

**Ce cours est enregistré
et mis en ligne sur les
plateformes UNIGE.**



**UNIVERSITÉ
DE GENÈVE**

LE PARTENARIAT PATIENT POUR AMÉLIORER LES SOINS

Maladies Rares: comprendre l'enjeu de santé publique des maladies rares grâce à l'engagement des patients

Dr Loredana D'Amato Sizonenko
Médecin adjointe - HUG
Coordinatrice Orphanet Suisse
Coordinatrice Centre maladies rares HUG



Programme d'enseignement "Personne, Santé, Société" (PSS)
Première année de médecine, Faculté de Médecine de Genève
25 mars 2026

Plan et objectifs

- Sensibilisation aux maladies rares et à leur impact sur les patients et leur entourage
 - Concept *maladies rares*
 - Maladies rares en chiffres
- Comprendre l'évolution des politiques de santé publique de l'UE en matière de maladies rares et les accomplissements grâce à l'engagement des patients: se concentrer sur initiatives phares (Orphanet, Réseaux Européens de références)
 - Orphanet: Structure et missions
- Comment les patients ont contribué aux initiatives MR en Suisse
 - Vignette d'un patient: illustration de «*Empowerment of patients*»
 - L'écosystème des maladies rares en Suisse
- La journée Internationale des maladies rares

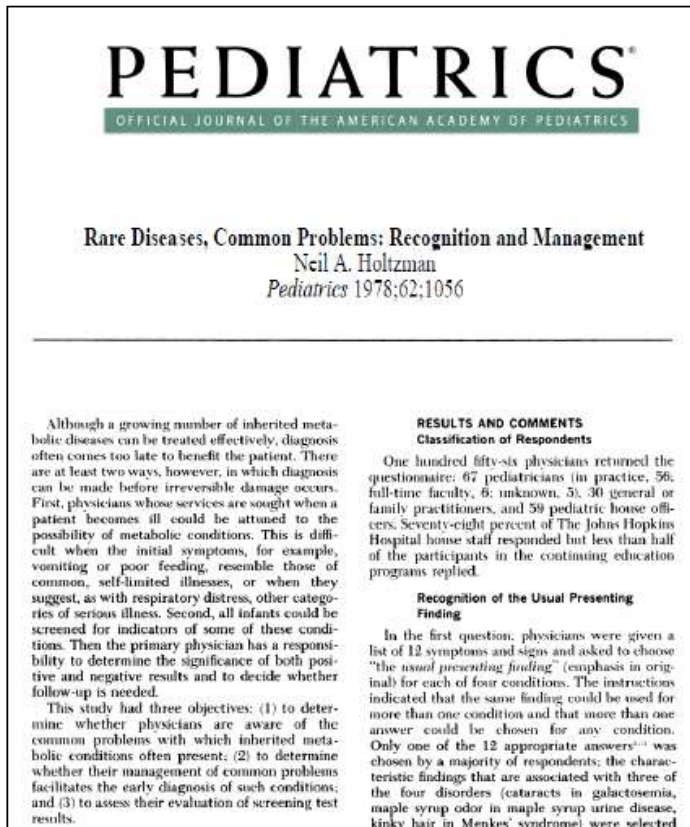


« Les maladies rares se laissent facilement comparer à des icebergs. On ne peut pas voir ce qui se cache dans la partie immergée, on peut seulement se l'imaginer. Quelle dimension a vraiment cet iceberg ? La perception que l'on a dans notre société des maladies rares ne correspond qu'à la pointe de l'iceberg. Les problèmes, les inquiétudes, les détresses, l'isolement, la recherche interminable d'un diagnostic, l'incertitude, l'espoir bancal, la lutte avec l'administration et la juridiction, tout cela se trouve sous le niveau de la mer, dans les profondeurs de l'océan, loin de la civilisation ».

Président NPSuisse (www.npsuisse.ch)

Papa de trois jeunes adultes atteints de la maladie de Nieman Pick

Le concept « Maladies rares »



- **1983**, adoption de l'Orphan Drug Act aux USA (*Alliance NORD – National Organisation of rare Disorders*)



- **1990's**, les maladies rares, principalement d'origine génétique, sont un instrument de choix pour cartographier le génome humain.

- **2000's** reconnaissance par la Commission Européenne comme une priorité de Santé Publique





C'est quoi une maladie rare?

Quels sont les impacts pour les patients et leurs proches?

Les Maladies Rares en bref

- Prévalence **<1/2000 habitants** : définition européenne établie par le règlement européen sur les médicaments orphelins de 2000.
- **Plus de 6 000 maladies rares**, dont plus de 200 cancers rares selon Orphanet
- Plus de **30 millions de citoyens européens** atteints d'une maladie rare, environ **300 millions dans le monde entier. Plus de 580'000 en Suisse.**
- La plupart des maladies rares concernent **un petit nombre de patients individuellement**
- Cliniquement hétérogènes, la plupart débutant dans **l'enfance (70%), chroniques, invalidantes**
- Les maladies rares comprennent, sans s'y limiter, **les maladies génétiques rares**
- 25% attendent 5 à 30 ans pour **être diagnostiquées**
- 40 % sont **mal diagnostiquées**, donc traitées de manière inappropriée
- Mauvaise reconnaissance en raison d'un **codage inapproprié dans les systèmes d'information sur la santé**
- Besoin d'une **expertise spécifique** : en Europe, elle réside dans les réseaux européens de référence (ERNs).
- **Les médecins généralistes et les autres professionnels de la santé ne peuvent pas connaître toutes les maladies rares, mais ils doivent être sensibilisés à ces maladies et savoir comment orienter leurs patients vers les ressources et les structures de soins .**

FEBRUARY 2026

RARE DISEASES IN NUMBERS

FROM THE orphanet DATABASE



There are **6528** distinct rare diseases*

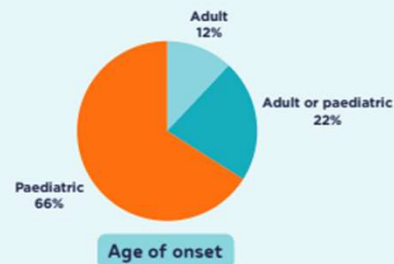
"A **rare disease** is a medical condition with a **specific pattern of clinical signs, symptoms, and findings** that affects **fewer than or equal to 1 in 2000 persons** living in any World Health Organisation-defined region of the world.**"

Rare diseases affect **4-7.6%** of the world's population, a total of **329-624 million** people



Between **18-34 million people** in the EU and **29-56 million people** in Europe are living with a rare disease***

Rare diseases can **begin at any age** and are **often, but not always, genetic**. **72% are genetic** in origin while **28% are acquired**.



IN EUROPE...

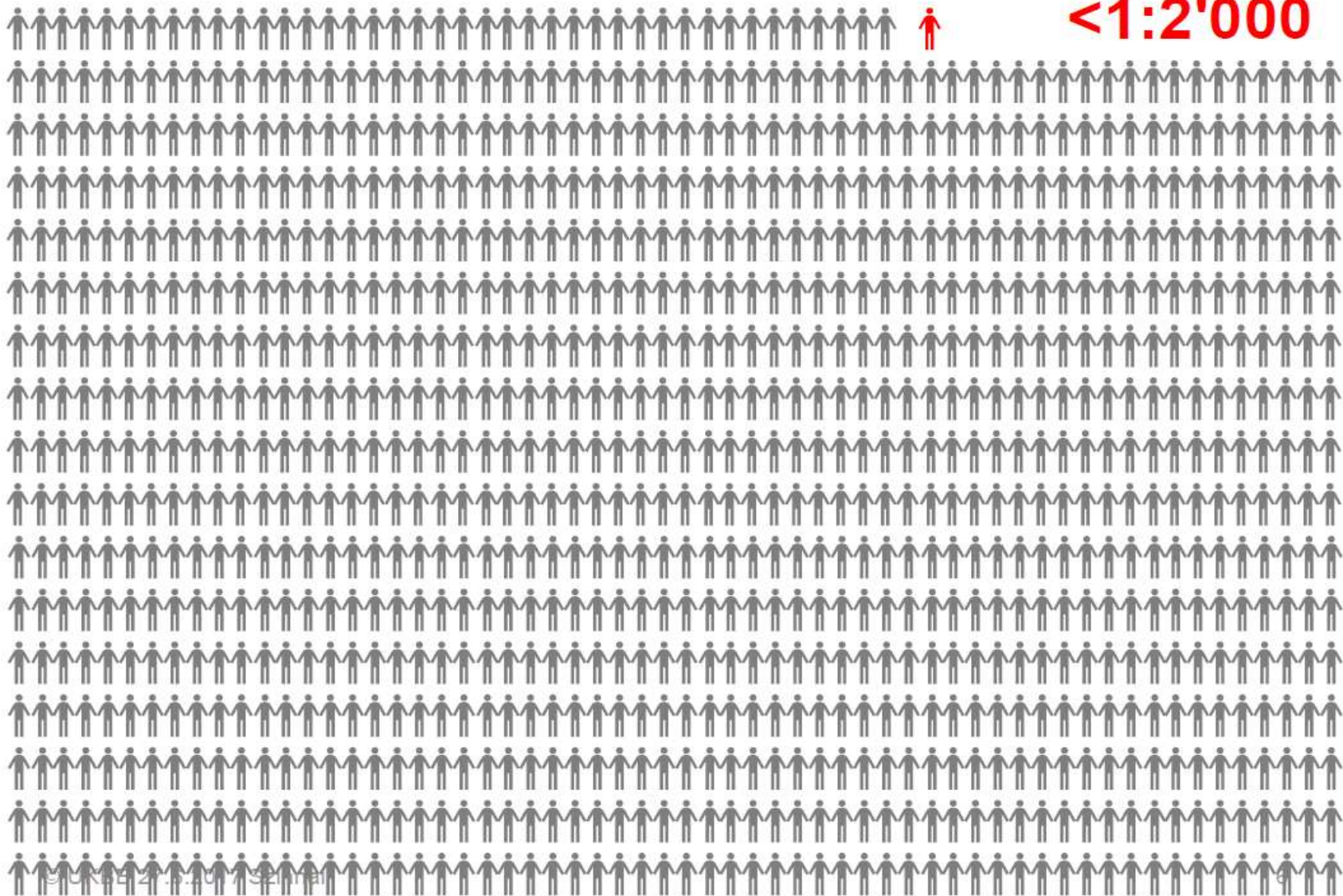
4.7% of rare diseases benefit from an **orphan medicinal product**

