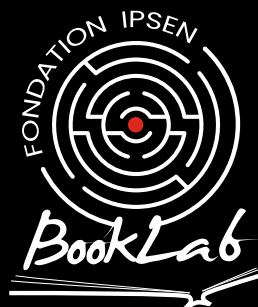


Matthieu Méron



**Alphabédaire
des maladies rares
Volume 2**

en collaboration avec
**Prof. Laurence Faivre, Sonia Goerger
et Amandine Baurand**



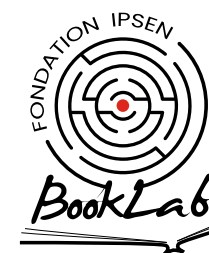
Matthieu Méron

Abécédaire des Maladies Rares

Volume 2

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

sous la direction de
Prof. Laurence Faivre, coordinatrice, **Sonia Goerger**, assistante administrative
et **Amandine Baurand**, conseillère en génétique



Introduction

En 2023, nous avons initié un voyage unique à travers les méandres des maladies rares en donnant naissance au premier volume de l’*Abécédaire des Maladies Rares*. Ce projet artistique et pédagogique, porté par l’artiste Lucie Albon, en collaboration avec la Plateforme Expertise Maladies Rares Bourgogne-Franche-Comté, a trouvé un écho profond auprès des lecteurs et des acteurs du domaine médical.

Aujourd’hui, nous poursuivons cette aventure avec un deuxième volume, animé par la même ambition : rendre visibles ces maladies souvent méconnues, en mêlant la puissance du dessin à la rigueur scientifique. Une lettre, une maladie rare, une illustration : voici le triptyque qui guide cet ouvrage.

Les maladies rares sont bien plus qu’une somme de noms complexes et de diagnostics difficiles. Elles racontent des histoires humaines singulières, des parcours de patients marqués par l’errance diagnostique, mais aussi par la résilience et la solidarité. Elles touchent plusieurs millions de personnes en France et des dizaines de millions à travers l’Europe. Pourtant, elles restent souvent dans l’ombre, souffrant d’un manque de reconnaissance et de ressources adaptées.

À travers cet *Abécédaire*, nous souhaitons non seulement sensibiliser, mais aussi informer et éduquer. Chaque illustration de Matthieu Méron offre une porte d’entrée visuelle et symbolique à ces pathologies. Son trait, à la fois précis et poétique, donne vie aux réalités médicales et aux défis du quotidien des patients. L’art devient ici

un vecteur de compréhension et d’engagement, permettant de poser un regard différent sur ces maladies souvent perçues comme énigmatiques.

La collaboration avec la Plateforme Expertise Maladies Rares Bourgogne-Franche-Comté confère à cet ouvrage une assise scientifique essentielle. Grâce à l’expertise de ses professionnels de santé et à l’engagement de ses équipes, cet abécédaire s’appuie sur des connaissances actualisées et rigoureuses, offrant ainsi au lecteur une synthèse accessible mais fidèle de chaque pathologie abordée.

Ce livre se veut, aussi, être un outil de dialogue et de transmission. Déclinable sous forme d’exposition, il a vocation à circuler, à être découvert par un large public : professionnels de santé, patients, familles, mais aussi curieux et passionnés de sciences et d’illustration.

Enfin, cet ouvrage est une invitation à l’ouverture et à la reconnaissance des maladies rares dans notre société. En mettant des mots et des images sur ces pathologies, nous contribuons à briser l’isolement des patients et à renforcer la prise de conscience collective.

Nous espérons que ce deuxième volume de l’*Abécédaire des Maladies Rares* suscitera autant d’intérêt et d’émotion que le premier, et qu’il participera, à sa manière, à faire évoluer le regard porté sur ces maladies qui, bien que rares, concernent une multitude de vies. Bonne découverte.

Ataxie

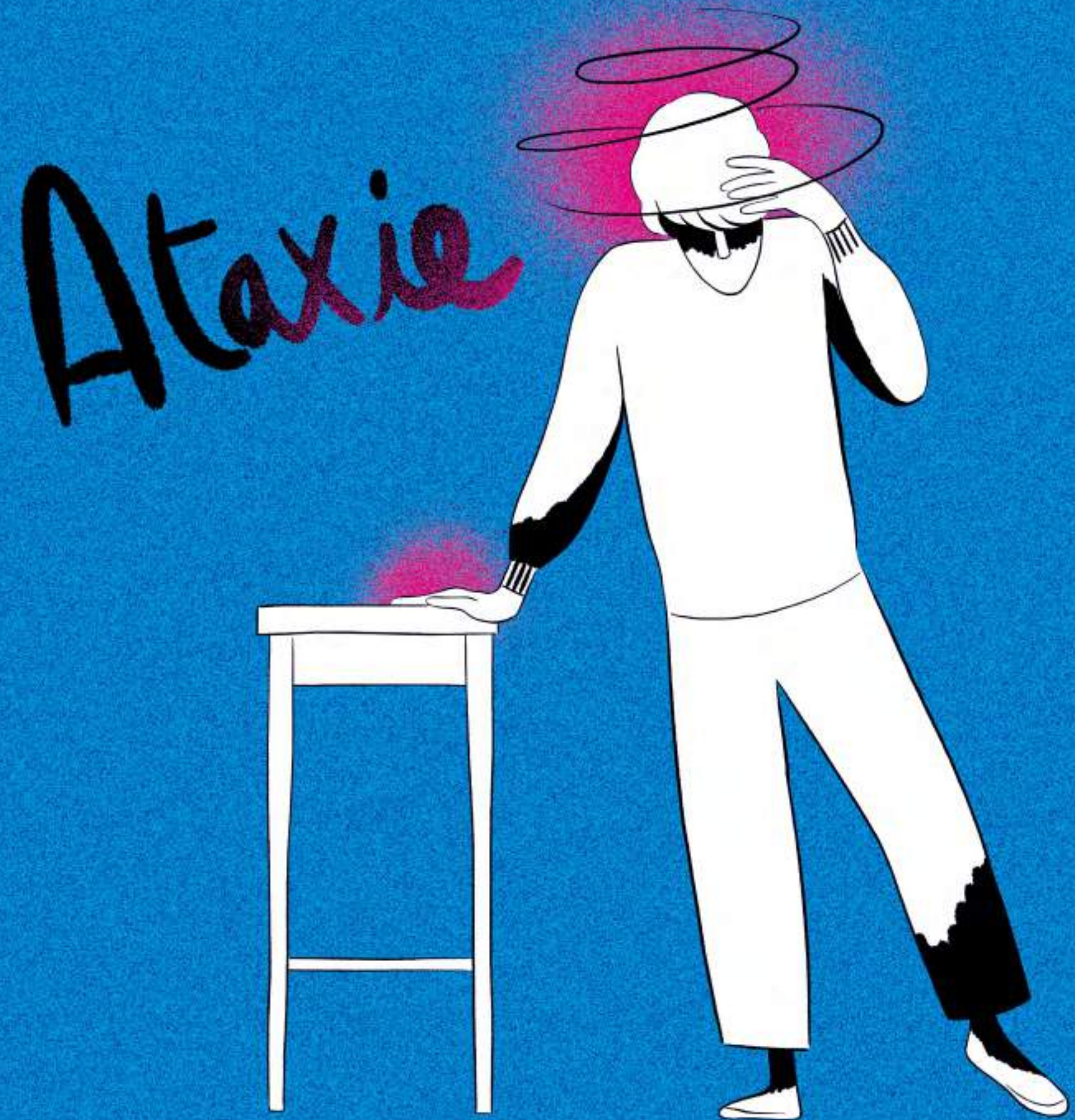
cérébelleuse

Les ataxies cérébelleuses constituent un groupe de **maladies génétiques neuro-évolutives**. Elles se caractérisent par le fait qu'elles génèrent toutes un syndrome cérébelleux qui se traduit par des **troubles de la marche, de l'équilibre, de la coordination, et des problèmes d'élocution**. Ces troubles sont la conséquence de l'atteinte du **cervelet**, petite structure neurologique localisée à l'arrière du crâne.

Plusieurs centaines de gènes et de maladies sont regroupées sous le terme d'ataxie cérébelleuse, formant un groupe très hétérogène, tant sur le plan clinique que génétique. Certaines ataxies touchent préférentiellement les **enfants** ou les **jeunes adultes**, d'autres **peuvent se manifester tard**, au-delà de 50 voire 60 ans. Certaines ataxies cérébelleuses se transmettent selon un mode autosomique dominant, induisant une atteinte de plusieurs personnes sur plusieurs générations, tandis que d'autres se transmettent selon un mode récessif ou lié à l'X.

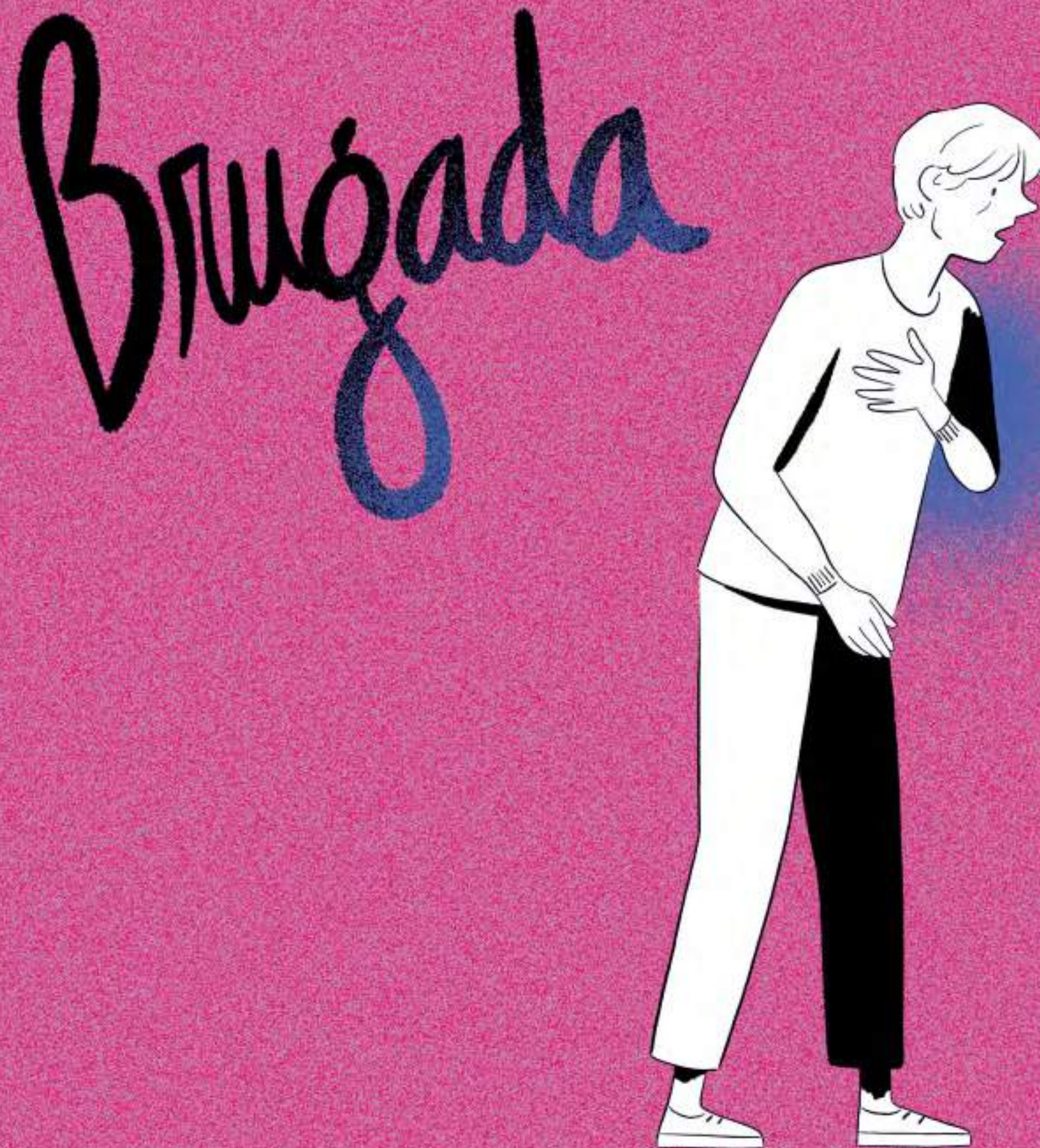
Certaines ataxies cérébelleuses, dites « pures », portent uniquement atteinte au cervelet. D'autre, « complexes », vont toucher d'autres structures que le cervelet et donner des tableaux plus complexes, dépassant parfois le cadre de la neurologie (atteinte visuelle, cardiaque, etc.)

Très peu d'ataxies cérébelleuses disposent actuellement d'un traitement mais certaines, souvent liées à un mécanisme métabolique, sont éligibles à une **prise en charge dédiée qui permet d'arrêter l'évolution de la maladie, voire d'améliorer les symptômes**. En dehors des médicaments, la **rééducation** fonctionnelle, l'accompagnement médical (neurologue, médecin rééducateur, médecin traitant), paramédical (masseur-kinésithérapeute, ergothérapeute, orthophoniste...), psychologique et social sont également **essentiels** pour les patients atteints par ces maladies.



