

En effet, en raison de leur faible prévalence, ces pathologies rares sont mal, ou non, diagnostiquées et prises en charge très inégalement selon les établissements médicaux.

Pour la plupart d'entre elles, il n'existe pas de traitement curatif.

**80% des maladies rares sont d'origine génétique**. Les 20% restants correspondent à des maladies infectieuses très rares, des maladies auto-immunes ou des cancers rares.

Pour la plupart, la cause demeure inconnue à ce jour. On parle **d'errance, ou d'impasse, diagnostique**.

Compte tenu de l'importance des soins précoces pour améliorer la qualité de vie et la survie des patients, la nécessité d'organiser des centres experts adaptés à la prise en charge des maladies rares s'est imposée.

**Trois plans nationaux** dédiés à la structuration de la prise en charge des maladies rares ont été mis en place successivement en France.

## 2005-2008

### LES CENTRES EXPERTS DES MALADIES RARES

La création de centres experts maladies rares, labellisés pour 5 ans, a été l'une des missions fixées au **1<sup>er</sup> Plan National Maladies Rares (PNMR 1 2005-2008)** :

- Les **Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)** sont des structures de recours reconnues pour leur expertise dans la prise en charge des personnes atteintes d'une maladie rare et pour leur engagement dans la recherche et dans la formation. Les **Centres de Ressources et de Compétences (CRC)** mucoviscidose, maladies hémorragiques rares et SLA ont rejoint le dispositif de CRMR.
- Un **Centre de Compétence (CCMR)** assure la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile, sur la base d'un maillage territorial adapté et en lien avec le CRMR dont il dépend fonctionnellement.

## 2011-2016

### LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

Le **2<sup>e</sup> Plan National (PNMR2 2011-2016)** s'est inscrit dans la continuité en **développant 23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**. Une FSMR est une organisation qui coordonne un ensemble associant des CRMR, des CCMR, des CRC, des professionnels de santé, des laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures éducatives, sociales et médico-sociales, des universités, des associations de personnes malades et tout autre partenaire – y compris privé – apportant une valeur ajoutée à l'action collective.

Le PNMR2 a également promu la mise en place de **réseaux européens de référence (ERN)**. Ce sont des réseaux de centres d'expertise et de prestataires de soins de santé organisés à l'échelle européenne de façon à permettre aux cliniciens et aux chercheurs de partager leurs connaissances et les ressources.

## 2018-2022

### LES PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES

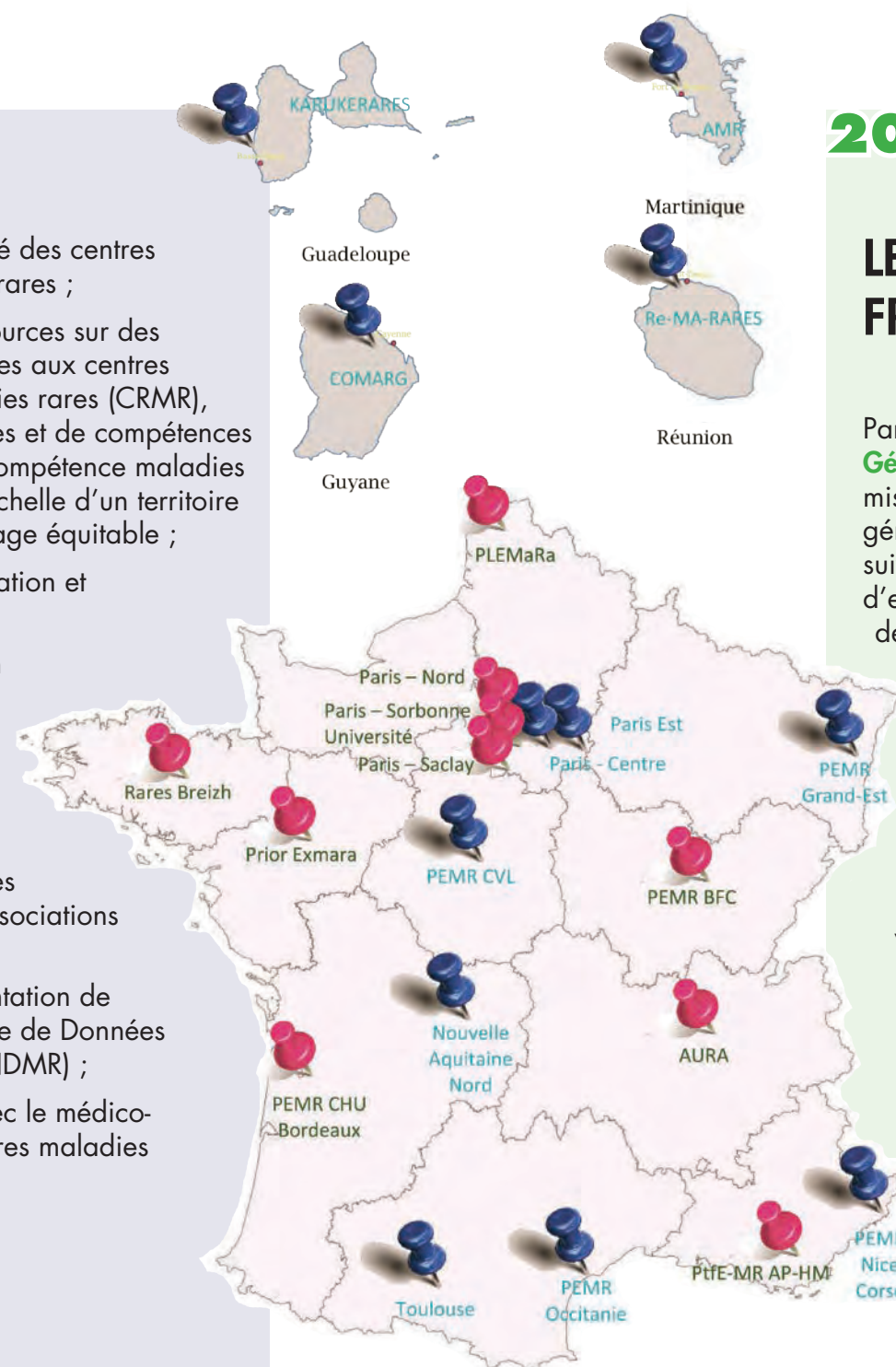
Le 3<sup>e</sup> Plan National (PNMR3 2018-2022) s'articule autour de 5 ambitions :