10.5% of rare diseases benefit from an approved medicinal product **without orphan designation**



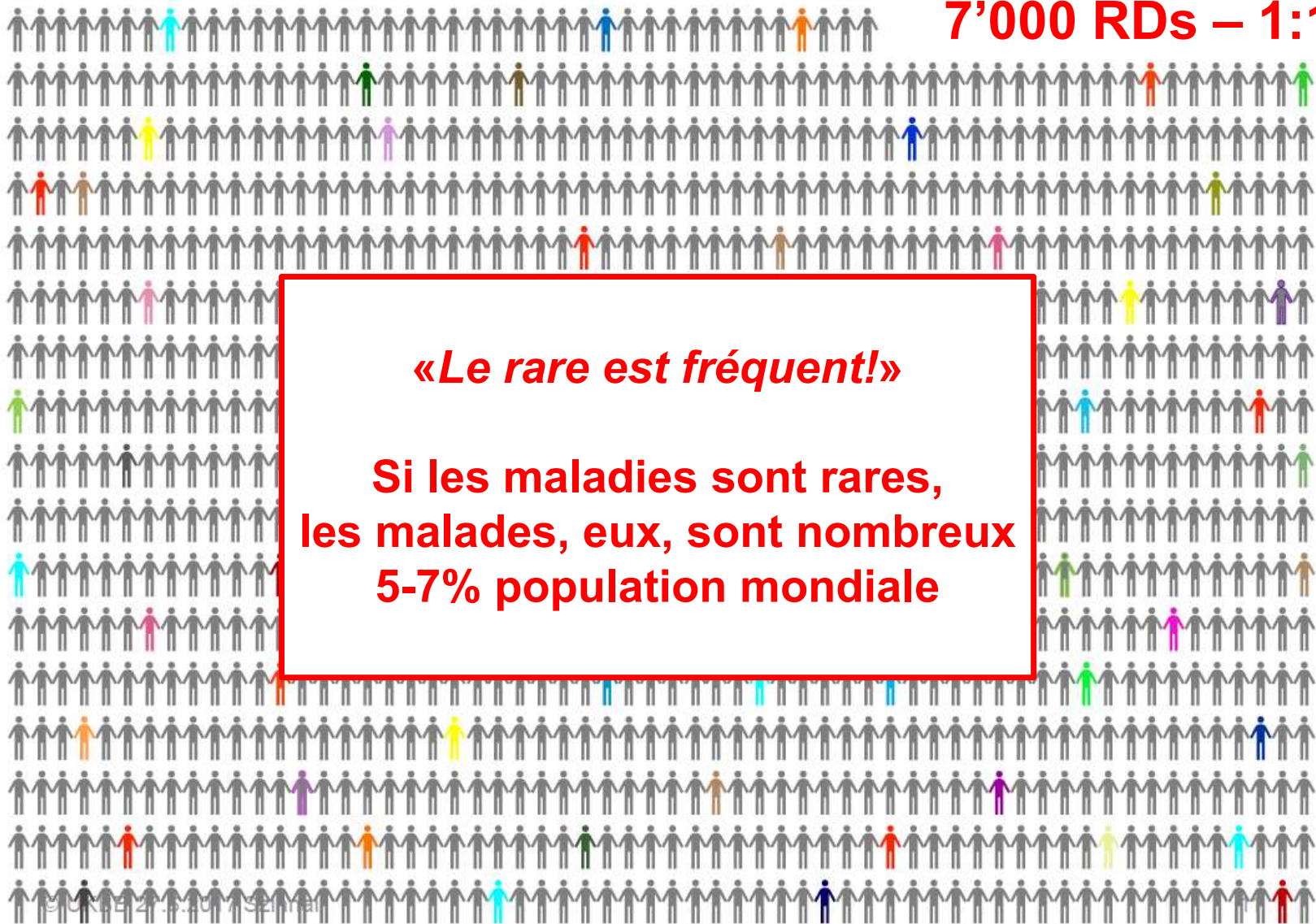
In total, only **12.4%** of rare diseases have at least one approved treatment option in the EU

<https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/EN/OrphanetRDFactsheet.pdf>



© UK Biobank 2019

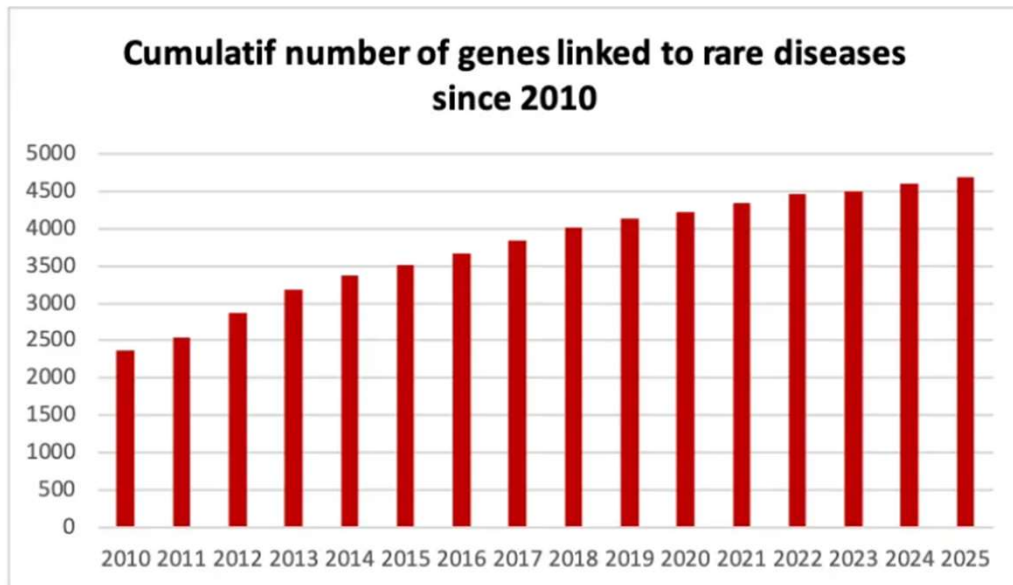
7'000 RDs – 1:14



«Le rare est fréquent!»