Brugada

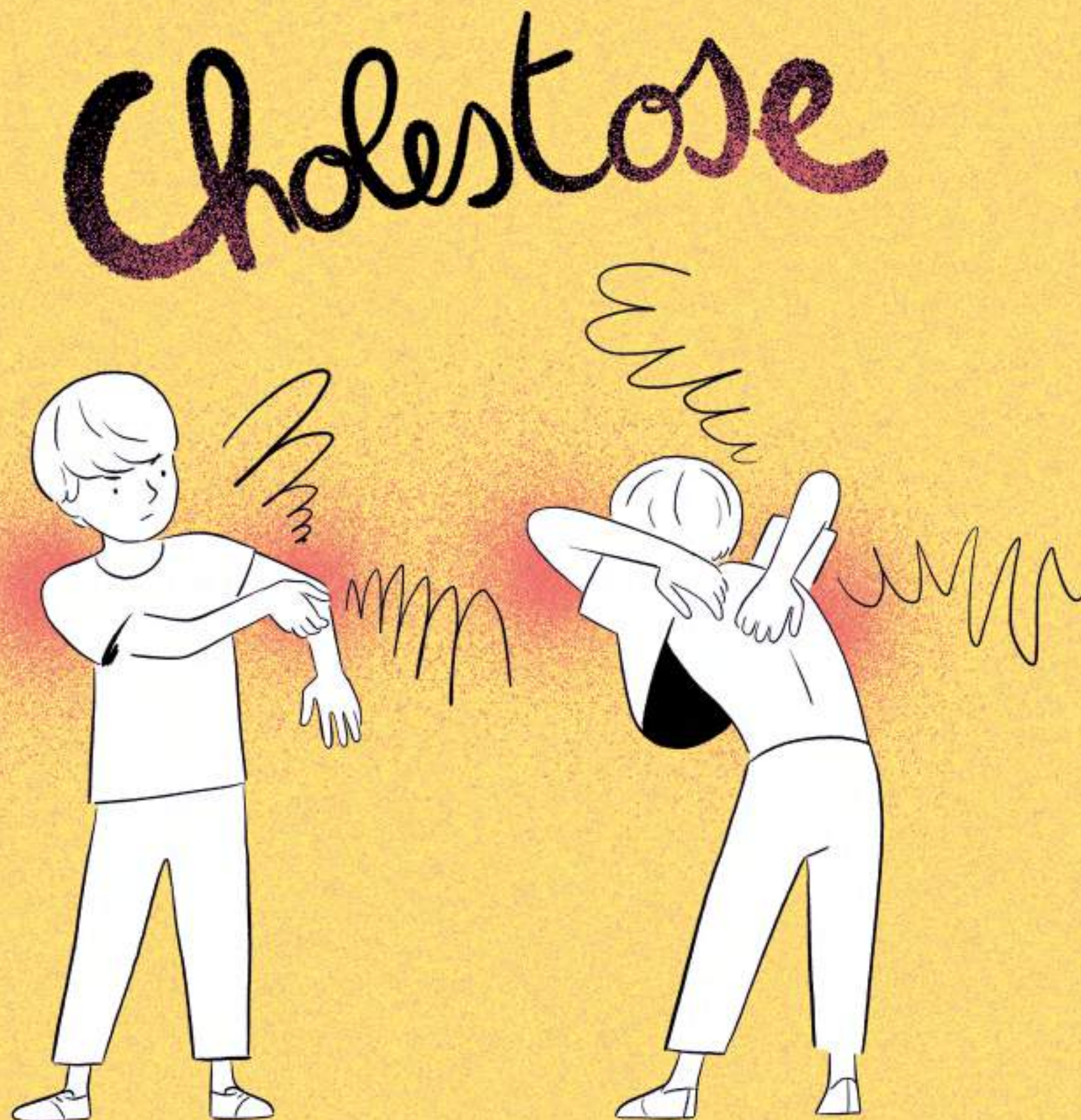
Le syndrome de Brugada est une maladie génétique rare qui se caractérise par des **anomalies spécifiques sur l'électrocardiogramme** ainsi que par un risque accru d'arythmie (irrégularité du rythme cardiaque) et de mort subite. La prévalence est plus fréquente chez les hommes que chez les femmes et les premiers signes apparaissent le plus souvent entre 30 et 40 ans. Néanmoins, il existe, comme souvent en cardiogénétique, une expressivité variable. On retrouve un variant pathogène, ou probablement pathogène, dans le gène *SCN5A*, dans 30% des cas. Il existe, néanmoins, d'autres gènes pouvant être impliqués et aucune explication génétique n'est retrouvée dans 70% des cas. La **génétique étant compliquée** dans le Brugada, il est souvent nécessaire d'utiliser un test à l'ajmaline pour la ségrégation familiale. La pose d'un défibrillateur automatique implantable peut être indiquée pour prévenir de la mort subite. Dans la majorité des cas, les **patients sont asymptomatiques**. La présence d'un **tracé ECG typique** spontané et des **antécédents de syncope** sont des facteurs de **risque d'arrêt cardiaque** et de mort subite.



Cholestase

intra hépatique progressive familiale

Les cholestases intra hépatiques progressives familiales (CIPF) constituent un groupe hétérogène de **maladies ultra-rares affectant les cellules du foie**. Elles sont caractérisées par une altération de la sécrétion et du transport des acides biliaires entraînant une **accumulation des acides biliaires dans le foie et de la bilirubine dans le sang**. Les CIPF débutent, en général, en période néonatale, dans les trois premiers mois de vie, et s'accompagnent d'un **prurit (démangeaisons) sévère** qui a une incidence sur la qualité de vie (mutilations cutanées, perte de sommeil, irritabilité), d'une **atteinte hépatique**, d'un **ictère (ou « jaunisse »)** et d'une malabsorption des graisses et des vitamines liposolubles. Les cholestases intra hépatiques progressives familiales représentent 10 à 15 % des cholestases de l'enfant. Le diagnostic moléculaire est réalisé par analyse à haut débit car de nombreux gènes sont impliqués. Il s'agit d'une maladie à transmission autosomique récessive. En fonction du sous-type de CIPF, d'autres organes peuvent être impactés. **L'acide ursodésoxycholique est le traitement symptomatique de référence** et permet de stimuler la sécrétion des acides biliaires et de diminuer leur concentration dans le sang. Du fait de leur mauvaise absorption digestive, il est recommandé de compléter les patients en vitamines liposolubles (A, D, E et K). Dans 10 à 15 % des cas, il est nécessaire de réaliser une transplantation hépatique car la maladie évolue vers l'insuffisance hépatique. De **nouveaux essais thérapeutiques médicamenteux prometteurs** sont en cours et visent à limiter la réabsorption intestinale des acides biliaires pour protéger le foie.



Dystrophie

musculaire de Duchenne

La dystrophie musculaire de Duchenne se manifeste par une **faiblesse musculaire** qui apparaît dans l'enfance, de manière très progressive. Cette maladie touche d'abord les muscles squelettiques des membres, du tronc, puis le diaphragme ou les muscles abdominaux pouvant entraîner des **problèmes respiratoires**. Elle atteint aussi le cœur et certains muscles d'organes internes comme ceux de la paroi de l'intestin ou de la vessie.

La myopathie de Duchenne **se manifeste chez les garçons**. Elle est liée à des variations pathogènes dans le gène *DMD* situé sur le chromosome X. Les femmes qui ont un chromosome X porteur d'une variation dans ce gène sont dites conductrices : le plus souvent elles ne présentent pas de signe, même si certaines peuvent présenter des symptômes légers et des signes similaires aux garçons. Les femmes conductrices ont un risque sur 4 d'avoir un enfant atteint.

S'il n'y a **pas encore de traitement** pour guérir la dystrophie musculaire de Duchenne, des **médicaments prescrits assez tôt ont une action préventive sur l'évolution** de la maladie. Près de dix ans de vie ont été gagnés sur la maladie en vingt ans, grâce aux soins et aux médicaments disponibles et, aujourd'hui, des molécules innovantes en essai clinique nourrissent **l'espoir d'aller encore plus loin**.

Dystrophie



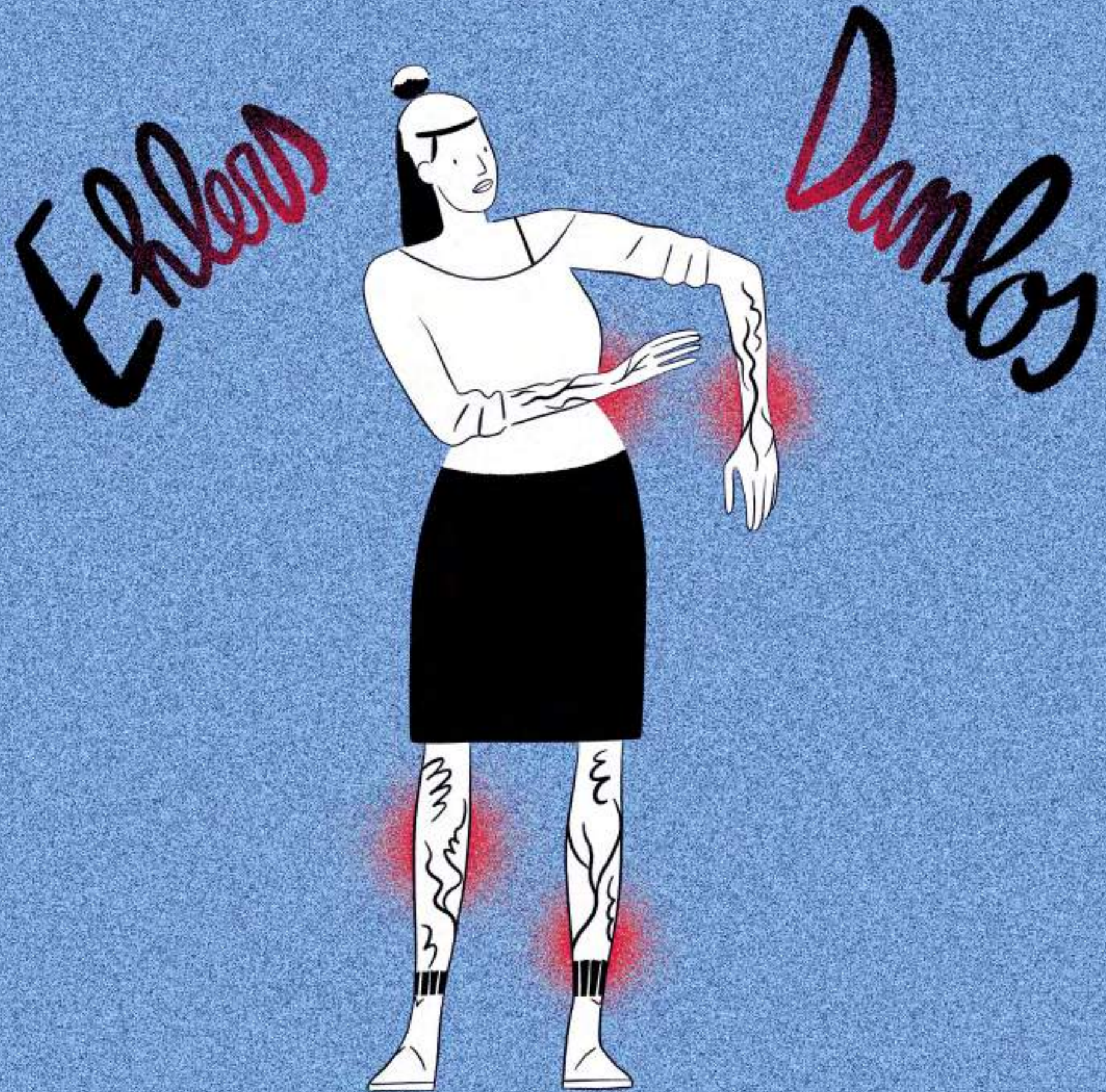
Ehlers-Danlos vasculaire

Le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire est une **anomalie rare du tissu conjonctif** d'origine génétique dont la prévalence est estimée autour de 1/100 000.

Les complications les plus courantes sont les **accidents artériels impliquant les artères de taille moyenne** : dissections, anévrismes, ruptures artérielles et fistules artério-veineuses. Les ruptures d'organes, comme le foie, la rate, le colon ou l'utérus en cours de grossesse, sont les plus courantes. Par ailleurs, les patients atteints ont souvent des **varices** à un jeune âge, une **peau fine et translucide**, une **tendance aux ecchymoses** et des **traits de vieillissement prématuré**.

Le diagnostic repose sur un faisceau d'arguments cliniques, d'examens d'imagerie et sur l'identification d'une variation du gène *COL3A1* qui, à elle seule, apporte la certitude du diagnostic. Le syndrome répond à un mode autosomique dominant, impliquant qu'une personne atteinte aura un risque sur deux de transmettre la variation à son enfant. Une **étude génétique familiale sera particulièrement importante** pour déterminer les personnes à risque. Dans la moitié des cas, une personne atteinte n'a pas de parent atteint, on parle, dans ce cas, de nouvelle mutation.

