



L'institut des Maladies rares aux Cliniques universitaires Saint-Luc

Marie-Cécile Nassogne¹, Marie-Françoise Vincent², Olivier Devuyst³

Cliniques universitaires Saint-Luc, ¹Neurologie Pédiatrique et Maladies héréditaires du Métabolisme ; ²Professeur émérite ;

³Service de néphrologie

INTRODUCTION

Le concept de maladies rares a émergé aux États-Unis sous la pression d'associations de malades, à l'occasion de l'adoption, en 1983, d'un règlement particulier pour les médicaments destinés au traitement de maladies rares. Ce règlement incluait plusieurs incitations pour convaincre les industriels d'investir dans ces médicaments rares à condition que le marché potentiel soit inférieur à 200 000 malades aux États-Unis soit une prévalence de 86 personnes atteintes pour 100 000 individus (1). En 1999, l'Union européenne (UE) définit une maladie rare comme une maladie chronique ou potentiellement mortelle dont la prévalence est inférieure à 50/100 000 soit 1/2000 et qui nécessite un effort particulier pour développer un traitement (2).

On dénombre près de 7000 maladies rares dont plus de 50 % concernent les enfants et 70-80 % sont d'origine génétique. On estime qu'environ 3.5-5.9 % de la population mondiale souffre d'une maladie rare, soit 263-446 millions de patients dans le monde, 18-30 millions dans l'UE et pour la Belgique pas moins de 600 000 personnes seraient concernées par une maladie rare avec comme difficultés l'odyssée diagnostique, le fait que ce soit une maladie chronique et le peu de traitements disponibles.

En 2008, une directive européenne encourage les pays à mettre en place un plan national pour les maladies rares. Un groupe de travail organisé par la Fondation Roi Baudouin élabore un plan national maladies rares pour la Belgique (3). Ce plan reprend différents domaines avec l'amélioration de l'accès aux diagnostics et aux informations pour le patient, l'optimisation des soins, l'amélioration de l'acquisition des connaissances et la gouvernance et

la durabilité du plan. Plusieurs acteurs sont impliqués dont le Service Public Fédéral Santé Publique, l'INAMI, Radio Org, ... et dans le décours, plusieurs arrêtés royaux sont publiés en 2014. L'institut des Maladies rares est créé aux Cliniques universitaires Saint-Luc et sera coordonné par le Professeur Marie-Françoise Vincent.