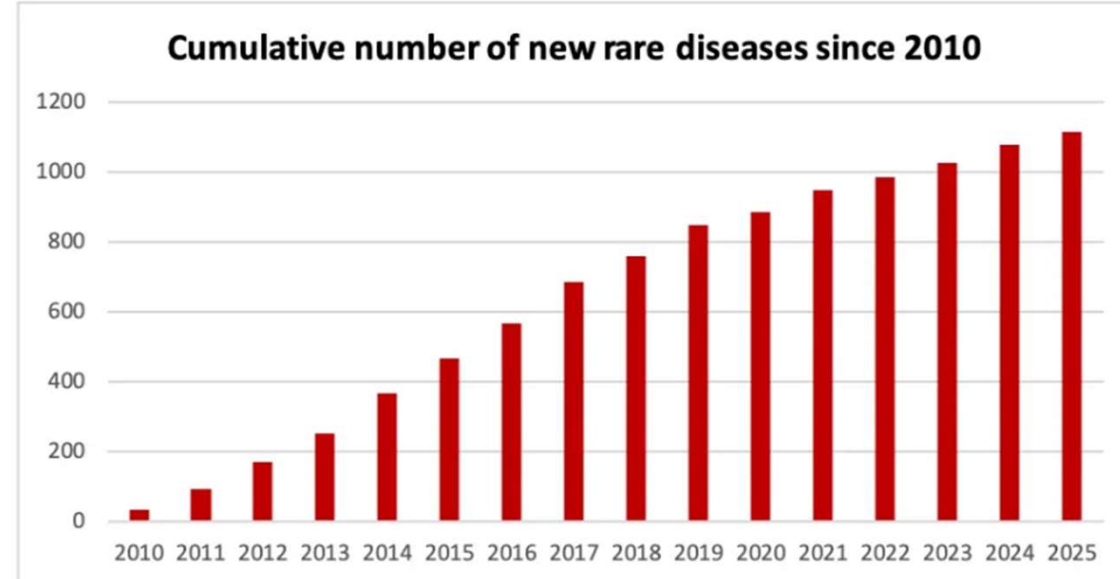
**Si les maladies sont rares,
les malades, eux, sont nombreux
5-7% population mondiale**

Mendelian Gene Discovery: *Fast and Furious with No End in Sight*



Gene discoveries underlying RDs

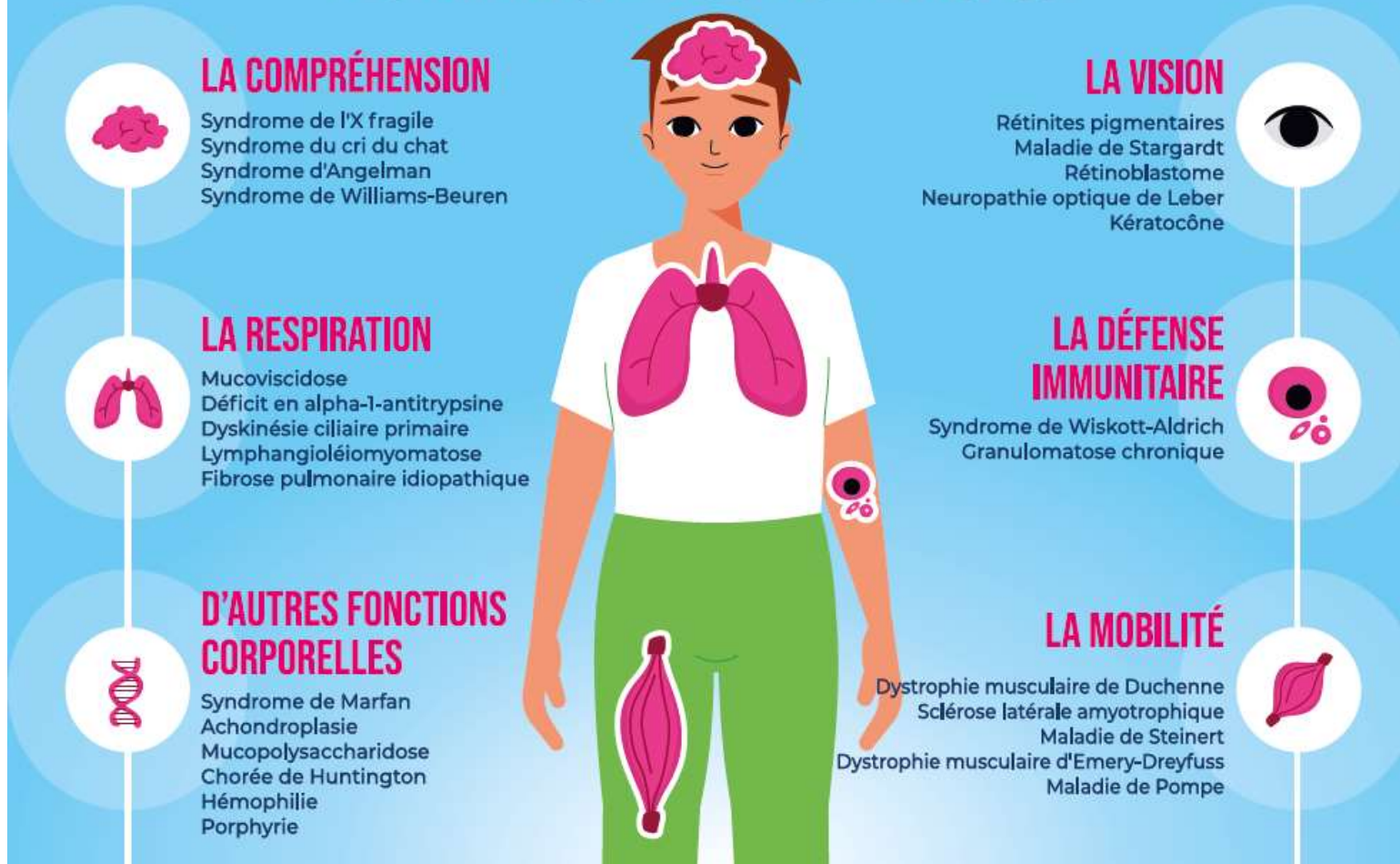
<https://irdirc.org/resources-2/rd-metrics/>



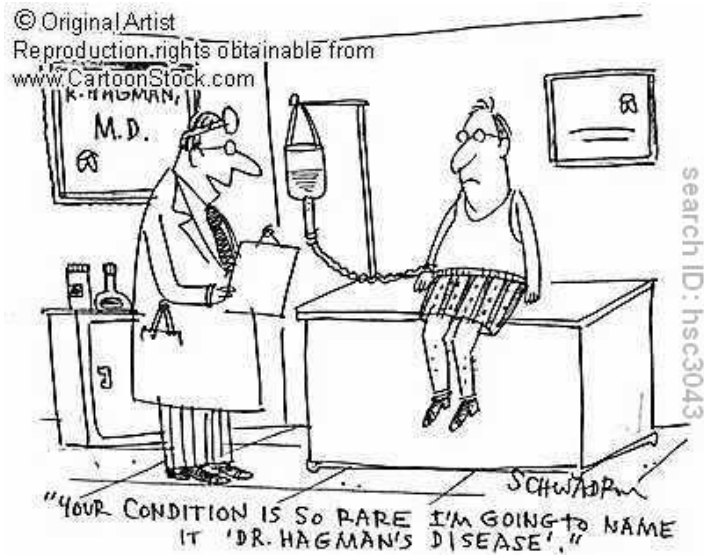
Number of new rare diseases extracted from the [OrphaNews](https://orphanet.org/) “New syndromes” section on a yearly basis. This section presents a list of peer-reviewed publications where the authors describe new candidate rare diseases.

<https://irdirc.org/resources-2/rd-metrics/>

LES MALADIES RARES ONT UN IMPACT SUR



La plupart des maladies sont **sévères, chroniques, évolutives, invalidantes** et nécessitent des efforts combinés pour leur prise en charge