Une **prise en charge par une équipe multidisciplinaire**, idéalement dans des centres dédiés, est nécessaire pour mettre en œuvre des mesures préventives. Une douleur aiguë et inexpliquée nécessite d'exclure une rupture artérielle. Les interventions vitales peuvent nécessiter une radiologie interventionnelle ou une approche chirurgicale au sein d'équipes spécialisées. Les bêtabloquants sont prescrits pour minimiser le stress artériel par le contrôle de la pression artérielle. L'espérance de vie moyenne est estimée autour de 50 ans.



Fièvre

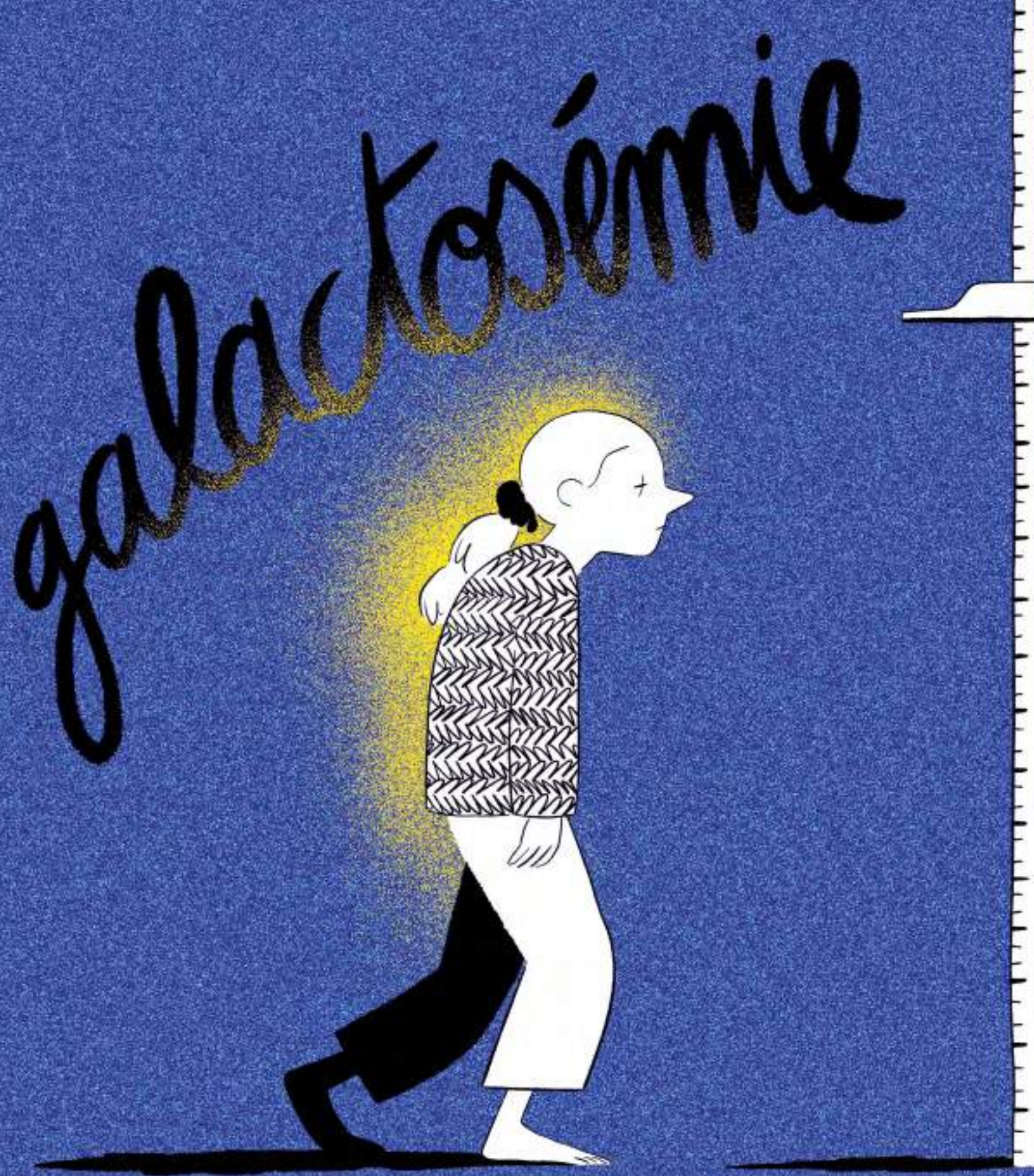
méditerranéenne familiale

La fièvre méditerranéenne familiale est une **maladie auto-inflammatoire** héréditaire caractérisée par des poussées de fièvre élevée pouvant être associées à des **douleurs abdominales**, des **douleurs articulaires et thoraciques** mais également à une **éruption cutanée**. Le stress, l'exposition au froid, des repas riches en graisses, des infections, certains médicaments et les règles peuvent déclencher les crises. Elle était appelée autrefois « maladie périodique ». Cette pathologie est plus fréquente dans les pays du pourtour méditerranéen. Elle peut survenir dès l'enfance et touche autant les hommes que les femmes. Elle est liée à des variations pathogènes dans le gène *MEFV*. Les personnes atteintes ont deux variations dans ce gène avec, le plus souvent, une héritée de leur père non malade et une héritée de leur mère également non malade. Il existe des **traitements** efficaces tels que la colchicine qui permettent de limiter les poussées de la maladie.



Galactosémie

La galactosémie est une **maladie génétique rare impactant le métabolisme des glucides**. Elle est liée à un déficit d'une des trois enzymes nécessaires à l'utilisation du galactose, sucre présent dans le lait et formant le lactose. La galactosémie est une maladie autosomique récessive comme la majorité des maladies métaboliques, c'est-à-dire que les enfants malades ont hérité d'une variation pathogène de leurs deux parents dans un des gènes concernés (*GALT*, *GALK1* et *GALE*). La galactosémie est une maladie à **expression néonatale** : les nouveau-nés vont présenter des **difficultés alimentaires** avec une **mauvaise croissance** et des difficultés à prendre du poids. Des signes neurologiques, comme une hypotonie (manque de tonus) et une léthargie (enfant peu réveillable), et des signes digestifs avec vomissements, ictère (« jaunisse ») ou diarrhées, s'installent progressivement. En l'absence de traitement, la maladie peut évoluer vers une cataracte et une déficience intellectuelle, et peut entraîner le décès de l'enfant par insuffisance hépatique. **Le diagnostic est possible via des analyses métaboliques, par analyse d'urine et prise de sang**. Certains pays, comme les États-Unis, pratiquent un dépistage à la naissance de cette maladie. L'analyse génétique par séquençage des trois gènes connus permet de poser le diagnostic moléculaire. La mise en route d'un **traitement consistant en un régime pauvre en galactose** (produits laitiers mais également certains fruits, légumes ou produits de la mer) permet de normaliser la croissance et le fonctionnement du foie, de faire régresser les symptômes (digestifs, cataracte, neurologiques) et de limiter l'apparition d'un retard du neurodéveloppement. Ce **régime est à maintenir à vie** mais ne permet pas complètement d'empêcher la progression des symptômes.

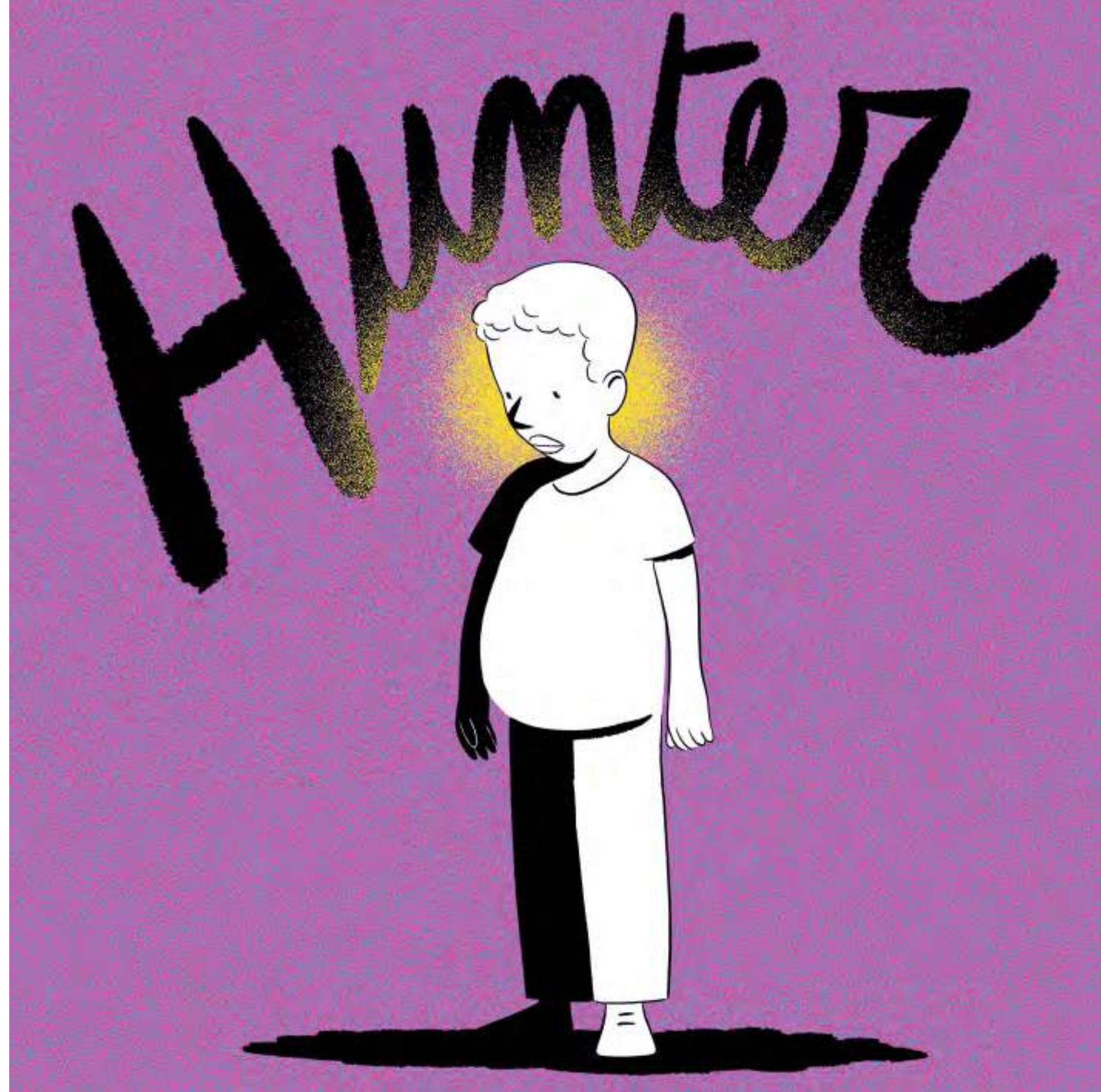


Hunter

La maladie de Hunter, ou mucopolysaccharidose de type II (MPS II), est une maladie génétique qui fait partie des **maladies métaboliques dites « de surcharge lysosomale »**. Cela signifie que **certains composés (appelés glycoaminoglycanes ou mucopolysaccharides), normalement éliminés ou recyclés par l'organisme, ne sont pas dégradés et s'accumulent dans les cellules** (d'où le terme de « surcharge »). Cette accumulation se produit dans de multiples tissus et les signes cliniques sont donc très variables d'un individu à l'autre. Ils peuvent comprendre une petite taille, une macrocéphalie, une macroglossie, une voix rauque, une surdité, une hépatosplénomégalie, une atteinte cardiaque, des anomalies osseuses, un syndrome du canal carpien...

Cette maladie se transmet selon un mode d'**hérédité récessif lié à l'X**, et touche donc principalement les garçons. Les **manifestations sont très variables** en termes de symptomatologie, de sévérité et de vitesse de progression de la maladie. Certaines personnes atteintes auront des symptômes relativement tardifs et légers, compatibles avec une vie quasi normale ; d'autres auront des problèmes très sévères dès la petite enfance avec une aggravation rapide et un décès précoce.

La **prise en charge thérapeutique est complexe** et peut comprendre une enzymothérapie substitutive, voire une greffe de cellules souches hématopoïétiques.



Insuffisance Ovarienne Prématurée

L'Insuffisance Ovarienne Prématurée (IOP) est un dysfonctionnement ovarien caractérisé par une **absence de règles** (aménorrhée) primitive ou secondaire à une **diminution prématurée de la quantité des follicules ovariens** avant l'âge de 40 ans.

Il s'agit d'un **trouble hétérogène** qui atteint environ 1 femme sur 100 de moins de 40 ans et 1 femme sur 1000 de moins de 30 ans.