- innovation et recherche ;
- diagnostic plus rapide pour réduire l'errance diagnostique ;
- amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes ;
- communication et formation ;
- modernisation des organisations et optimisation des financements.

Les **Plateformes d'Expertise Maladies Rares (PEMR)** font partie des actions mises en place dans le cadre du PNMR3. Ces PEMR visent à renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements de santé, sièges de plusieurs centres de référence.

Ces plateformes ont pour objet le **partage d'expertise et la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources à un échelon local** afin de :

- améliorer la visibilité des centres labellisés maladies rares ;
- mutualiser des ressources sur des missions transversales aux centres de référence maladies rares (CRM), centres de ressources et de compétences (CRC), centres de compétence maladies rares (CCMR), à l'échelle d'un territoire permettant un maillage équitable ;
- participer à la formation et l'information ;
- soutenir l'innovation diagnostique et thérapeutique, de même que la recherche ;
- renforcer les liens entre les centres d'expertise et les associations de malades ;
- favoriser l'implémentation de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ;
- faciliter les liens avec le médico-social dans les centres maladies rares.



## 2018-2025

### LE PLAN MÉDECINE FRANCE GÉNOMIQUE

Par ailleurs, le **Plan Médecine France Génomique (PFMG) 2025** a permis la mise en place des 2 premiers laboratoires génomiques à visée diagnostique et de suivi thérapeutique. Ces équipements d'excellence illustrent le soutien constant des pouvoirs publics vis-à-vis de l'innovation médicale, en l'occurrence du séquençage à très haut débit du génome humain qui fonde la médecine génomique, dite aussi « personnalisée ». Dans le domaine des maladies rares, ils visent à réduire l'errance diagnostique, et à permettre une équité territoriale vis-à-vis de l'accès au diagnostic.

Le plan vise 3 objectifs :

- préparer à l'intégration de la médecine génomique dans le parcours de soins courant et la prise en charge des pathologies. Il s'agit de garantir l'accès à la médecine génomique aux patients qui en ont besoin, ayant un cancer, une maladie rare, ou à terme, une maladie commune ;
- mettre en place d'une filière nationale de médecine génomique au service des patients, capable d'être un levier d'innovation scientifique et technologique, de valorisation industrielle et de croissance économique ;
- placer la France dans le peloton de tête des grands pays engagés dans la médecine personnalisée, avec une capacité d'exportation du savoir-faire de notre filière médicale et industrielle en médecine génomique.