Chorée de Huntington

Syndrome de Marfan

Maladie de Becker

Maladie de Sanfilippo

Syndrome de Smith Magenis

Maladie de Duchenne

Syndrome de Prader Willi

Maladie de Niemann Pick



Syndrome de Rett

Maladie de Rendu- Osler

Maladie de Behçet

Maladie de Pompe

Syndrome d'Ehlers Danlos

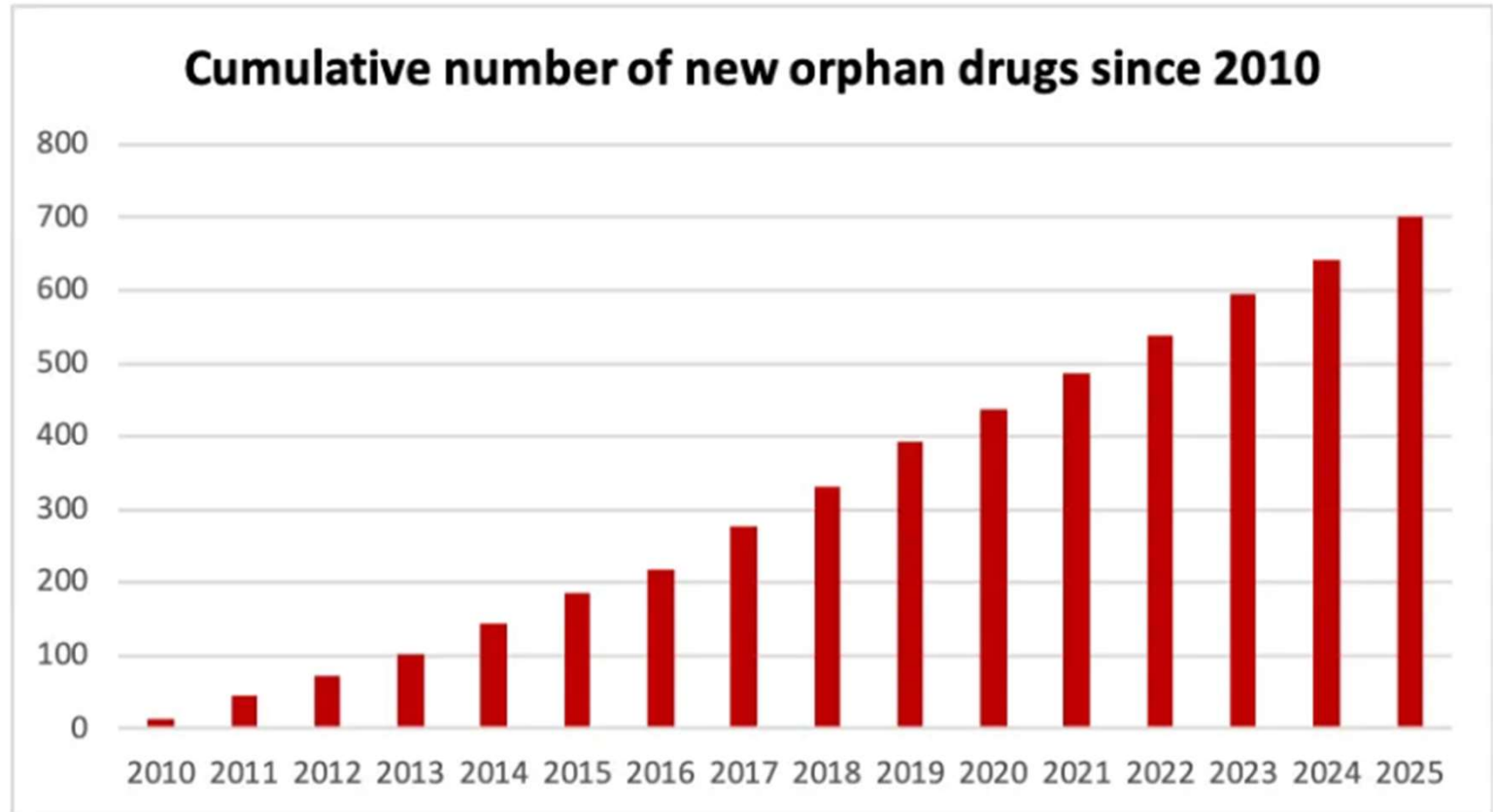
Syndrome d'Alagille . . .





Mais le traitement pour le *Rare* est rare !

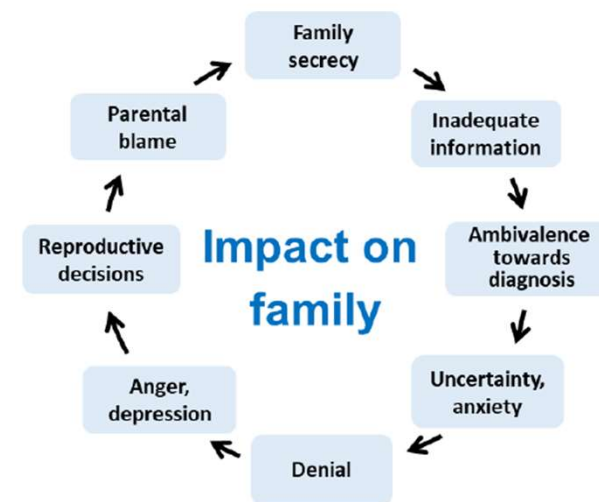
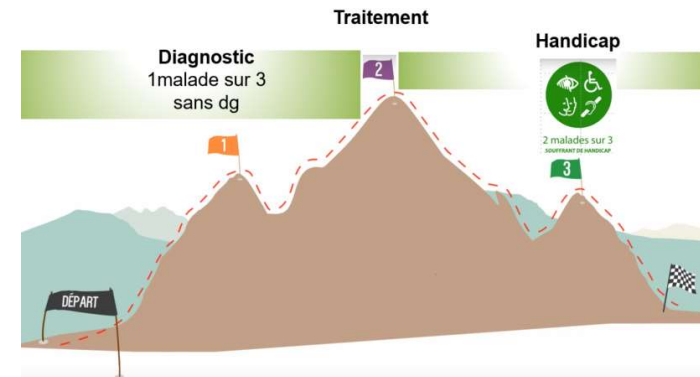
Seuls 5% des MR ont un traitement spécifique



Vivre avec une maladie rare

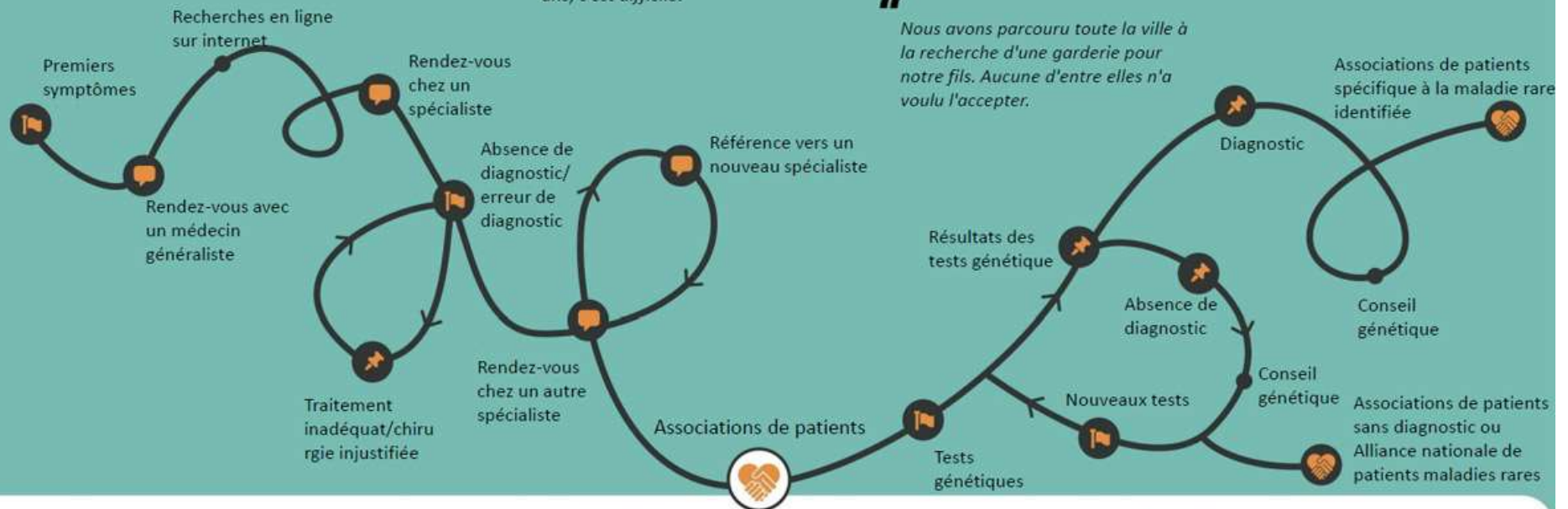
Spécificités and défis

- **Odysée diagnostique** (absence d'accès à un diagnostic correct, retard dans le diagnostic). 1 patient sur 3 n'est pas diagnostiqué.
- Trop rare pour être connu/reconnu par les professionnels de la santé. Non enseignées!
- Manque de **recherche et de connaissances scientifiques** sur la maladie
- Absence de **traitement**
- Absence de **prise en charge appropriée**
- **Inégalités** et difficultés d'accès au traitement et aux soins (incertitude juridique quant au remboursement et odysée administrative)
- Lourdes **conséquences psycho-sociales** pour les patients et leurs familles (intégration scolaire, professionnelle et sociale)
- **manque de sensibilisation** du grand public



L'errance diagnostique

Les différentes étapes de l'errance diagnostique



“ Cela demande beaucoup de patience, mais quand vous devez dire à une mère d'attendre alors que c'est ce qu'elle fait depuis 15 ans, c'est difficile.

“ Les gens ont commencé à demander de quel côté de la famille ça venait... ça été une période difficile pour nous en tant que parents.

“ Nous avons parcouru toute la ville à la recherche d'une garderie pour notre fils. Aucune d'entre elles n'a voulu l'accepter.