L'insuffisance ovarienne entraîne une **infertilité** et des **symptômes du climatère semblables à ceux observés lors d'une ménopause physiologique** : palpitations, intolérance à la chaleur, bouffées de chaleur, anxiété, dépression, fatigue. Mais le terme de ménopause précoce est inexact, car, chez certaines patientes, une activité ovarienne persiste. De plus, les déficits hormonaux peuvent avoir des conséquences cardiovasculaires, métaboliques, neurologiques à long terme, et mener à la survenue précoce d'une ostéoporose.

L'hétérogénéité de l'insuffisance ovarienne prématurée tient aussi à la variété de ses causes, incluant des mécanismes auto-immuns, toxiques, médicamenteux et génétiques.

La prise en charge comprend l'**hormonothérapie substitutive** (œstro-progestatifs). La prise en charge de l'infertilité passe régulièrement par le **don d'ovocytes**.



Jalili

Le syndrome de Jalili est une maladie génétique très rare, caractérisée par une **atteinte des dents** appelée amélogénèse imparfaite et une **atteinte de la rétine** appelée dystrophie des cônes et des bâtonnets. L'amélogénèse imparfaite est un **trouble de la formation de l'émail des dents**, ce qui les rend fragiles, décolorées et plus sensibles aux caries. La dystrophie des cônes et des bâtonnets de la rétine, quant à elle, est une affection de la partie de l'œil qui capte la lumière. Elle est responsable d'une **perte progressive de la vision centrale, de la vision nocturne et de la vision des couleurs, qui précède généralement la perte de la vision périphérique**. Cette pathologie est responsable d'une importante déficience visuelle au cours de l'enfance, voire de la petite enfance.

Le diagnostic du syndrome de Jalili peut être suspecté très tôt, dès l'âge de 3 mois, à partir de l'observation des manifestations ophtalmologiques. Parfois, le syndrome n'est diagnostiqué qu'à un âge avancé.

Il n'existe **pas, à ce jour, de traitement curatif** de ce syndrome. La prise en charge des patients atteints repose sur la **mise en place de soins dentaires spécialisés** pour renforcer et protéger l'émail et par un **suivi ophtalmologique régulier**. Des aides visuelles peuvent également être proposées pour améliorer la qualité de vie des patients.

Le diagnostic peut être confirmé par un test génétique. Ce syndrome est causé par des variations pathogènes du gène *CNNM4*, qui joue un rôle clé dans la formation de l'émail et la fonction rétinienne. Il se transmet de manière autosomique récessive, ce qui signifie qu'une personne doit hériter d'une copie altérée du gène *CNNM4* de chacun de ses parents pour développer la maladie. Un **diagnostic précoce et une prise en charge adaptée** peuvent aider à mieux prendre en charge les symptômes et à améliorer la qualité de vie des patients.

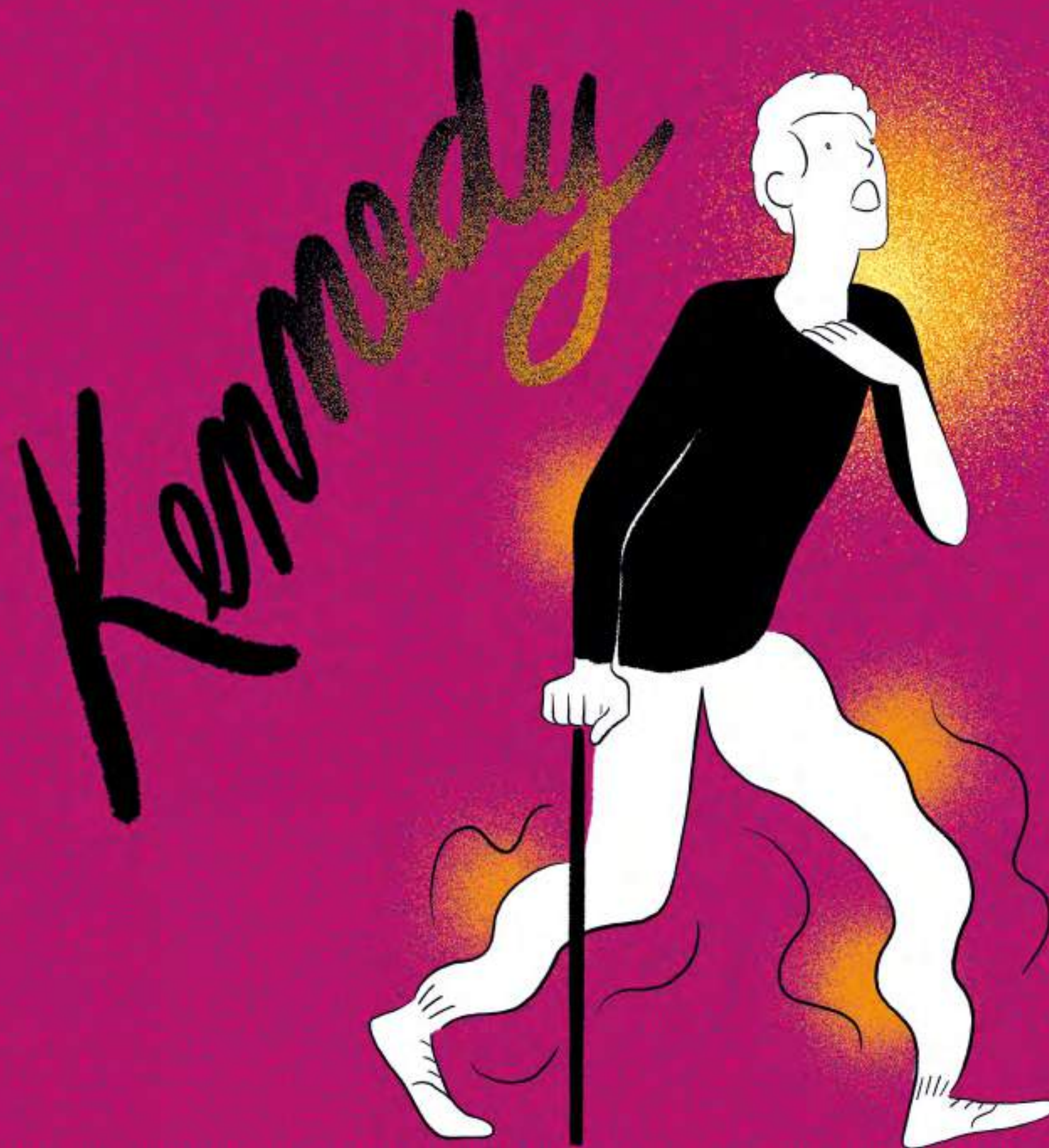


Kennedy

La maladie de Kennedy (ou amyotrophie bulbo-spinale liée à l’X) est une **maladie neuromusculaire** rare qui touche essentiellement les hommes à l’âge adulte. Cette maladie est liée à une variation pathogène du récepteur aux androgènes, et s’exprime de deux grandes façons : par une **atteinte hormonale**, et une **atteinte neurologique**. Sur le plan hormonal, la variation pathogène empêche l’action des hormones sexuelles masculines, générant un **retard de puberté** chez les jeunes garçons, une gynécomastie, puis des **troubles de la fertilité**. Sur le plan neurologique, elle engendre une neuropathie qui se traduit par une **perte de force progressive** des muscles des membres mais également du visage et de la gorge, et par des **frémissements des muscles** sous la peau, correspondant à des **contractions musculaires** de toute petite amplitude, appelées « fasciculations ». De par sa présentation clinique, cette maladie est **souvent confondue à tort avec une sclérose latérale amyotrophique** (SLA), une autre pathologie neurodégénérative touchant les motoneurones. Toutefois, la SLA affecte à la fois le système nerveux central et périphérique, tandis que la maladie de Kennedy touche principalement les motoneurones du système nerveux périphérique.

Le gène codant le récepteur aux androgènes étant localisé sur le chromosome X, cette maladie touche principalement les hommes, les femmes étant habituellement porteuses asymptomatiques de la variation pathogène, mais ne développent pas la maladie.

La maladie de Kennedy touche habituellement les hommes jeunes, entre 30 et 50 ans. Elle évolue de façon lentement progressive sur plusieurs dizaines d’années. Cependant, des formes d’évolution plus rapide existent. Ce sont les **troubles de la déglutition et/ou de la fonction respiratoire** qui rendent la maladie plus sévère. En effet, la faiblesse progressive de certains muscles respiratoires (notamment du diaphragme) et les risques de fausses routes alimentaires peuvent entraîner des complications pulmonaires (pneumopathies) qui peuvent être graves.



Laparoschisis

Le laparoschisis, aussi appelé « gastroschisis », est une **malformation congénitale**, c'est-à-dire présente dès la naissance, qui se constitue au cours du développement fœtal. Cette malformation est caractérisée par une **fermeture incomplète de la paroi abdominale**, le plus souvent à droite de l'ombilic (nombril). Cette ouverture est responsable d'une **extériorisation d'une partie des anses intestinales**. Si l'ouverture est très large, d'autres organes comme l'estomac ou la vessie peuvent se retrouver à l'extérieur de la cavité abdominale. Le pronostic pour le fœtus dépend principalement de la capacité des organes extériorisés à maintenir leurs fonctions et de la qualité de leur apport sanguin. Un bon flux sanguin est, en effet, essentiel pour éviter des dommages aux organes. Si l'ouverture de la cavité abdominale est trop étroite ou si elle rétrécit, la vascularisation de l'intestin extériorisé peut être compromise, entraînant un risque de lésions pouvant aller jusqu'à une nécrose et une perforation intestinale.

Si cette **malformation peut être impressionnante, le pronostic pour le fœtus est, en général, très bon**. Le diagnostic étant le plus souvent effectué en période prénatale lors d'un examen échographique, il est possible d'instaurer une surveillance rapprochée au cours de la grossesse et de préparer l'accouchement dans les meilleures conditions.

La prise en charge consiste en une **intervention chirurgicale**, réalisée en urgence à la naissance, pour replacer les organes extériorisés à l'intérieur de la cavité abdominale. L'accouchement est donc organisé dans un centre spécialisé, avec des professionnels formés à ces situations et avec des équipes anesthésiques et chirurgicales disponibles pour prendre en charge l'enfant dès la naissance. La réintégration des intestins dans l'abdomen ne peut pas toujours se faire en une seule fois et doit parfois être faite de façon progressive, sur plusieurs jours. Entre les opérations, les organes extériorisés sont protégés des agressions extérieures par une enveloppe stérile. En règle générale, une **réalimentation complète par la bouche est obtenue au bout de six semaines**. En attendant, la nutrition se fait par voie veineuse (alimentation parentérale).

Le laparoschisis est une anomalie du développement fœtal mais **son origine exacte reste inconnue à ce jour**. Aucune cause génétique n'a pu être identifiée et si quelques cas familiaux ont été rapportés, ceux-ci restent exceptionnels.



Marfan

Le syndrome de Marfan est une maladie génétique dont la prévalence est estimée à 1/5000. Il est particulièrement connu pour son **risque de dilatation progressive de l'aorte** s'accompagnant d'un risque élevé de dissection aortique qui conditionne le pronostic. Il s'y associe souvent des **troubles squelettiques caractéristiques** (grande taille, scoliose, bras et extrémités longs, pieds plats...), ophtalmologiques (ectopie du cristallin, myopie), dermatologiques (vergetures), et plus rarement pulmonaires (risque de décollement du poumon appelé pneumothorax).

Le syndrome de Marfan peut être diagnostiqué dans l'enfance comme à l'âge adulte, et peut toucher les hommes comme les femmes. Le syndrome de Marfan résulte, en général, de la **production défectueuse d'une protéine**, nommée Fibrilline 1. Le type de variation peut influencer l'âge auquel les premiers symptômes apparaissent et la gravité de la présentation clinique. Néanmoins, une personne atteinte d'un syndrome de Marfan peut avoir une combinaison de manifestations différentes de celles d'un autre membre de la même famille, avec la même variation.

Le syndrome répond à un mode autosomique dominant, impliquant qu'une personne atteinte aura un risque sur deux de transmettre la variation à son enfant. Dans 1/3 des cas, une personne atteinte n'a pas de parent atteint, on parle, dans ce cas, de nouvelle mutation.

Il n'existe **aucun traitement curatif** du syndrome de Marfan. Un **suivi pluridisciplinaire est recommandé tout au long de la vie**. Un traitement par bêtabloquants dès l'enfance permet de réduire la vitesse de progression de la dilatation de l'aorte. Une chirurgie aortique préventive pourra être proposée lorsque le risque de dissection devient trop important. Des chirurgies ophtalmologiques et orthopédiques peuvent, parfois, être nécessaires.



NF1

La neurofibromatose 1 (NF1), ou maladie de Von Recklinghausen, est une maladie liée à une **altération du gène NF1**. Elle se manifeste par des taches café au lait sur la peau et des tumeurs situées le long des nerfs, appelés neurofibromes. Selon la taille, le nombre et l'emplacement de ces neurofibromes, des complications peuvent survenir. C'est une des maladies génétiques les plus fréquentes. Elle peut être d'origine familiale (transmise par un des parents) ou sporadique (variation génétique spontanée).

