



JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

28 Février 2019

Montrez que vous êtes rares. Montrez que vous êtes intéressés.

Qu'est ce qu'une maladie rare ?

C'est une maladie qui touche un nombre restreint de personnes par rapport à la population totale



Estimation de la prévalence :

- ❖ Europe <1/2.000
- ❖ Etats-Unis :1/1000
- ❖ Danemark, Suède : 1/10000
- ❖ Angleterre : 1/50000
- ❖ Tunisie: Absence d'étude épidémiologique à large échelle

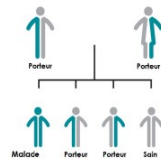
Combien sont elles?

- ! 5000 à 7000 maladies rares différentes
- ! 80% sont d'origine génétique
- ! 50% se développent dès l'enfance
- ! 30 millions de personnes sont porteuses d'une maladie rare dans les 25 États de l'Union Européenne
- ! 65% sont graves et invalidantes

source :www.eurordis.org

Comment sont-elles transmises?

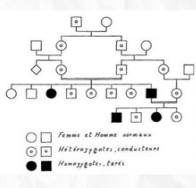
La transmission est généralement mais pas toujours récessive:
C'est-à-dire des parents sains peuvent donner naissance à des enfant(s) atteint(s)



Quels sont leurs impacts socio-économiques?

- ! Elles sont souvent source de handicaps lourds et de stigmatisation
- !! Coûts élevés des médicaments et soins inexistantes

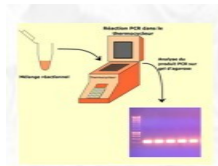
Diagnostic et décodage du génome pour la recherche d'anomalies génétiques



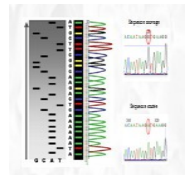
Enquête génétique (Pedigree)



Prélèvement sanguin



Analyses et recherches des mutations





RARE DISEASE DAY.ORG

Qu'en est-il des maladies rares en Tunisie?

La population tunisienne est caractérisée par un patrimoine génétique diversifié



Combien y a-t-il de maladies rares en Tunisie?

- 400 maladies rares d'origine génétique sont recensées en Tunisie
- Plus de 670 mutations identifiées: 333 sont des mutations fondatrices
- 73 maladies sont causées par des mutations fondatrices:

- ✓ 86% autosomiques récessives
- ✓ 11% autosomiques dominantes 3% liées au chromosome X
- ✓ Romdhane L & al., 2012

Exemples de structures assurant le diagnostic, la prise en charge et la recherche sur des maladies rares en Tunisie

Hôpital d'Enfants Bab Saadoun Tunis
 Hôpital Habib Thameur
 Hôpital Farhat Hached à Sousse
 Hôpital La Rabta
 Hôpital Charles Nicolle Tunis
 Hôpital Mongi Slim La Marsa
 Hôpital Hédi Chaker Sfax
 Institut Pasteur de Tunis

La consanguinité en Tunisie Un facteur de risque en plus!

20%-39% de mariages consanguins en Tunisie. La consanguinité multiplie par 6 la survenue des maladies récessives héréditaires

Exemples de maladies rares étudiées en Tunisie



Xeroderma pigmentosum

- Prévalence en Tunisie 1/10000
- Extrême photosensibilité cutanée aux rayons ultraviolets



Anémie de Fanconi

- Aplasie médullaire conduisant à une baisse du taux des cellules sanguines



Épidermolyse bulleuse

- Formation de bulles et de lésions cutanées



Syndrome d'Usher

- Perte d'audition congénitale associée à une perte progressive de la vision évoluant vers la cécité



Soyons unis pour faire avancer la recherche sur les maladies rares