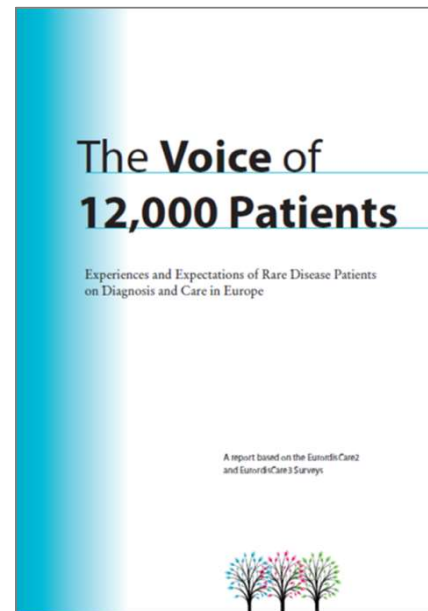
“ Un diagnostic peut être une mauvaise nouvelle, une très mauvaise nouvelle ou une absence de nouvelle. Mais c'est OK tant qu'il y a de l'aide et du soutien, peu importe dans quelle partie du spectre on se retrouve.

EURORDISCare2

8 maladies rares*, 17 pays d'Europe

25% des patients attendent 5 à 30 ans pour avoir le bon dg.

35% référés chez le psy.



Faux dg dans 40% des cas.

Jusqu'à 9 médecins consultés

* Cystic fibrosis, Duchenne muscular dystrophy, Ehlers-Danlos syndrome, Marfan syndrome, Prader Willi syndrome, Tuberous sclerosis, Fragile X syndrome

L'importance du diagnostic

Impacts médicaux, sociaux et personnels

- Intervention médicale appropriée, accès à des prestations sociales
- Meilleure transition pédiatrie-adulte
- Permet au patient de s'autonomiser et modifier son mode de vie
- Possibilité de communiquer avec groupes de soutien MR
- Déculpabilisation
- Peut fournir des informations pertinentes pour la planification de la vie et la prise de décisions en matière de reproduction.
- Meilleure maîtrise des coûts de la santé

J Community Genet
DOI 10.1007/s12687-017-0320-x

ORIGINAL ARTICLE

Diagnosis of rare diseases under focus: impacts for Canadian patients

Daphne Esquivel-Sada¹ • Minh Thu Nguyen¹

No policy without patients!

Initiatives Européennes

IRDIRC : OUR VISION
" Enable all people living with a rare disease to receive an accurate diagnosis, care, and available therapy within one year of coming to medical attention "

2009
«Rare diseases:
Europe's challenges»



orphan drug regulation

RD plan

EC communication

European Council Recommendation on an action in the field of RDs

EUCERD Consortium

IRDiRC International Rare Disease Research Consortium

European reference Networks ERN

Les maladies rares constituent clairement un domaine où l'Union européenne apporte une valeur ajoutée, et l'existence de l'UE a permis que des approches transfrontalières en matière de maladies rares voient le jour plus tôt en Europe qu'ailleurs

1997 1998 1999 2000 2001 2002 2003 2004 2005 2006 2007 2008 2009 2010 2011 2012 2013 2014 2015 2016 2017

Priorités identifiées dans ces plans

- ✓ Certification des centres d'expertise en maladies rares
- ✓ Codification des patients atteints de maladies rares – Orphacodes
- ✓ Collecte d'informations sur les patients atteints de maladies rares – Bases de données/registres
- ✓ Accès à l'information sur les maladies rares – Soutien de l'équipe nationale Orphanet





European
Reference
Networks

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW-PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.

Tous les ERN | Tous les Pays | Toutes institutions

Plan | Satellite

Google

Données cartographiques ©2020 Geobase-06-ING (©2009), Google, Inst. Geogr. National, Maps ©2018, ©2018, Conditions d'utilisation

● Institution ERN
 ● Coordonnées ERN

Liste des ERN

- > [European Reference Network on Rare Bone Disorders - ERN BOND](#)
- > [European Reference Network on Rare craniofacial anomalies and ENT disorders - ERN CRANIO](#)
- > [European Reference Network on Rare Endocrine Conditions - ERN ENDO](#)
- > [European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies - ERN CARE](#)
- > [European Rare Kidney Diseases Reference Network - ERKNet](#)
- > [European Reference Network on Rare Neurological Diseases - ERN RND](#)
- > [European Reference Network on Rare inherited and congenital anomalies - ERNICA](#)
- > [European Reference Network on Respiratory Diseases - ERN LUNG](#)
- > [European Reference Network on Rare and Undiagnosed Skin Disorders - ERN-Skin](#)
- > [European Reference Network on Rare Adult Cancers \(solid tumors\) - EURACAN](#)
- > [European Reference Network on Rare Hematological Diseases - EuroBloodNet](#)
- > [European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases - EURO-NMD](#)
- > [European Reference Network on Rare Eye Diseases - ERN-EYE](#)
- > [European Reference Network on GENetic TUMour Risk Syndromes - ERN GENTURIS](#)
- > [Rare Urogenital Diseases - EUROGEN](#)
- > [Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART - GUARD-HEART](#)
- > [European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability - ITHACA](#)
- > [European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders - MetabERN](#)
- > [European Reference Network for Paediatric Cancer \(haemato-oncology\) - PaedCan-ERN](#)
- > [European Reference Network on Rare Hepatological Diseases - RARE-LIVER](#)
- > [Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Network - ReCONNET](#)
- > [Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network - RITA](#)
- > [European Reference Network on Transplantation in Children \(incl. HSCT heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan\) - TransplantChild](#)
- > [European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases - VASCERN](#)



« No country alone has the knowledge and capacity to treat all rare and complex conditions. »

European Commissioner for Health and Food Safety

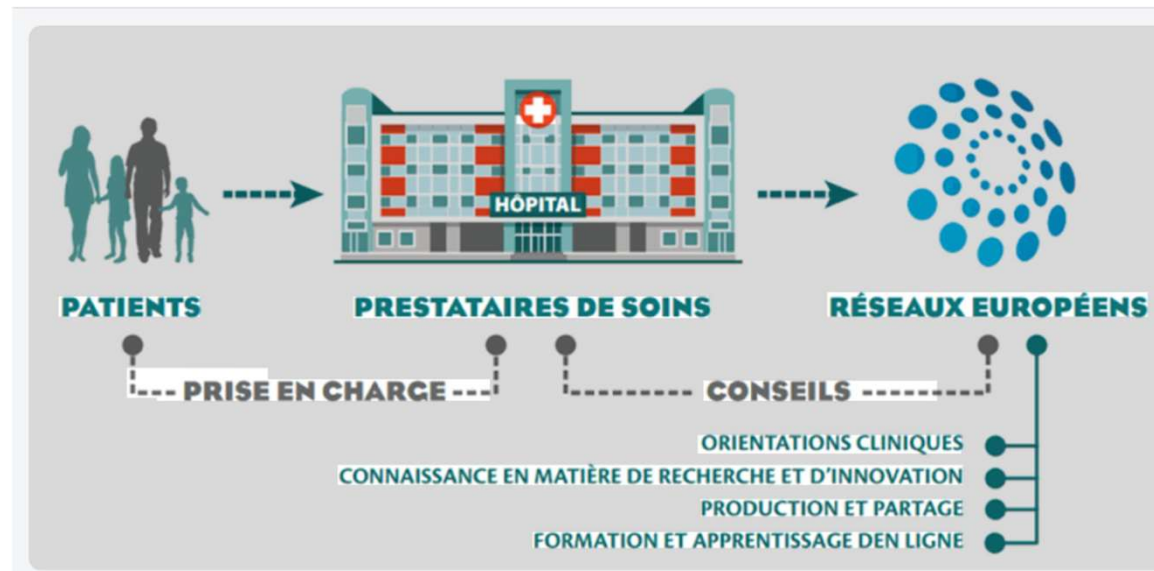
24 European Reference Networks

Nearly 1500 healthcare units from across Europe helping patients with complex and rare diseases

#HealthUnion

La Suisse exclue !

La mission des réseaux européens de référence : ce ne sont pas les patients qui doivent se déplacer, mais l'expertise !