Ses **manifestations sont extrêmement variables** d'un malade à l'autre, allant des formes mineures pouvant presque passer inaperçues aux formes sévères. Les manifestations les plus souvent rencontrées sont cutanées et neurologiques mais d'autres organes peuvent être touchés comme l'œil, les os... L'hypertension artérielle y est plus fréquente que dans la population générale, ainsi que certains cancers. En outre, la NF1 peut être associée à d'autres pathologies, telles que le TDA/H (Troubles Déficitaires de l'Attention avec ou sans Hyperactivité) ou les TSA (Troubles du Spectre Autistique). Elle est de pronostic très variable selon les signes, qui peuvent être très différents, même au sein d'une famille. Le traitement de la NF1 repose sur une **surveillance spécifique visant à reconnaître précocement les complications**. De **nouvelles options thérapeutiques** font actuellement l'objet d'essais cliniques tels que le selumetinib, inhibiteur de MEK1/2, qui est autorisé chez les enfants porteurs de neurofibromes plexiformes.



Ostéogenèse imparfaite

L'ostéogenèse imparfaite, appelée aussi « maladie des os de verre », est une affection génétique, caractérisée par une **fragilité osseuse** et une **faible masse osseuse** à l'origine de **fractures à répétition, survenant à la suite de traumatismes bénins**. Cette maladie **se manifeste très différemment d'un malade à l'autre** : il ne s'agit pas d'une entité unique mais plutôt d'un groupe de maladies. Elle est le plus souvent causée par une **anomalie du collagène** de type I, présent dans les os, les dents, le tissu conjonctif, l'appareil auditif et les vaisseaux ; elle entraîne donc, souvent, **des atteintes en dehors du squelette**.

La maladie se révèle à un âge variable en fonction de sa gravité. Les formes les plus sévères apparaissent durant la **vie intra-utérine**, alors que les formes bénignes peuvent se manifester uniquement à l'âge adulte. Le plus souvent, cependant, les **premières fractures surviennent au moment de l'acquisition de la marche**.



Polykystose rénale dominante

La polykystose rénale autosomique dominante (ADPKD) est la **maladie héréditaire rénale la plus fréquente**. Elle est la conséquence de la présence d'une variation génétique sur le gène *PKD1* principalement et *PKD2*.

Elle est caractérisée par la formation de **nombreux kystes rénaux** causant une **hypertrophie rénale progressive** pouvant évoluer vers l'**insuffisance rénale**. Certaines manifestations extrarénales peuvent être retrouvées comme des kystes hépatiques par exemple. Les symptômes surviennent généralement à l'âge adulte, à la différence de la polykystose rénale type récessif.

Le **diagnostic est réalisé à partir d'une échographie rénale** et peut être accompagné d'une **IRM rénale** ou d'une tomodensitométrie. Un test génétique peut également être réalisé chez les apparentés d'une personne atteinte.

Le pronostic dépend de la sévérité et de l'âge d'apparition de la maladie. Environ la moitié des personnes atteintes vont présenter une insuffisance rénale avant l'âge de 60 ans.

Actuellement, **les traitements concernent principalement les symptômes associés**. En cas d'insuffisance rénale, **des dialyses peuvent être nécessaires**. Une **transplantation rénale** peut aussi être recommandée dans les cas les plus sévères.



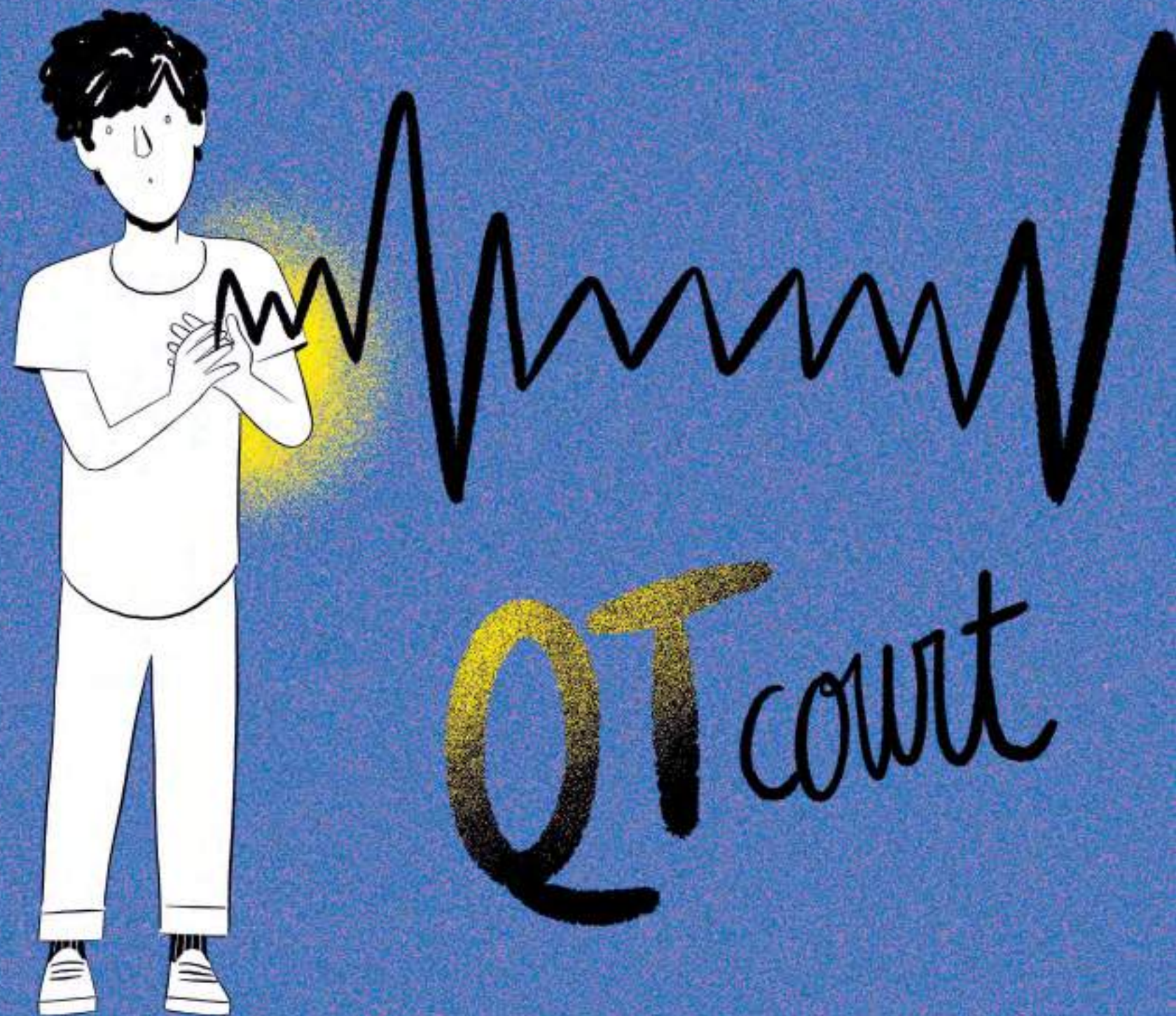
QT court

Le syndrome du QT court est une maladie génétique extrêmement rare du **rythme cardiaque** se caractérisant par une anomalie sur l'électrocardiogramme avec un intervalle QT court (temps entre le début de l'onde QRS et la fin de l'onde T). Cette maladie touche principalement le jeune adulte ou l'enfant en bas âge. Elle peut être la conséquence de la présence d'un variant génétique pathogène dans différents gènes. Cependant, aucune cause génétique n'est retrouvée pour environ 40% des cas.

Les personnes atteintes de cette maladie peuvent être **asymptomatiques**. On peut retrouver parmi les symptômes : des syncopes et des arythmies dont la survenue d'une fibrillation ventriculaire (un trouble du rythme cardiaque correspondant à la contraction rapide, désorganisée et inefficace des ventricules cardiaques). La présentation clinique la plus fréquente est la survenue d'une mort subite. Le **risque de mort subite est plus élevé durant la première année de vie et entre 20 et 40 ans**.

Lorsqu'un diagnostic est réalisé à partir d'un électrocardiogramme, une évaluation clinique est recommandée pour tous les membres de la famille y compris les nouveau-nés.

La **pose d'un défibrillateur automatique** implantable est recommandée chez les patients ayant connu un épisode de tachycardie ventriculaire ou un arrêt cardiaque.



Rachitisme

hypophosphatémique

Le rachitisme est une pathologie de l'enfant se caractérisant par un **défait de minéralisation des os**. Malformations, fragilité et douleurs osseuses peuvent ainsi se manifester.

Le rachitisme hypophosphatémique (RH) fait partie de la famille des rachitismes vitamino-résistants. Il est secondaire à une perte rénale de phosphore. Le diagnostic est, en général, évoqué à l'âge de la marche, devant l'**apparition progressive d'une déformation des membres inférieurs et d'un retard de croissance**. D'autres signes cliniques peuvent apparaître lorsque le diagnostic est plus tardif : anomalies d'éruption dentaire, abcès dentaires sans carie, et, de manière exceptionnelle, signes d'hypophosphatémie (faible taux de phosphate dans le sang) chronique.

Chez les jeunes enfants, le risque de craniosténose (anomalie de la croissance du crâne) existe et une surveillance régulière du périmètre crânien est nécessaire ; chez les enfants plus grands, l'existence de vertiges, de céphalées ou de signes neurologiques devra faire éliminer une malformation de Chiari (anomalie de la charnière cervico-occipitale). Chez l'adulte ou l'adolescent, le diagnostic sera porté devant une asthénie (sensation de fatigue intense), des signes musculaires, des douleurs osseuses, avec une hypophosphatémie sur le bilan biologique.

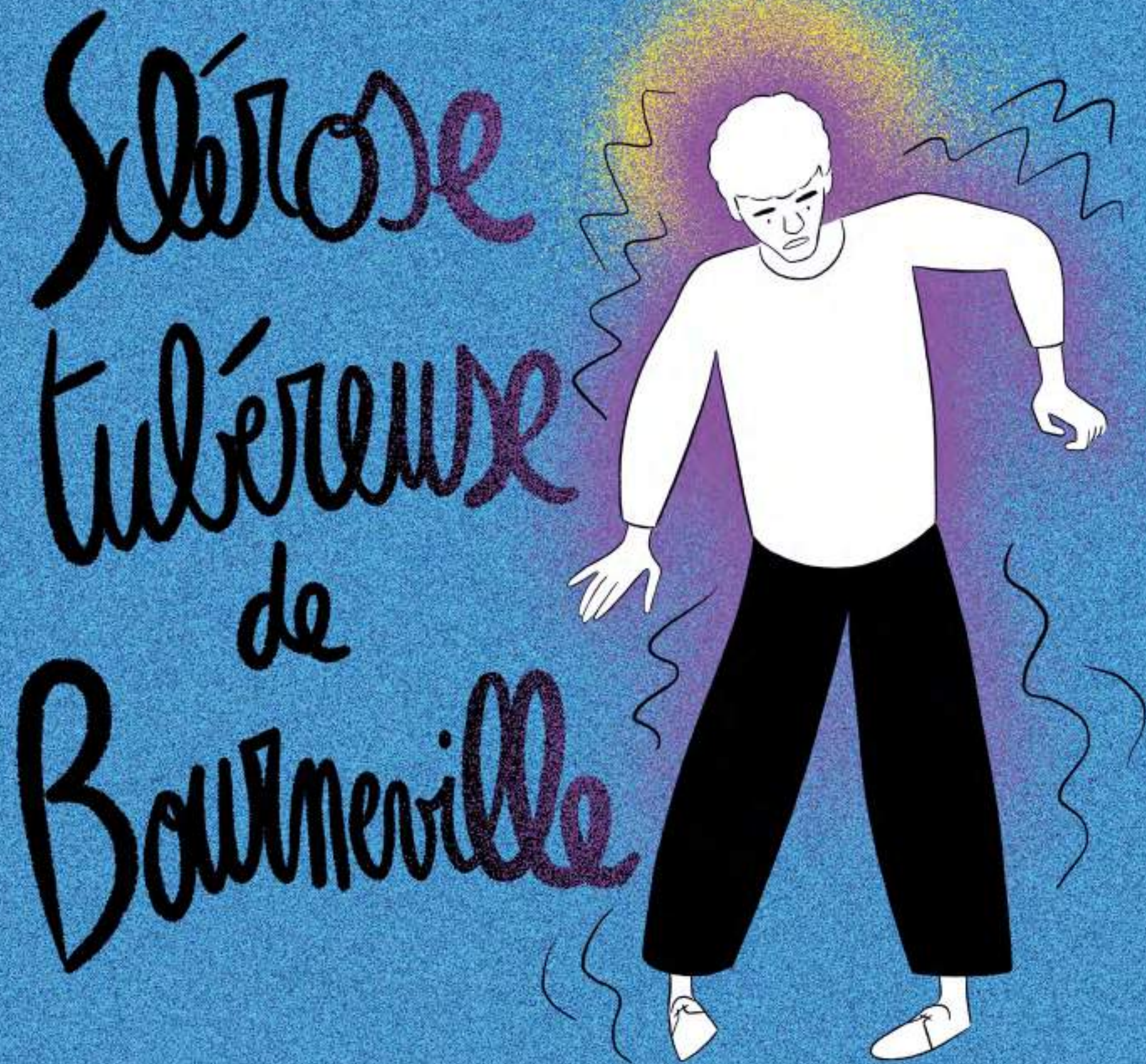
rachitisme hypophosphatémique



S

Sclérose tubéreuse de Bourneville

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie liée à une altération du gène *TSC1* ou *TSC2*, qui se caractérise par le **développement de tumeurs bénignes**, c'est-à-dire non cancéreuses. Ces tumeurs peuvent atteindre plusieurs organes tels que la peau, le cerveau, les reins, les yeux, le cœur, les poumons. Ses **manifestations cliniques et son évolution sont très variables** d'une personne à l'autre, y compris au sein d'une même famille. Les atteintes neurologiques constituent souvent l'aspect le plus difficile de la maladie. L'**épilepsie** représente la manifestation la plus fréquemment associée à la STB, affectant jusqu'à 90% des patients. Un **trouble du spectre de l'autisme** et des **difficultés d'apprentissage** peuvent, aussi, être présents. Son diagnostic peut être fait à tout âge, y compris en anténatal et repose sur un ensemble d'arguments cliniques et radiologiques. Le **pronostic est variable** selon les signes et les complications de la maladie. Les inhibiteurs de la voie mTOR (sirolimus et évérolimus) peuvent être prescrits selon les signes présentés par le patient. D'autres **molécules sont actuellement à l'étude** (antagoniste du récepteur métabotrope au glutamate 5, doxycycline, cannabidiol, simvastatine, bêtabloquants).