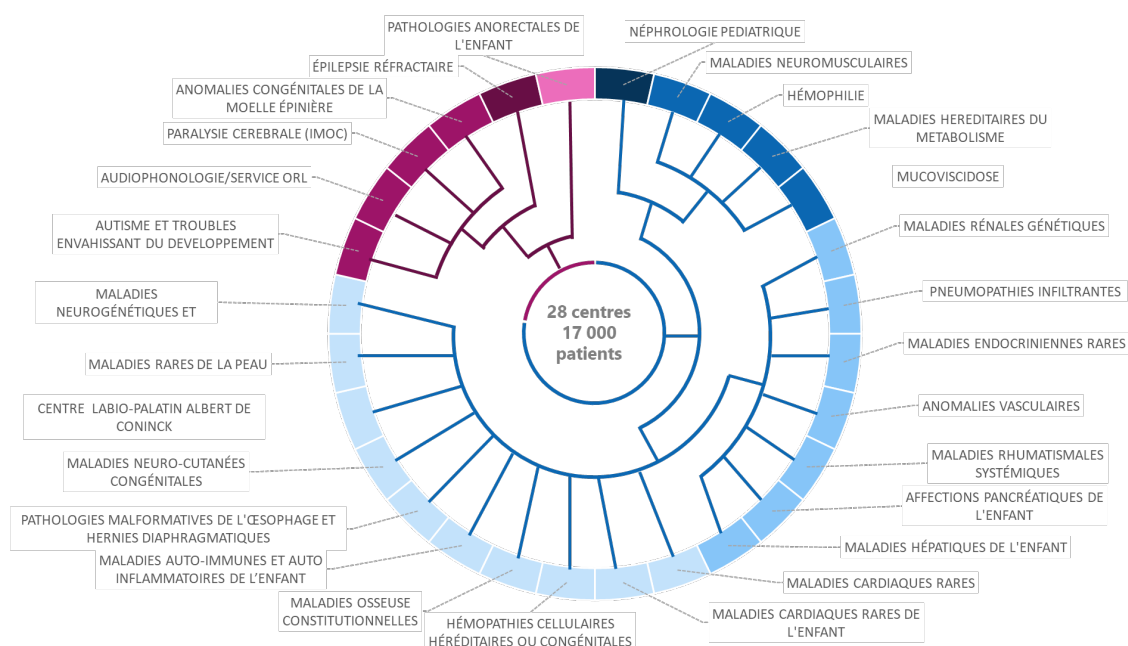
L'INSTITUT DES MALADIES RARES DES CLINIQUES UNIVERSITAIRES SAINT-LUC

Créé en 2014, l'Institut va se développer progressivement. En 2020, le Professeur Olivier Devuyst succède au Professeur Vincent à la coordination de l'Institut des Maladies rares. L'équipe se renforce avec la collaboration de Madame Fabienne Lohest qui assure un lien important avec les patients et les consultations multidisciplinaires, Madame Olivia Lacroix qui avec le Professeur Devuyst, coordonne les projets maladies rares et Madame Nissrine Douail, très impliquée dans la collecte des données pour les registres nationaux et internationaux. L'Institut regroupe 28 centres multidisciplinaires de prise en charge de patients souffrant de maladies rares avec près de 17 000 patients suivis. 15 équipes sont associées aux Réseaux Européens de référence ERNs (Les réseaux européens de référence –ERN– sont des réseaux virtuels réunissant des prestataires de soins de santé de toute l'Europe. Ils ont pour objectif de faciliter les échanges sur des maladies complexes ou rares ou des affections qui nécessitent un traitement hautement spécialisé et une concentration des connaissances et des ressources). Plus de 300 personnes sont impliquées avec des médecins mais aussi une série d'autres métiers dont l'aide est précieuse dans la prise en charge des patients.

FIGURE



ERN EuroBloodNet
Endo-ERN
ERKNet
ERN EURO-NMD
ERN RARE-LIVER
ERN ReCONNET
ERN TRANSPLANT-CHILD
MetabERN
VASCERN
ERNICA
ERN EpiCARE
ERN ITHACA
ERN LUNG
ERN PAEDCAN
ERN EURACAN



CONTACTS

<http://www.institutdesmaladiesrares.be/>

L'Institut a pour souhait d'aider au mieux les patients atteints de maladies rares et d'optimiser leur prise en charge.

Téléphone : 02 764 78 00.

Permanence téléphonique :

Mardi de 9h à 12h & Jeudi de 13h à 16h.

maladies.rares@saintluc.uclouvain.be

RÉFÉRENCES

1. Reagan, Ronald W. (January 4, 1983). "Statement on Signing the Orphan Drug Act - January 4, 1983". Internet Archive. Washington, D.C.: National Archives and Records Service. pp. 9–10.
2. Règlement (CE) no 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins (JO L 18 du 22.1.2000, p. 1-5)
3. https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/plan_belge_maladies_rares.pdf

Le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale et les nouvelles thérapies associées

Joseph P. Dewulf

Laboratoire des Maladies Métaboliques Héritaires (Biochimie Génétique) et Centre de Dépistage Néonatal, Service de Biochimie Médicale, Cliniques universitaires Saint-Luc, UCLouvain, joseph.dewulf@saintluc.uclouvain.be

L'AMYOTROPHIE SPINALE

L'amyotrophie spinale est une maladie neuromusculaire rare d'origine génétique autosomique récessive, entraînant une dégénérescence des motoneurons de la moelle épinière et par conséquent une paralysie

musculaire progressive et irréversible. En l'absence de ventilation mécanique, le décès était inexorable avant l'âge de deux ans dans la forme classique de la maladie (maladie de Werdnig-Hoffmann ou amyotrophie spinale de type 1). D'un point de vue génétique, la grande