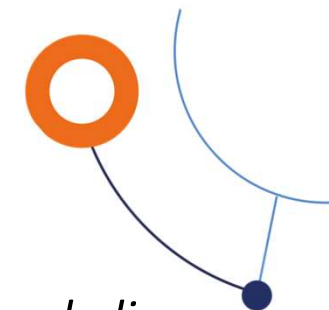
- Consultations virtuelles (CPMs – *Clinical Patient Management*)
- Élaboration de recommandations, formation et partage des connaissances
- Facilitation de vastes études cliniques visant à améliorer la compréhension des maladies
- Développement de nouveaux médicaments et dispositifs médicaux grâce à la collecte de données sur les patients
- Développement de nouveaux modèles de soins, de solutions de santé en ligne et d'outils de télémédecine
- Recommandations cliniques relatives au COVID pour les maladies rares

ORPHANET

Le « Réseau européen de référence » pour l'information
et les connaissances sur les maladies rares

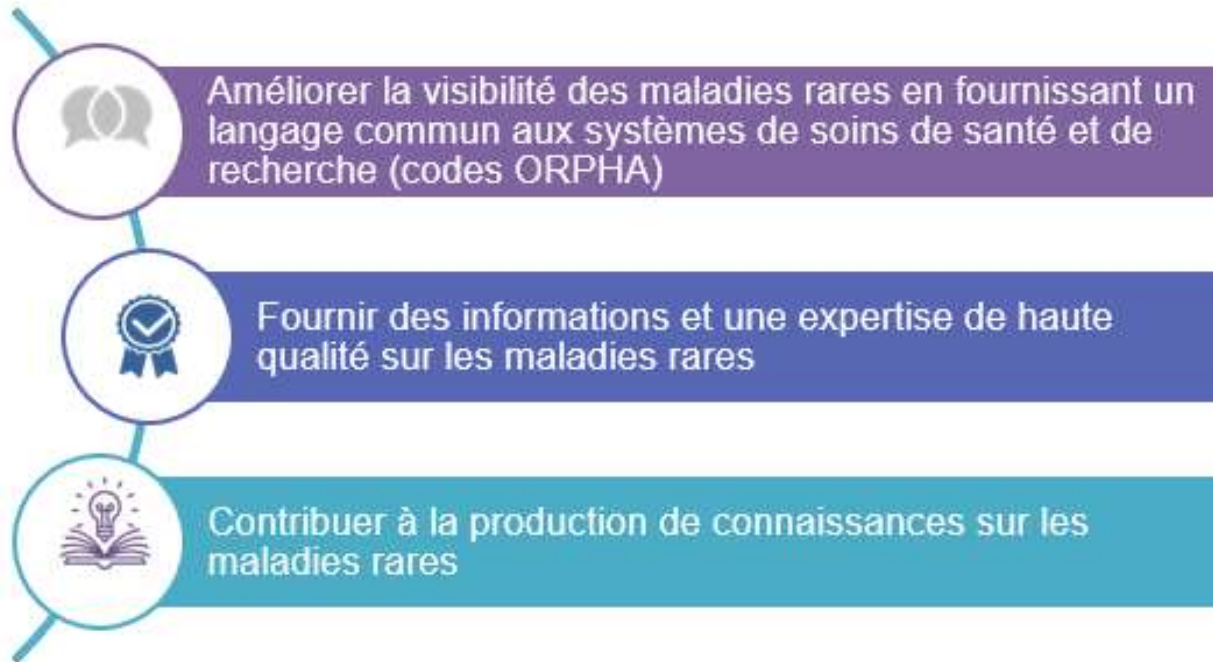


ORPHANET en bref



- *Une base de connaissances multilingue sur les maladies rares et les médicaments orphelins, accessible gratuitement à tous*
 - *Une base de connaissances, un site www.orpha.net,*
 - *Une source de données www.orphadata.com, une ontologie (ORDO)*
- *Créé en 1997, c'est aujourd'hui un réseau international regroupant plus de 40 pays*
- *Coordination assurée par l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM), cofinancé par le programme de santé de l'Union européenne*
- *La **nomenclature standard des maladies rares d'Orphanet (ORPHAcodes)** est reconnue comme une bonne pratique au niveau de l'UE et soutenue par la résolution de l'Assemblée mondiale de la santé sur les maladies rares de 2025*
- *La plateforme de données d'Orphanet est reconnue comme ressource ELIXIR/Global Core Biodata (Orphadata Science)*

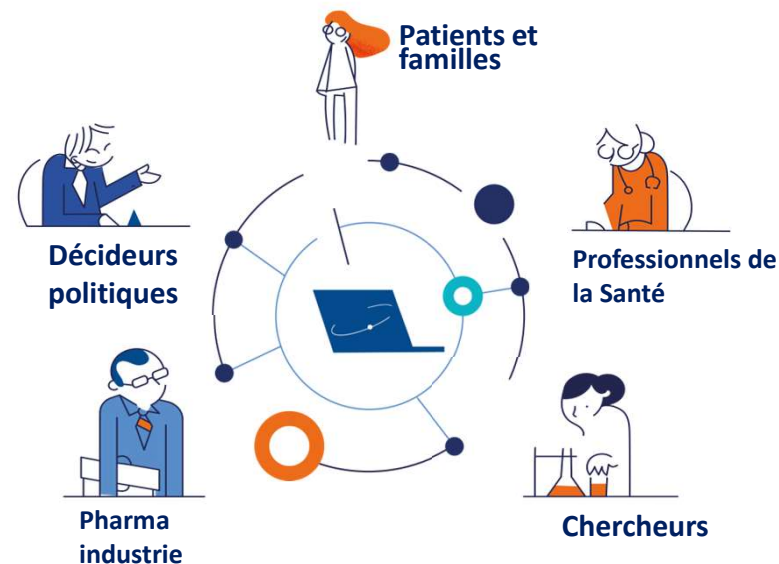
Missions d'Orphanet



Être la ressource de référence en matière de codage, d'information et de connaissances sur les maladies rares

L'égalité d'accès pour tous aux connaissances expertes en maladies rares

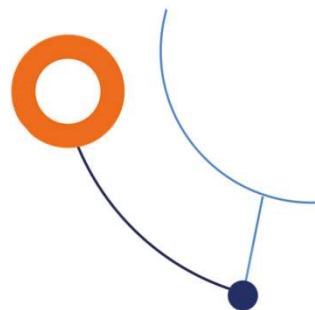
- Consultable par tous : accès libre, pas de login, pas de frais d'abonnement
- Portail multilingue (9 langues) avec textes et ressources externes dans d'autres langues
- Rassembler l'expertise du monde entier
- Un réseau mondial recueille des données sur les ressources d'experts dans leur pays afin que les ressources soient visibles.






40 pays partenaires
110 collaborateurs

Coordinating team: US14 Inserm , Management team + Production Team + IT team
National Teams: Coordinator + Information Scientists +/- project manager



orphanet CONTACT GOVERNANCE SPONSORS & PARTNERS ORPHACODE (EN-FR-DE-IT) * RARE DISEASE NETWORKS IN SWITZERLAND * (FR-DE-IT) 

WELCOME TO THE SWISS ENTRY POINT OF THE ORPHANET WEBSITE!

FIND

→ NEWS → EVENTS-CONFERENCES → LINKS → DOCUMENTS

relevant at the national level on rare diseases and orphan drugs (information in Deutsch, Italiano, Français and English)

ORPHANET SCHWEIZ-SUISSE-SVIZZERA data in numbers as of October 2025 : 331 Expert centers, 130 patient organisations, 691 research projects, 331 clinical trials...

orphanet





ORPHANET INTERNATIONAL SERVICES

- An inventory and classification of rare diseases
- An encyclopaedia
- A directory of expert resources: expert clinics, laboratories, research projects, clinical trials, registries, and patient organisations
- An inventory of orphan drugs
- Recommendations and reports
- A newsletter

[ACCESS THESE SERVICES](#)