Thalassémie

Les thalassémies sont un groupe de pathologies génétiques qui **empêchent la production efficace d'hémoglobine**.

L'hémoglobine est une protéine du sang, qui lui donne sa couleur rouge et permet le transport de l'oxygène dans l'organisme. Il en existe différents types. Suivant le type d'hémoglobine touché et la sévérité de l'impact de la variation génétique sur la fabrication de la protéine, la thalassémie sera de gravité variable. Certaines formes n'entraînent pas de symptômes, alors que d'autres (dites « majeures ») peuvent mettre la vie en danger dès la petite enfance.

L'**anémie**, c'est-à-dire le manque d'hémoglobine, entraîne un apport en oxygène insuffisant dans les tissus. C'est le principal symptôme de la thalassémie. Elle se manifeste par une **fatigue excessive**, une **peau pâle**, une **atteinte de la rate et du foie**. Certains os deviennent plus épais, alors que d'autres (ceux des bras et des jambes) sont plus fragiles. Chez les enfants, la croissance peut aussi

être impactée.

Le diagnostic de thalassémie se fait par l'étude des globules rouges sur une prise de sang. L'étude de la variation génétique est utile pour préciser le type exact de thalassémie.

Dans les situations où les symptômes impactent trop la vie des patients, le principal traitement est la **transfusion**. Elle doit être répétée (toutes les 2 à 5 semaines), afin de fournir régulièrement au corps un « stock » de cellules sanguines fonctionnelles. Ces transfusions peuvent provoquer un excès de fer qu'il faut alors prendre en charge.

Le seul traitement permettant de guérir définitivement une thalassémie est la **greffe de cellules souches hématopoïétiques**, qui remplace la moelle osseuse (l'organe de production des cellules sanguines) du patient par celle d'un donneur sain. Cette thérapeutique est lourde, et sa faisabilité dépend de l'état de santé du patient ainsi que de la présence d'un donneur compatible.

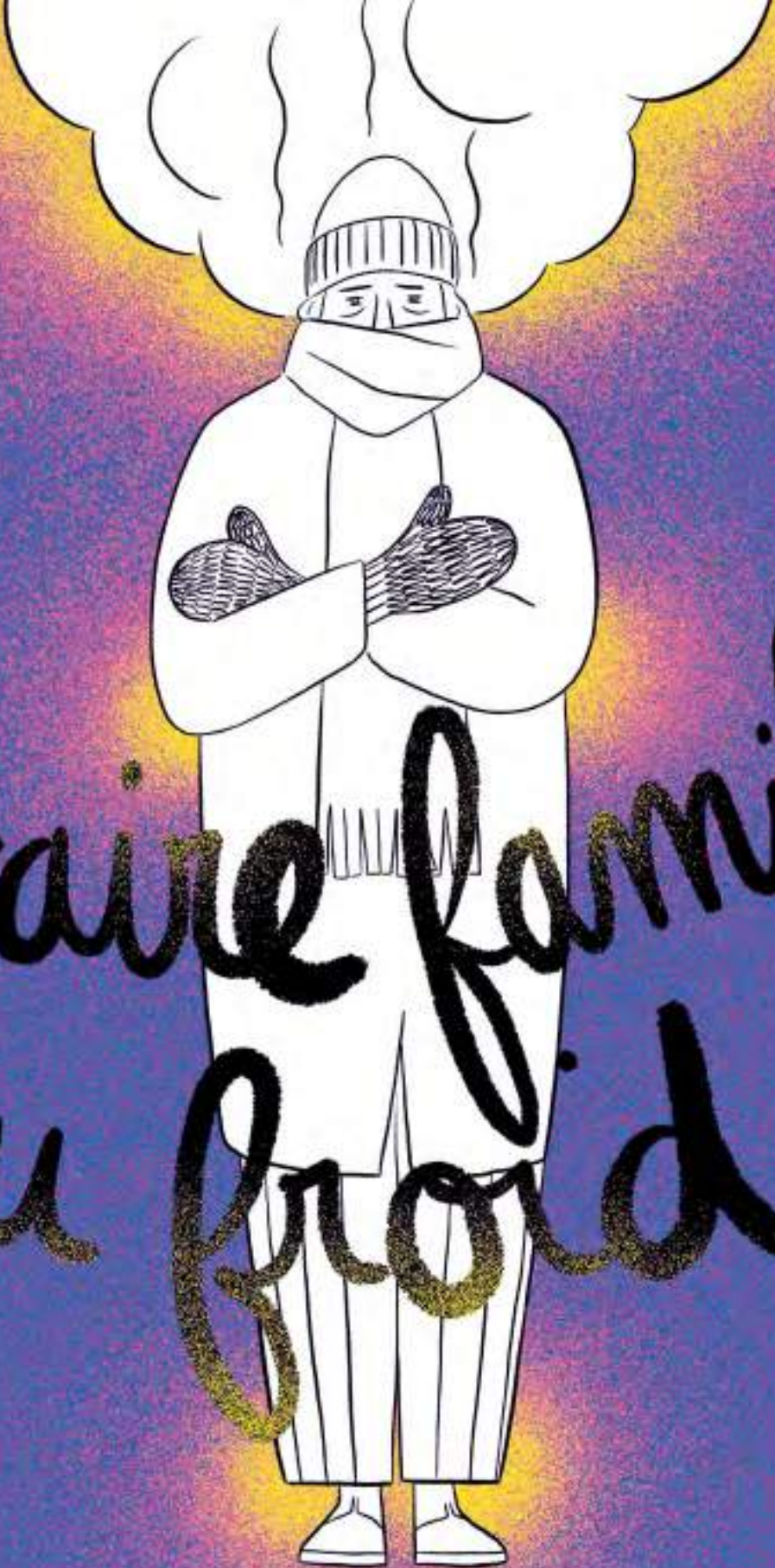
La **thérapie génique est actuellement étudiée** et pourrait permettre de guérir définitivement les thalassémies.



U

Urticaire familial au froid

L'urticaire familial au froid (FCAS) se caractérise par de **courts épisodes de fièvre récurrents**, des **éruptions cutanées** et des **douleurs articulaires déclenchées par une exposition au froid**. Parmi les autres symptômes habituellement rapportés, on note une conjonctivite et des douleurs musculaires. Généralement, les symptômes apparaissent entre 1 à 2 heures après une exposition généralisée au froid ou à des variations de températures importantes. **Ces crises sont de courte durée** (moins de 24 heures). **Elles disparaissent d'elles-mêmes** sans traitement. La maladie apparaît souvent précocement, à la naissance ou au cours des 6 premiers mois de vie. On note la présence d'une **inflammation** aux analyses de sang pendant les périodes symptomatiques. **La qualité de vie des patients souffrant de FCAS varie selon la fréquence et l'intensité de ces symptômes.**

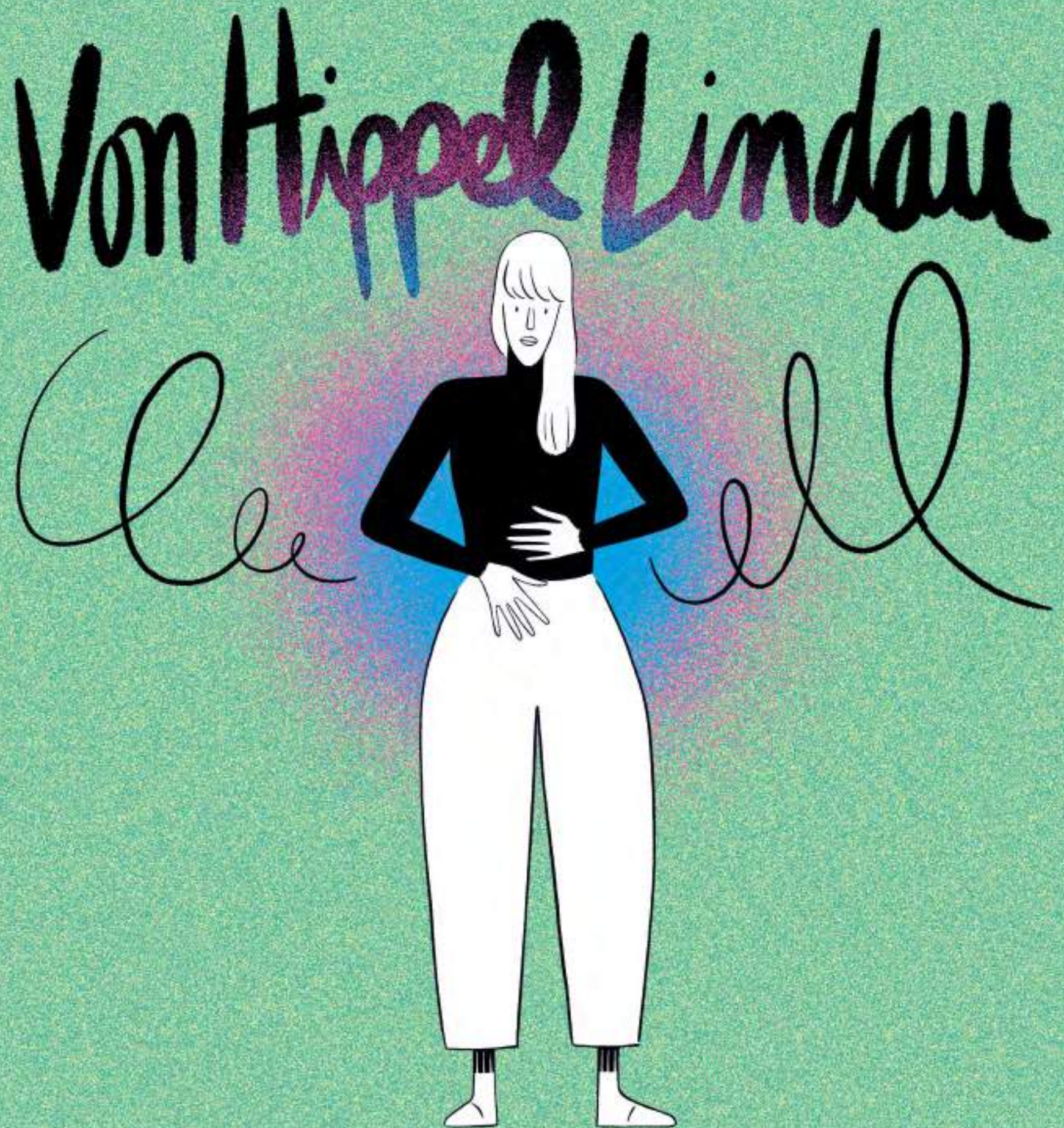


Urticaire familial
au froid

Von Hippel-Lindau

La maladie de Von Hippel-Lindau est un syndrome qui prédispose au développement de **tumeurs bénignes et malignes**. Les tumeurs les plus fréquemment rencontrées sont des hémangioblastomes (tumeurs bénignes du système nerveux central), des **cancers du rein** et des **phéochromocytomes** (tumeurs bénignes ou malignes de la glande surrénale). Les patients peuvent également développer des **kystes à différents niveaux** : épидидyme (partie du système reproducteur masculin), pancréas, rein et sac endolymphatique (appendice de l'oreille interne).