● PEMR labellisées en 2020

● PEMR labellisées en 2022

## À propos de Lucie Albon

---

Des crayons, quelques morceaux de papier découpé et un peu d'encre... Avec ces ingrédients, Lucie Albon sait inventer tous les univers sans jamais rien perdre de son originalité artistique.

Lauréate de la Villa Kujoyama, elle travaille aussi bien de très grands formats à l'échelle d'une ville que de l'illustration pour l'édition. Elle a publié plus d'une trentaine d'ouvrages pour la jeunesse chez Glénat, L'Élan Vert, Bluedot, Utopique ou le Rouergue. Elle a collaboré avec le magazine *Elle* et continue de produire des images pour la presse.

Formée aux Beaux-Arts d'Angoulême puis aux Arts Décoratifs de Strasbourg, elle possède une grande maîtrise des techniques traditionnelles et la capacité de se les réapproprier pour aboutir à cette simplicité dépouillée qui ouvre grandes les portes de l'imaginaire...

Site internet : [www.luciealbon.net](http://www.luciealbon.net)

Agent : [www.patricia-lucas.com](http://www.patricia-lucas.com)

## À propos du Fondation Ipsen BookLab

---

Au service de l'intérêt général, œuvrant pour une société équitable, le Fondation Ipsen BookLab publie et distribue des livres gratuitement, notamment aux écoles et associations. Collaborations entre expertes et experts, artistes, auteures ou auteurs, et enfants, nos publications, pour tous les âges et en différentes langues, portent sur l'éducation et la sensibilisation aux questions de santé, de handicap et de maladies rares. Retrouvez l'intégralité de notre catalogue sous [www.fondation-ipsen.org/fr/book-lab](http://www.fondation-ipsen.org/fr/book-lab).

## À propos de la Plateforme Expertise Maladies Rares – Bourgogne-Franche-Comté

---

La PEMR BFC fait partie des premières PEMR mises en place en France. Ces plateformes ont pour objet le partage d'expertise et la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources entre différentes filières et centres de références labellisés. La coordination de cette plateforme est assurée par le CHU Dijon Bourgogne en partenariat avec le CHU de Besançon. Les deux établissements mènent de nombreux projets communs dans le domaine des maladies rares. La PEMR BFC fédère 11 Centres de Référence Maladie Rare (CRMR) et Centres de Ressources et de Compétences (CRC) et 101 Centres de Compétence Maladie Rare (CCMR) appartenant à 22 filières de santé maladies rares. Les principaux objectifs de la plateforme sont d'informer le plus grand nombre sur les maladies rares, de permettre l'orientation des patients et de leur famille vers les centres experts et de les accompagner dans leurs démarches, d'optimiser les parcours de soin pour les adapter à chacun, de former les professionnels et de soutenir les essais cliniques et la recherche en sciences humaines et sociales.

Site internet : [www.pemr-bfc.fr](http://www.pemr-bfc.fr)





## Livre # 00.4

Votre avis nous intéresse !

Textes : Prof. D<sup>e</sup> Laurence Faivre, *coordinatrice*, Élodie Gautier, *cheffe de projet*, Sonia Goerger, *assistante administrative*,  
Plateforme Expertise Maladies Rares – Bourgogne-Franche-Comté – [www.pemr-bfc.fr](http://www.pemr-bfc.fr)

Relecture : ERS

Illustrations : Lucie Albon – [www.lucialbon.net](http://www.lucialbon.net)

Conception graphique : Matthieu Perret – [www.matthieuperret.fr](http://www.matthieuperret.fr)

Direction éditoriale : Céline Colombier-Maffre

© Fondation Ipsen, 2023

*La Fondation Ipsen est placée sous l'égide de la Fondation de France*

[www.fondation-ipsen.org](http://www.fondation-ipsen.org)