orphadata

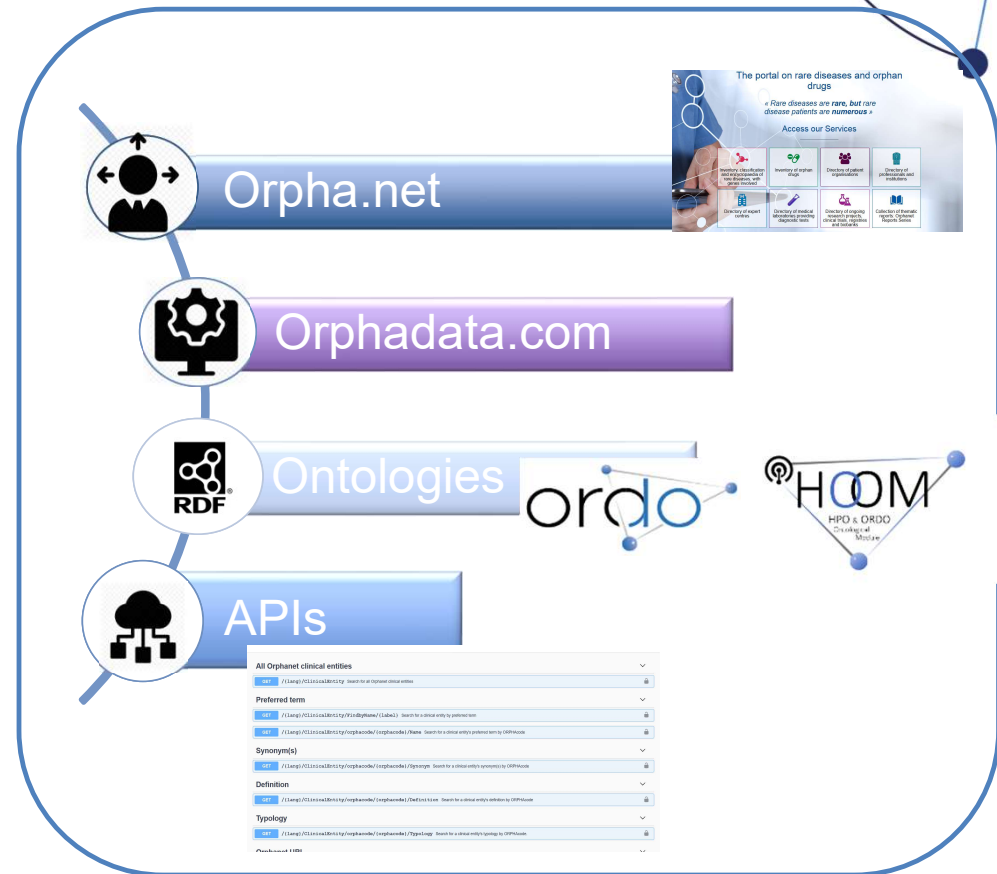
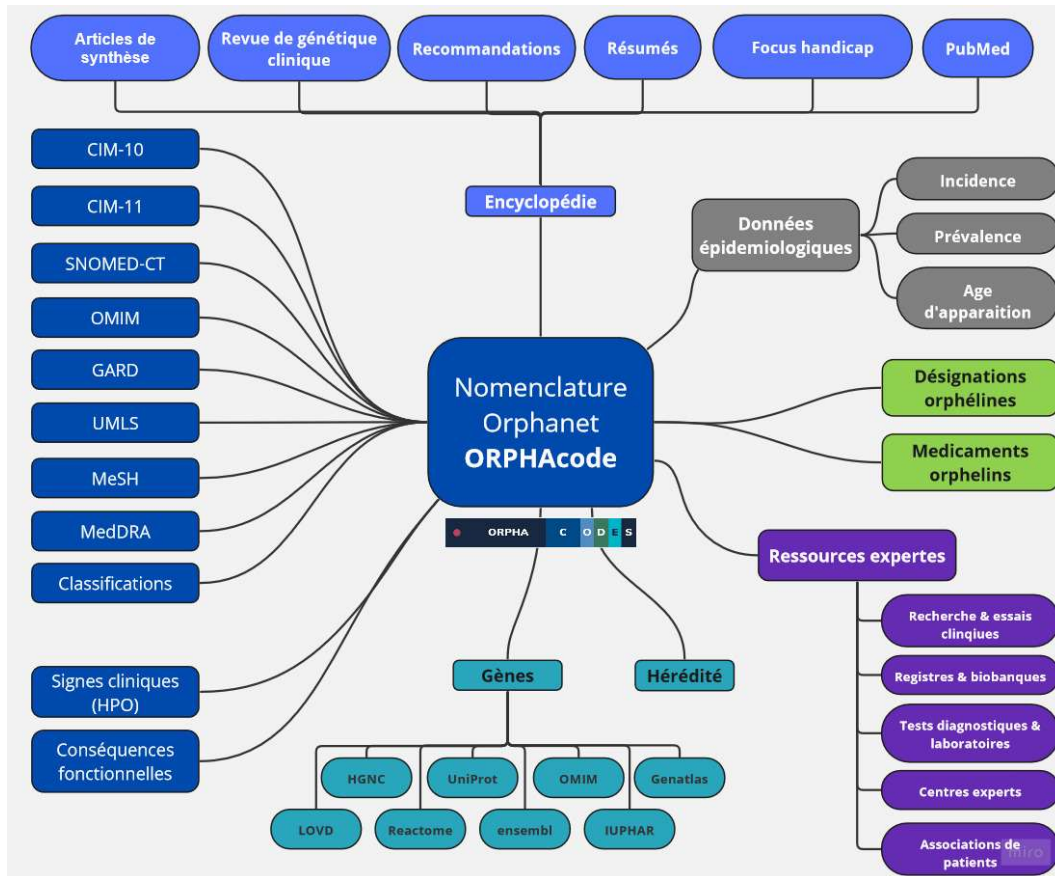
ORPHADATA SERVICES

-  Orphanet Scientific knowledge base
-  Catalogue of expert Resources
-  Orphanet Nomenclature for coding and associated tools
-  Orphanologies

[→ LEARN MORE](#)

www.orphanet.ch

Orphanet, une base de connaissances à valeur ajoutée pour tous les utilisateurs



Fournir de l'information et une expertise de haute qualité sur les MR

Syndrome de Marfan

Continuer

Définition

Le syndrome de Marfan (MFS) est une maladie systémique du tissu conjonctif qui se caractérise par une combinaison variable de manifestations cardiovasculaires, musculo-squelettiques, ophtalmologiques et pulmonaires.

ORPHA558

Synonymes :	Âge d'apparition : Tout âge	MeSH : D008382
MFS	CIM-10 : Q87.4	GARD : -
Prévalence : 1-5 / 10 000	OMIM : 154700 610368	MendORA : 10026829
Hérédité : Autosomique dominante	OML5 : C0024796	

Résumé

Epidémiologie

Sa prévalence est estimée à 1/5 000. La maladie touche les deux sexes indifféremment.

Description clinique

Les symptômes peuvent apparaître à tout âge et sont très variables d'une personne à l'autre y compris dans une même famille. L'atteinte cardiovasculaire se caractérise par 1) une dilatation progressive de l'aorte s'accompagnant d'un risque élevé de dissection aortique qui conditionne le pronostic ; la dilatation aortique peut entraîner une fuite valvulaire aortique, et 2) une insuffisance mitrale qui peut se compliquer (arythmies, endocardite, insuffisance cardiaque). Les signes squelettiques sont souvent des signes d'appel et peuvent comprendre une dolichosténomie (longueur excessive des extrémités), une grande taille, une arachnodactylie, une hypermobilité articulaire, une déformation scoliotique, une protrusion acétabulaire, une déformation du thorax en pectus carinatum ou en pectus excavatum, une dolichocéphalie en axe antéropostérieur, un micrognathisme ou une hypoplasie maxillaire. L'atteinte ophtalmologique comporte une myopie axiale qui peut favoriser un décollement rétinien et un déplacement du cristallin (ectopie ou luxation, signe caractéristique). Les complications oculaires, essentiellement l'ectopie du cristallin, peuvent conduire à la cécité. Il peut également exister des signes cutanés (vergetures), un risque de pneumothorax, et une ectasie durale.

Etiologie

Dans l'immense majorité des cas, le syndrome de Marfan est dû à des mutations du gène *FBN1* (15q21) qui code pour la fibrilline-1, une protéine essentielle du tissu conjonctif. Des formes frontières sont reconnues qui sont notamment secondaires aux mutations du gène *TGFBR2* localisé sur le chromosome 3, codant pour un récepteur du TGF- β .

Méthode(s) diagnostique(s)

Le diagnostic se base sur les signes cliniques et les antécédents familiaux. Cependant, du fait d'un tableau clinique extrêmement variable entre les patients, le diagnostic est souvent difficile à établir. Pour l'améliorer, des critères diagnostiques internationaux ont été établis (les critères de Ghent) basés sur des signes cliniques majeurs et/ou mineurs.

Diagnostic(s) différentiel(s)

Le diagnostic différentiel inclut le syndrome MASS, le syndrome de Shprintzen-Goldberg, le prolapsus valvulaire mitral, le syndrome Ehlers-Danlos et d'autres maladies présentant un anévrisme de l'aorte comme le syndrome de Loey-Dietz (voir ces termes).

Diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal génétique est possible chez les familles chez lesquelles la mutation a été identifiée.

Conseil génétique

La transmission est autosomique dominante. Quelques cas sporadiques ont été rapportés. Une personne atteinte présente un risque de 50% de transmission de la mutation responsable de la maladie.

Prise en charge et traitement

La prise en charge se doit d'être multidisciplinaire avec consultation de différents spécialistes (cardiologues, généticiens, rhumatologues, ophtalmologues, pédiatres et radiologues). Son objectif est de limiter la dilatation aortique (bêta-bloquants, limitation des sports) et de surveiller l'aorte de façon régulière (échocardiographies annuelles) afin de proposer un remplacement de la racine aortique avant qu'une dissection ne survienne. Des solutions chirurgicales peuvent également être proposées pour les anomalies squelettiques (stabilisation de la colonne vertébrale en cas de scoliose, réparation des déformations thoraciques) et oculaires (laser, remplacement du cristallin luxé). Le traitement est sinon symptomatique.