La maladie est due à des **variations pathogènes du gène VHL** qui est un gène suppresseur de tumeur. Lorsque que la variation pathogène en cause est retrouvée dans une famille, un test prédictif peut être proposé aux apparentés dès l'âge de 5 ans. Un **suivi régulier** est, par la suite, recommandé chez les personnes porteuses de ce syndrome afin de permettre une **détection précoce des tumeurs**. Le traitement de la maladie de Von Hippel-Lindau consiste, le plus souvent, à l'**exérèse chirurgicale des tumeurs** avant qu'elles ne deviennent symptomatiques.



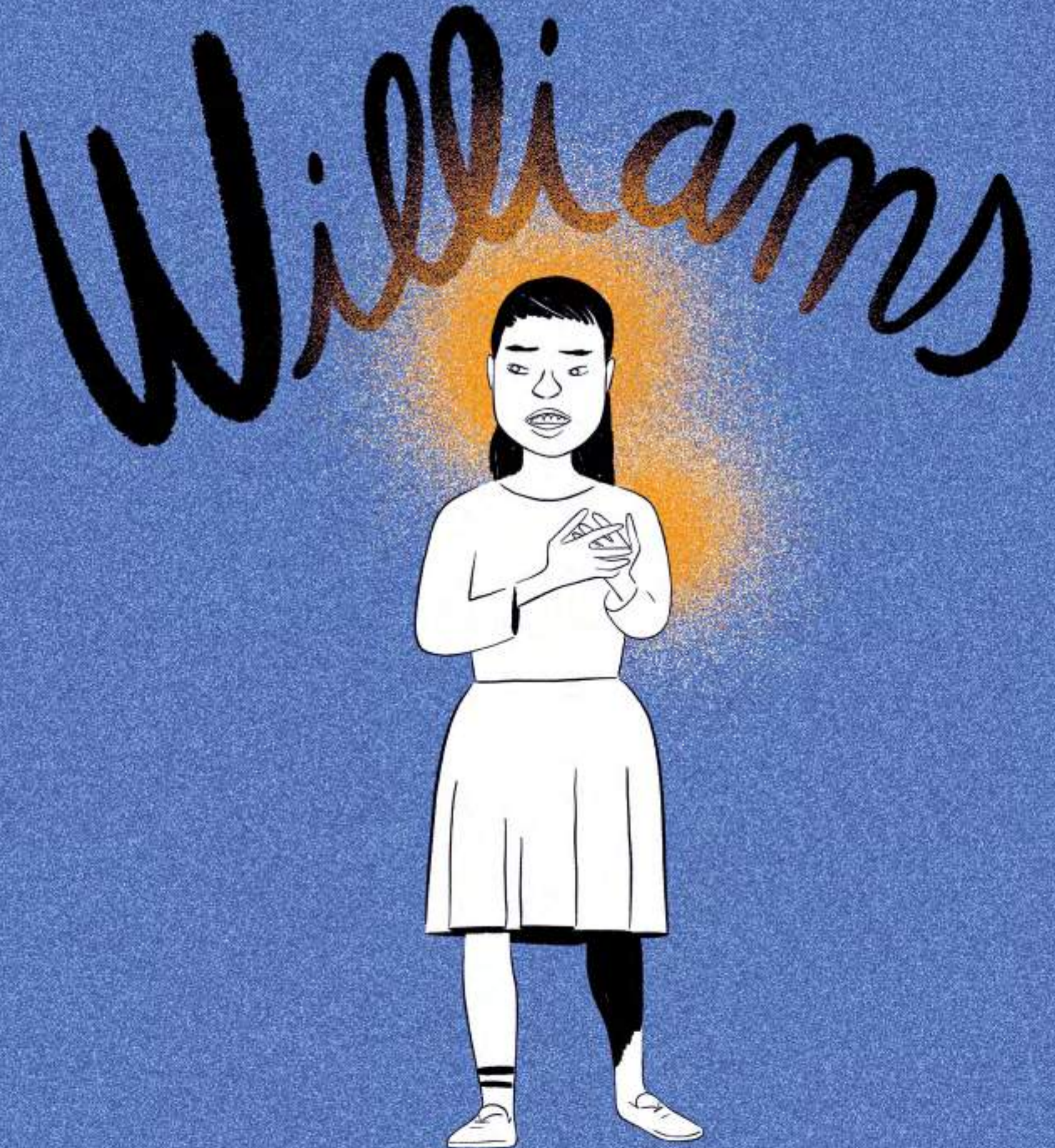
Williams

Le syndrome de Williams, aussi appelé syndrome de Williams-Beuren, est une **maladie génétique chromosomique liée à la perte d'un petit fragment d'un chromosome** (microdélétion) qui

associe, généralement, des **atteintes vasculaires et cardiaques**, une **déficience intellectuelle**, des particularités faciales et comportementales et un retard psychomoteur. Un **retard de croissance** est aussi fréquent.

À la naissance, le diagnostic peut être suspecté sur l'association d'une **malformation du cœur** et d'une **hypercalcémie** (trop grande quantité de calcium dans le sang). En revanche, dans les cas où il n'y a ni cardiopathie ni hypercalcémie, le diagnostic à cet âge est difficile.

Ensuite, il est évoqué principalement sur les caractéristiques physiques et le déficit intellectuel. Le diagnostic est confirmé, dans 95 % des cas, par la mise en évidence de l'anomalie génétique, à savoir la microdélétion du chromosome 7.



X fragile

Le syndrome de l’X fragile, aussi appelé syndrome de Martin et Bell, est la cause la plus fréquente de déficience intellectuelle **héréditaire**. Ce syndrome est dû à une expansion de répétition de triplets au sein du gène *FMR1* situé sur le chromosome X. En fonction du nombre de répétition de triplets, la variation génétique est classée en 2 catégories : les mutations dites « complètes » et les « prémutations ».

Les symptômes pour les personnes ayant une mutation complète sont, le plus souvent, un **déficit intellectuel**, des **troubles du comportement** et des **caractéristiques physiques particulières**. Ces manifestations sont très **variables d’une personne à l’autre** et sont habituellement moins marquées chez les femmes que chez les hommes.

Les personnes ayant une prémutation ne sont pas atteintes du syndrome de l’X fragile, autrement dit, elles ne présentent pas les signes typiques. Cependant, les hommes peuvent présenter un syndrome neurodégénératif appelé FXTAS « Fragile X-associated tremor / ataxia syndrome ». Par ailleurs, les femmes ayant une prémutation peuvent présenter une insuffisance ovarienne précoce (IOP).

Le diagnostic chez l’enfant peut être suspecté devant des **troubles du langage, du comportement**, des apprentissages mais également devant une **déficience intellectuelle**. À ce jour, il n’existe pas de traitement curatif mais une prise en charge pluridisciplinaire peut être mise en place. En outre, il existe des **essais cliniques pour diminuer les symptômes neurologiques**.

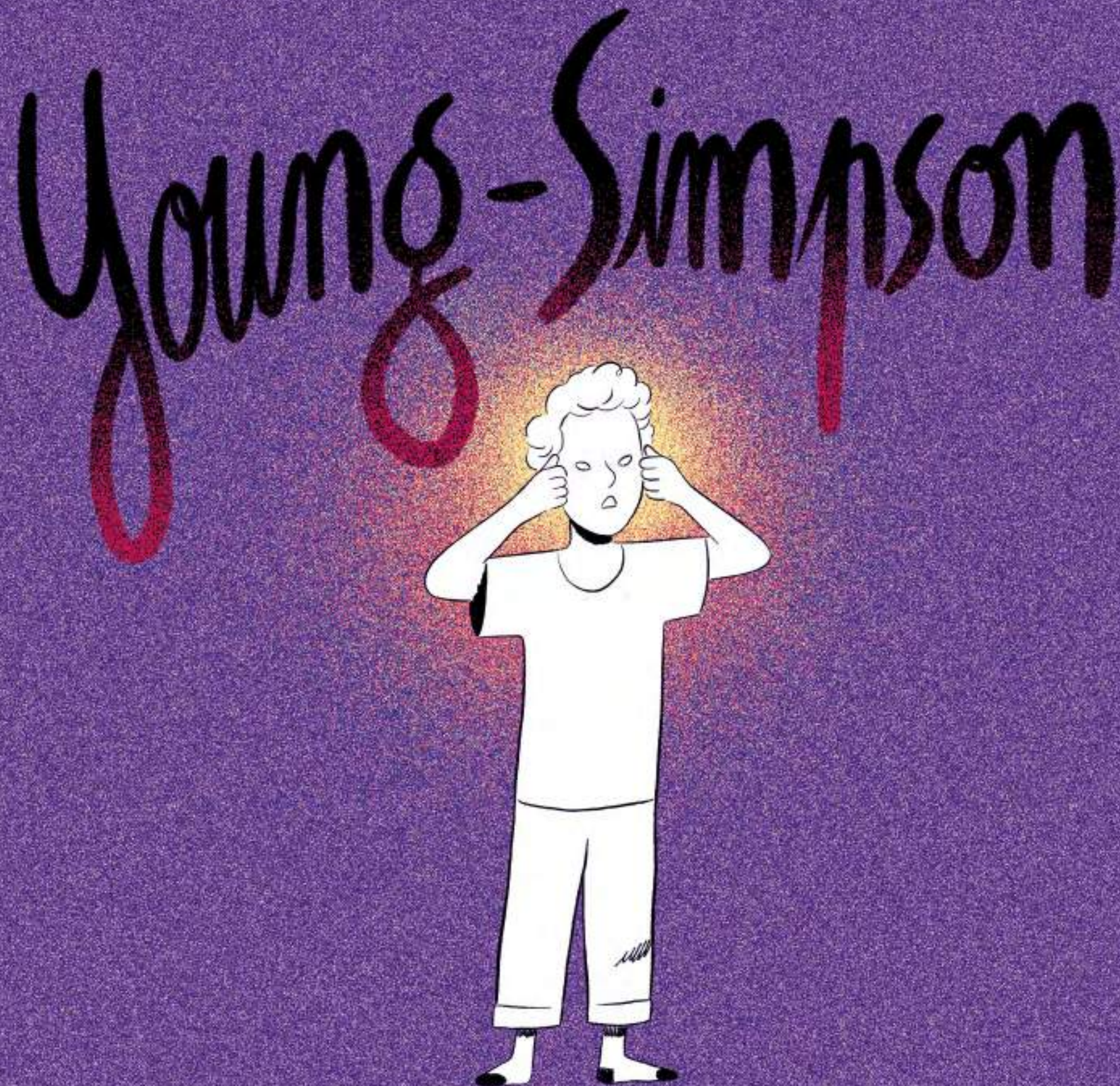


Young-Simpson

(également appelé Odho)

Le syndrome de Young-Simpson (YSS) est une maladie congénitale (présente à la naissance) rare caractérisée par des symptômes tels qu'une **hypotonie** (tonus musculaire insuffisant), une **hypothyroïdie congénitale**, des **particularités morphologiques faciales** distinctives (dont une atteinte des paupières, une petite bouche et un aspect de masque du visage). Ce syndrome inclut également un **trouble du développement intellectuel** de sévérité variable, avec **retard global de développement**. Dans environ 50% des cas, il a été rapporté des malformations cardiaques, un retard de croissance postnatal et/ou des malformations génitales. Enfin, il peut également exister des **malformations cérébrales et/ou une microcéphalie** (tête plus petite que la norme).

Il existe des critères majeurs (principalement les atteintes faciales) et mineurs faisant suspecter ce syndrome. La **suspicion clinique** est souvent précoce. Le syndrome YSS est lié à des altérations du gène *KAT6B*, la grande majorité du temps apparues nouvellement chez la personne atteinte. Au-delà des prises en charge habituelles, notons qu'il existe des traitements médicamenteux en cas d'atteinte de la thyroïde.