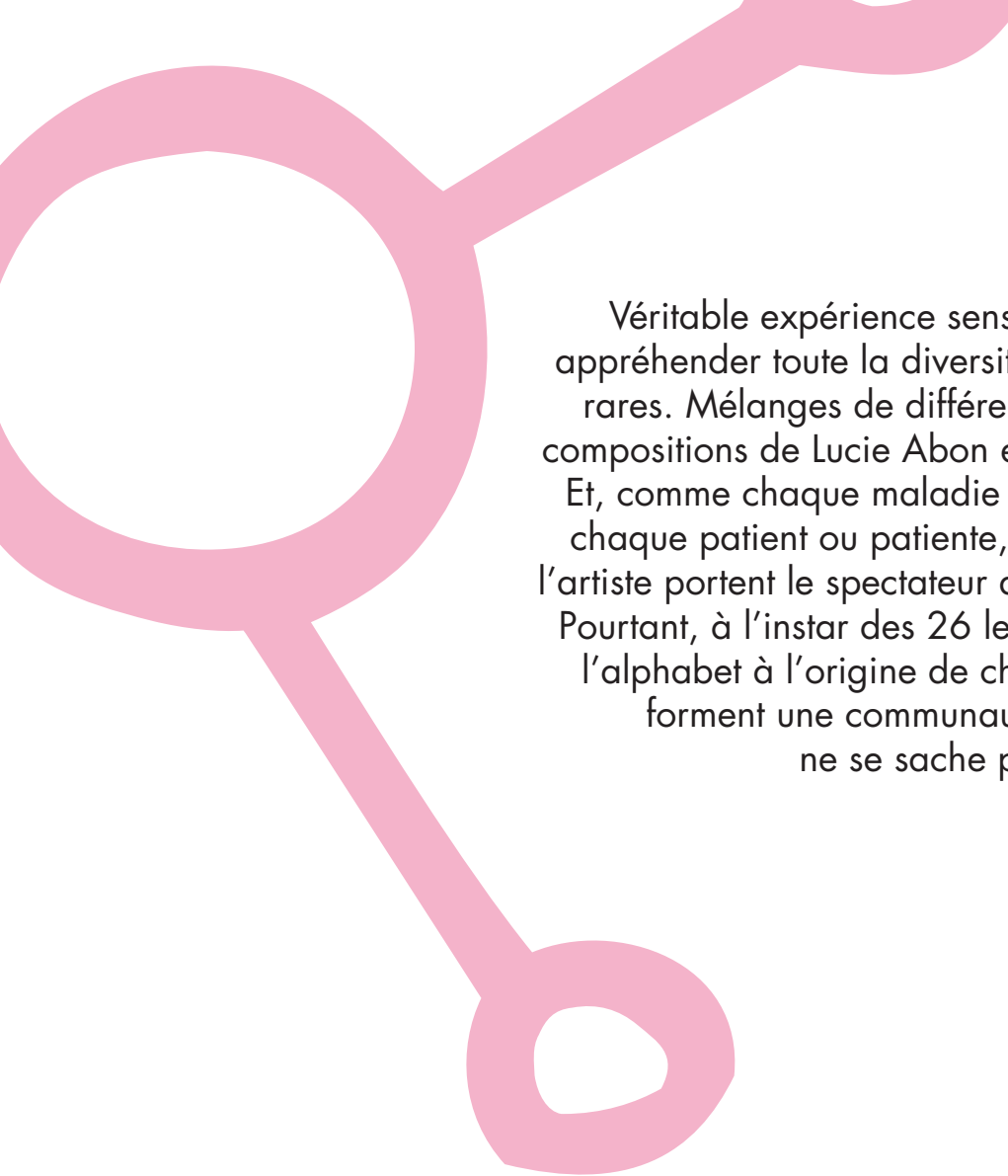
ISBN : 978-2-493373-52-6 (livre imprimé \_version française)/ 978-2-493373-53-3 (ePub \_version française)/  
978-2-38427-110-8 (livre imprimé \_version anglaise)/ 978-2-38427-111-5 (ePub \_version anglaise)

Dépôt légal : février 2023

Achévé d'imprimé en France, par la Fondation Ipsen, février 2023

Conversion ePub: [www.flexedo.com](http://www.flexedo.com)

Livre gratuit – ne peut être vendu



Véritable expérience sensorielle, cet ouvrage invite à appréhender toute la diversité et la variabilité des maladies rares. Mélanges de différentes techniques picturales, les compositions de Lucie Abon en évoquent toute la complexité. Et, comme chaque maladie impacte de manière singulière chaque patient ou patiente, les illustrations imaginées par l'artiste portent le spectateur d'une manière qui lui est propre. Pourtant, à l'instar des 26 lettres qui, ensemble, composent l'alphabet à l'origine de chaque mot, les maladies rares forment une communauté afin qu'aucun individu ne se sache plus jamais seul.

*L'Abécédaire des Maladies Rares,*  
imaginé par Lucie Albon, est  
publié en collaboration avec la  
Plateforme Expertise Maladies  
Rares Bourgogne-Franche-Comté.



**Livre # 00.4**

Votre avis nous  
intéresse !



ISBN :

978-2-493373-52-6 (livre imprimé)  
978-2-493373-53-3 (ePub)

exemplaire gratuit - ne peut être vendu