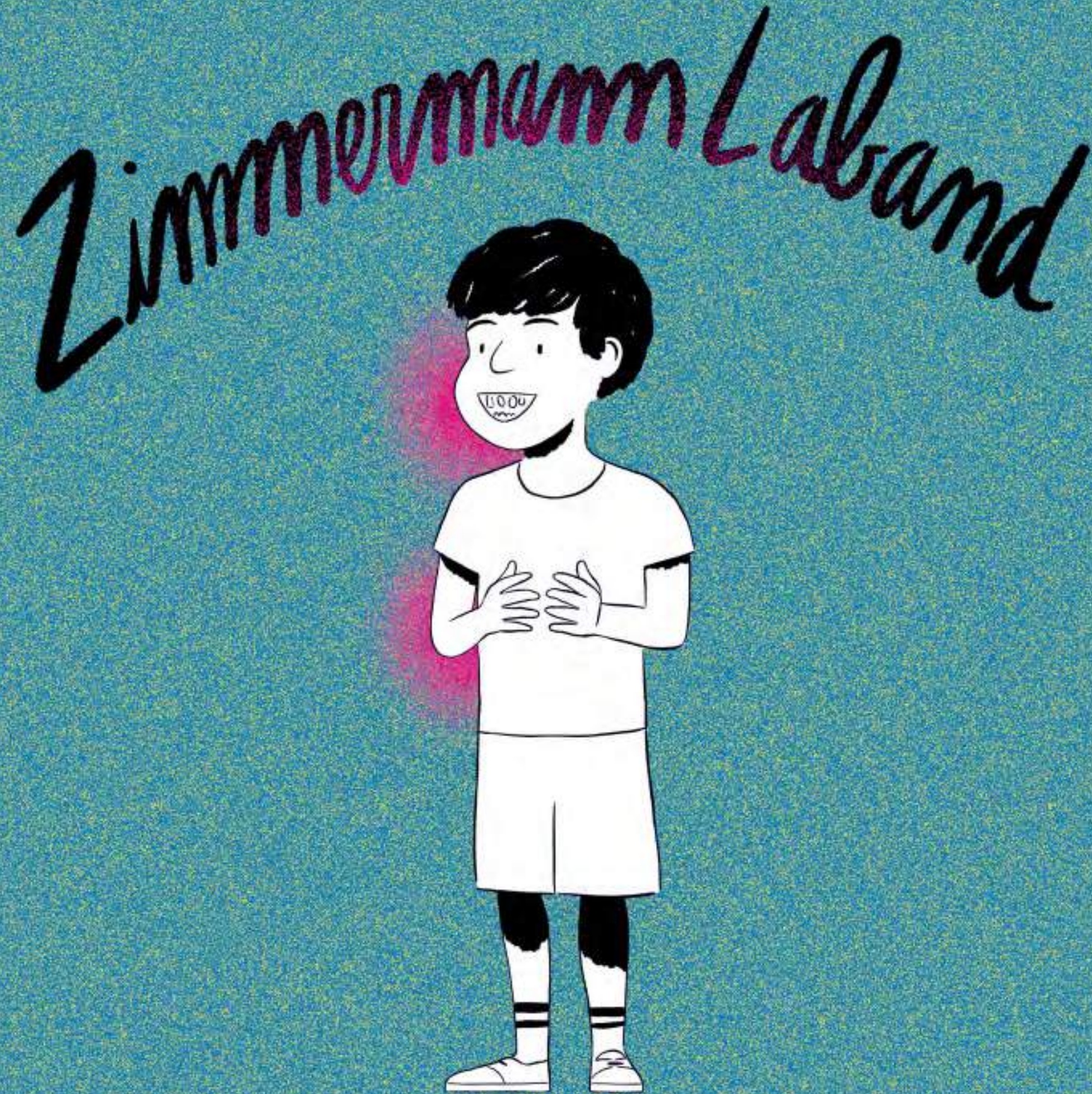


Zimmermann-Laband

Le syndrome de Zimmermann-Laband se caractérise par la présence d'une **hypertrophie gingivale progressive** et diffuse, souvent avec plusieurs dents retenues dans la gencive (responsable d'une éruption tardive des dents) et des **malformations osseuses de la mâchoire supérieure**. Cela peut gêner le développement du langage. Une **prise en charge chirurgicale** est possible, avec toutefois un risque de récurrence.

Ce syndrome inclut également des particularités morphologiques faciales à type de traits épais, une absence ou un **développement insuffisant des phalanges terminales** et des ongles des mains et des pieds. D'autres signes inconstants incluent une hyperlaxité articulaire (élasticité excessive), une hépatosplénomégalie (augmentation simultanée du volume du foie et de la rate), un léger hirsutisme (apparition d'une pilosité dans des zones dites masculines, normalement dépourvues de poils chez la femme) et une perte auditive. Enfin, certains patients présentent un trouble du développement intellectuel, généralement léger à modéré.

Sur le plan génétique, ce syndrome est hétérogène car plusieurs gènes peuvent être impliqués, principalement *KCNH1* et *KCNN3*.



Index

A.	Ataxie spinocérébelleuse	N.	NF1
B.	Brugada	O.	Ostéogenèse imparfaite
C.	Cholestase intrahépatique progressive familiale	P.	Polykystose rénale dominante
D.	Dystrophie musculaire de Duchenne	Q.	QT court
E.	Ehlers-Danlos vasculaire	R.	Rachitisme hypophosphatémique
F.	Fièvre méditerranéenne familiale	S.	Sclérose tubéreuse de Bourneville
G.	Galactosémie	T.	Thalassémie
H.	Hunter	U.	Urticaire familial au froid
I.	Insuffisance Ovarienne Précoce	V.	Von Hippel- Lindau
J.	Jalili	W.	Williams
K.	Kennedy	X.	X fragile
L.	Laparoschisis	Y.	Young-Simpson (également appelé Odho)
M.	Marfan	Z.	Zimmermann-Laband

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.

Quatre 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^{er} 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^e 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^e 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.

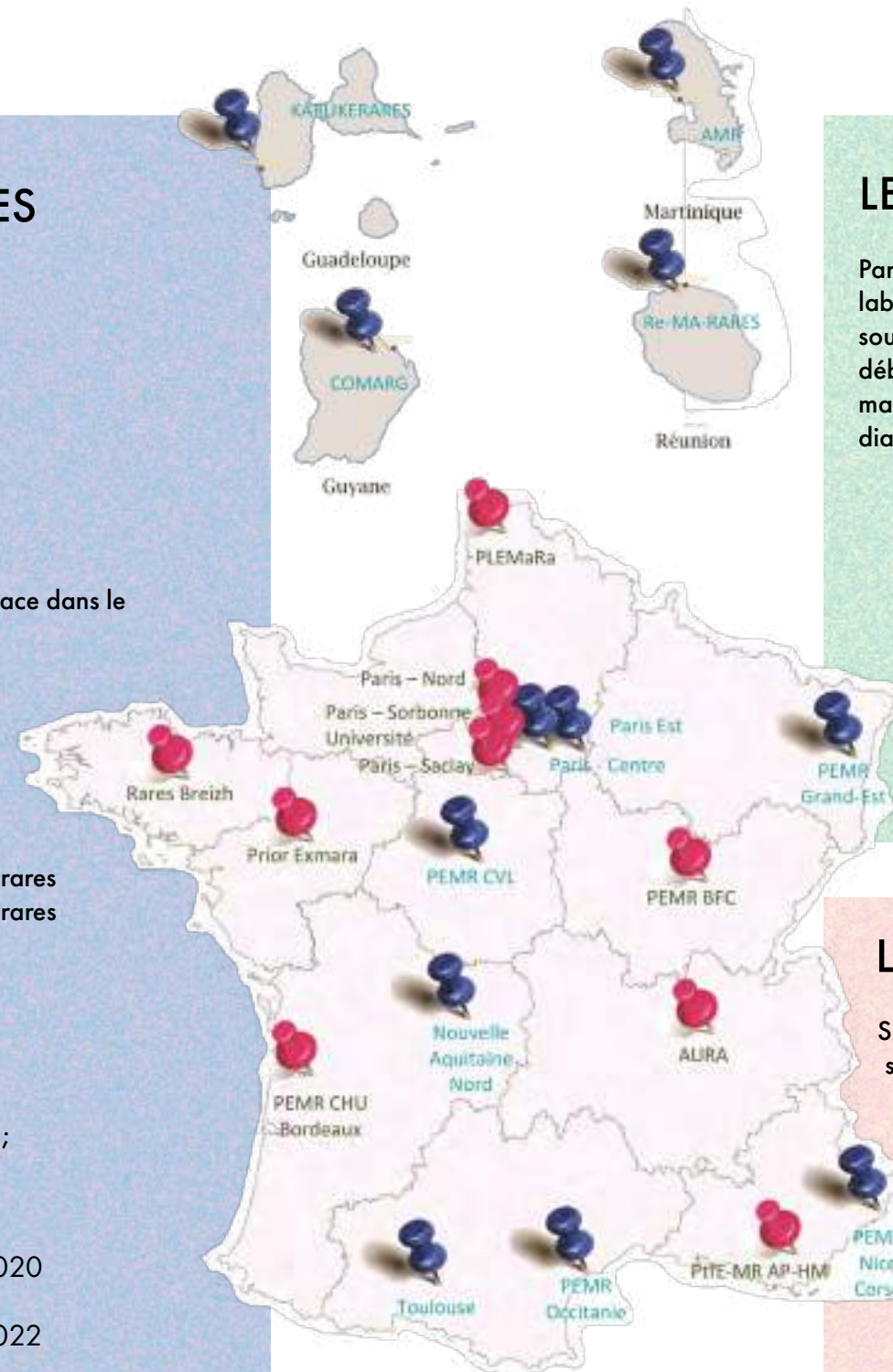
Ces PEMR visent à renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements de santé, sièges de plusieurs centres de référence.

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 (CRMR), 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.

- PEMR labellisées en 2020

- PEMR labellisées en 2022



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 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.

2025-2030

LE 4^e PLAN NATIONAL MALADIES RARES

S'inscrivant dans la continuité des précédents plans, le **4^e Plan National (PNMR4)** se distingue cependant par sa volonté de ne négliger aucun aspect de la maladie rare, en prenant en compte non seulement les souffrances physiques, mais aussi les dimensions psychiques et sociales qui touchent les personnes touchées par une maladie rare. Il met ainsi l'accent sur l'amélioration du parcours de soins, en facilitant et en accélérant le diagnostic, tout en développant l'accès aux traitements. Quatre axes majeurs structurent ses ambitions :

- renforcer le parcours du patient ;
- accélérer le diagnostic ;
- promouvoir l'accès aux traitements ;
- développer les bases de données et les biobanques « personnalisée ».

À propos de Matthieu Méron

Avec sa belle palette de couleurs solaires, ses ornements épurés et ses constructions géométriques tirées au cordeau, Matthieu Méron a trouvé le parfait équilibre entre classicisme, Art Déco et spontanéité moderne.

Rompu à l'art du dessin de presse autant qu'à celui de la BD, il a cette capacité à saisir sur le vif le détail juste, qui lui permet d'intervenir avec aisance sur tous les sujets lors de sessions de live drawing.

Né en 1981 à Paris, Matthieu Méron a choisi très tôt de faire le même métier qu'Hergé quand il serait grand. Formé à l'ESAA Duperré puis à l'atelier Illustration des Arts décoratifs de Strasbourg, il travaille régulièrement pour la presse (*Télérama*, *XXI*, *Bayard Presse* et *La Revue Dessinée*) et la communication.

Site internet : [**www.matthieumeron.com**](http://www.matthieumeron.com)

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 sur [**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 Maladies Rares (CRMR) et Centres de Ressources et de Compétences (CRC) et 101 Centres de Compétence Maladies Rares (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 # 00.12

Votre avis nous intéresse !

Textes : Prof. D^{re} Laurence Faivre, *coordinatrice*, Sonia Goerger, *assistante administrative*, Amandine Baurand, *conseillère en génétique*, Plateforme Expertise Maladies Rares – Bourgogne-Franche-Comté – www.pemr-bfc.fr. Avec les contributions de (par ordre alphabétique) : Marie Bournez, *médecin pédiatre travaillant dans le service de génétique* ; Estella Castillon, *interne en génétique* ; Julian Delanne, *médecin généticien* ; Laurence Faivre, *médecin généticienne* ; Léa Gaudillat, *conseillère en génétique* ; Camille Lenelle, *conseillère en génétique* ; Julien Maraval, *interne en génétique* ; Benoit Mazel, *médecin généticien* ; Camille Montagne, *conseillère en génétique* ; Sophie Nambot, *médecin généticienne* ; Léa Patay, *conseillère en génétique* ; Caroline Racine, *médecin généticienne* ; Juliette Santenard, *conseillère en génétique* ; Quentin Thomas, *médecin neurologue intervenant dans le service de génétique*
Introduction par Céline Colombier-Maffre, Fondation Ipsen

Relecture : ERS

Illustrations : Matthieu Méron – www.matthieumeron.com

Conception graphique : Céline Colombier-Maffre

Direction éditoriale : Céline Colombier-Maffre

© Fondation Ipsen, 2025

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

www.fondation-ipsen.org

ISBN : 978-2-38427-259-4 (livre imprimé _version française)/ 978-2-38427-260-0 (ePub _version française)/
978-2-38427-261-7 (livre imprimé _version anglaise)/ 978-2-38427-262-4 (ePub _version anglaise)

Dépôt légal : février 2025

Achevé d'imprimé en France, par la Fondation Ipsen, février 2025

Conversion ePub: www.flexedo.com

Livre gratuit – ne peut être vendu

« *L'Abécédaire des Maladies Rares* allie art et science pour mettre en lumière des pathologies souvent méconnues. Chaque lettre, chaque dessin, chaque présentation est une avancée vers la connaissance, la rupture de l'isolement et l'inspiration d'un nouvel élan. Plus qu'un livre, c'est une invitation à voir, à apprendre et à agir ensemble. »

James A. Levine, MD, PhD
Président, Fondation Ipsen



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



Livre # 00.12

Votre avis nous intéresse !



ISBN :

978-2-38427-259-4 (livre imprimé)

978-2-38427-260-0 (ePub)

exemplaire gratuit - ne peut être vendu