Pronostic

L'atteinte aortique conditionne le pronostic de la maladie. Avec un suivi régulier et une prise en charge adéquate, les patients présentent une espérance de vie proche de celle de la population générale puisque l'espérance de vie a augmenté de 30 ans au cours des 30 dernières années.

The Orphanet encyclopaedia contains the following summary texts:

5,574	English
3,736	French
3,484	Spanish
3,465	Italian
3,322	German
2,261	Dutch
1,173	Portuguese
1,088	Polish
422	Greek
255	Russian
166	Finnish
95	Slovak

Informations supplémentaires

Article pour tout public

- [Svenska \(2017\)](#)
- [Suomi \(2016, pdf\)](#)
- [Français \(2014, pdf\)](#)

Professionnels

- > Information résumée
 - [Slovak \(2010, pdf\)](#)
 - [Greek \(2010, pdf\)](#)
- > Critère d'inclusion diagnostique
 - [English \(2010, pdf\)](#)
 - [Français \(1996, pdf\)](#)
- > Conduite à tenir en urgence
 - [English \(2007, pdf\)](#)
 - [Español \(2007, pdf\)](#)
 - [Portugais \(2007, pdf\)](#)
 - [Polski \(2007, pdf\)](#)
 - [Italiano \(2007, pdf\)](#)
 - [Deutsch \(2014, pdf\)](#)
 - [Français \(2017, pdf\)](#)
- > Génétique pratique
 - [English \(2007, pdf\)](#)
- > Revue de génétique clinique
 - [English \(2017\)](#)
- > Focus Handicap
 - [Español \(2016, pdf\)](#)
 - [Français \(2014, pdf\)](#)
 - [Dansk \(2018\)](#)
- > Conduite à tenir pour l'anesthésie
 - [English \(2013, pdf\)](#)
- > Recommandations pour la pratique clinique
 - [Français \(2018\)](#)

Informations complémentaires

Plus d'information sur cette maladie

- > [Classification\(s\) \(7\)](#)
- > [Gène\(s\) concerné\(s\) \(3\)](#)
- > [Signes cliniques et symptômes](#)
- > [Publications in PubMed](#)

Ressources dédiées au patient pour cette maladie

- > [Centres experts \(287\)](#)
- > [Filières / Réseaux \(18\)](#)
- > [Tests diagnostiques \(159\)](#)
- > [Associations \(139\)](#)
- > [Fédération\(s\)/Alliance\(s\) \(44\)](#)

Activités de recherche sur cette maladie

- > [Projets de recherche \(73\)](#)
- > [Essais cliniques \(1\)](#)
- > [Biobanques \(10\)](#)
- > [Registres \(36\)](#)
- > [Réseau d'experts \(7\)](#)

Services aux patients et aux proches

- > [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#)
- > [Annuaire de l'offre de l'Éducation Thérapeutique du Patient \(France\)](#)

Dépistage néonatal

- > [Information sur le dépistage néonatal](#)

International catalogue of expert services

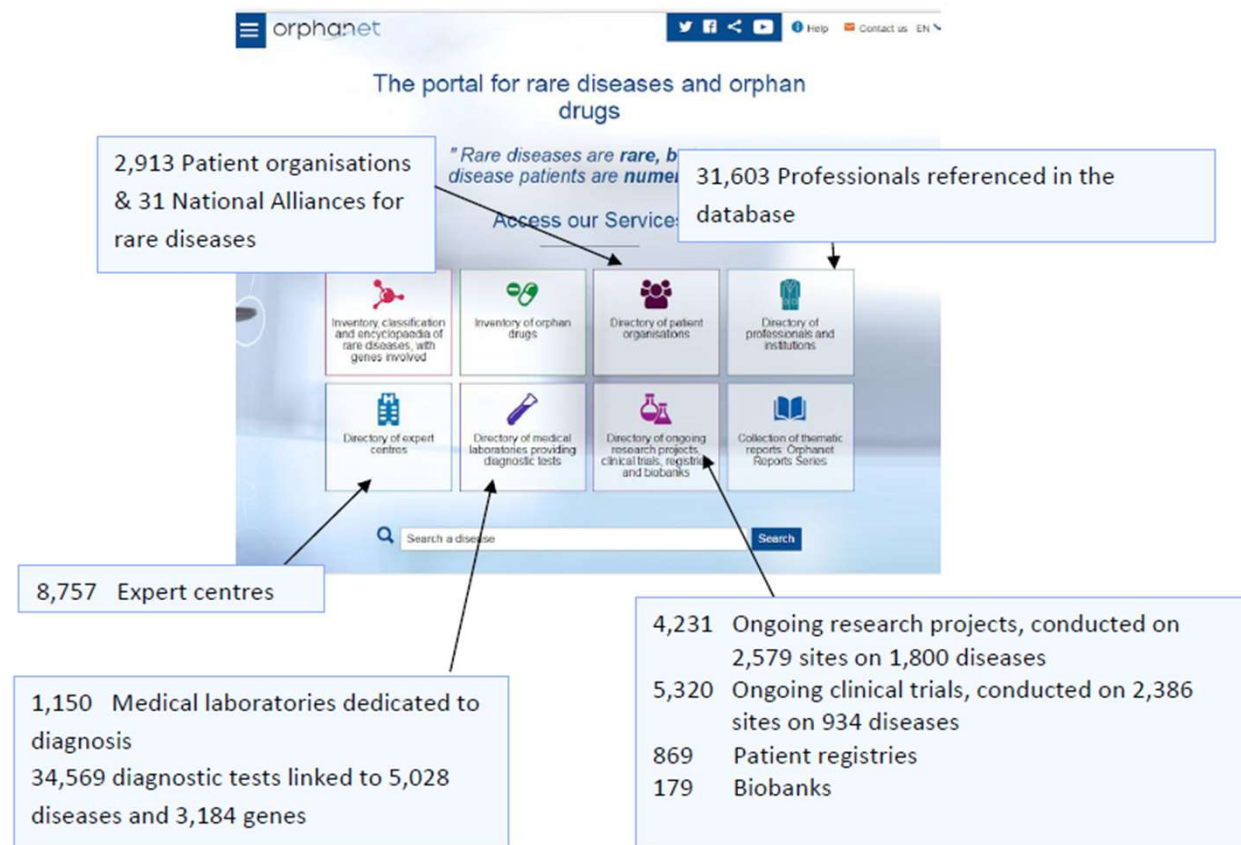
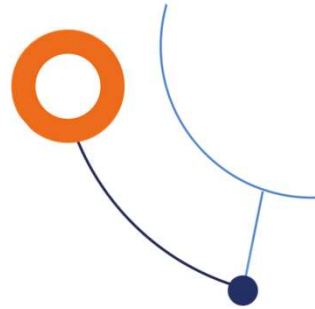


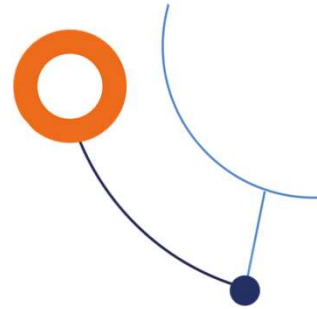
Figure 7 Directory of expert services (January 2025)

Pourquoi est-il important d'améliorer la visibilité des maladies rares en améliorant leur codage ?

- Les données sur les maladies rares sont rares et dispersées
- Masse critique = données épidémiologiques solides
- Produire des données pour la santé publique et l'économie de la santé
- Documenter l'histoire naturelle des maladies rares
- Identifier les patients dans les dossiers médicaux électroniques pour la recherche clinique



Nomenclature Orphanet des maladies rares



Fanconi-Bickel syndrome

PREFERRED TERM

[Suggest an update](#)

Disease definition

DEFINITION

A rare glycogen storage disease due to a deficiency in solute carrier family 2, facilitated glucose transporter member 2 and characterized by hepatorenal glycogen accumulation leading to severe renal tubular dysfunction and impaired glucose and galactose metabolism.

ORPHA:2088

ORPHAcode

[Classification Level: Disorder](#)

Synonym(s):

GSD due to GLUT2 deficiency

GSD type 11

GSD type XI

Glycogen storage disease due to GLUT2 deficiency

Glycogen storage disease type 11

Glycogen storage disease type XI

Glycogenesis due to GLUT2 deficiency

Prevalence: Unknown

Inheritance: Autosomal recessive

Age of onset: Infancy, Neonatal

ICD-10: E74.0

OMIM: [227810](#)

UMLS: C3495427

MeSH: -

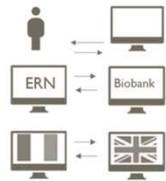
GARD: [2268](#)

MedDRA: -

SYNONYMS

Nomenclature Orphanet: assurer la visibilité des maladies rares

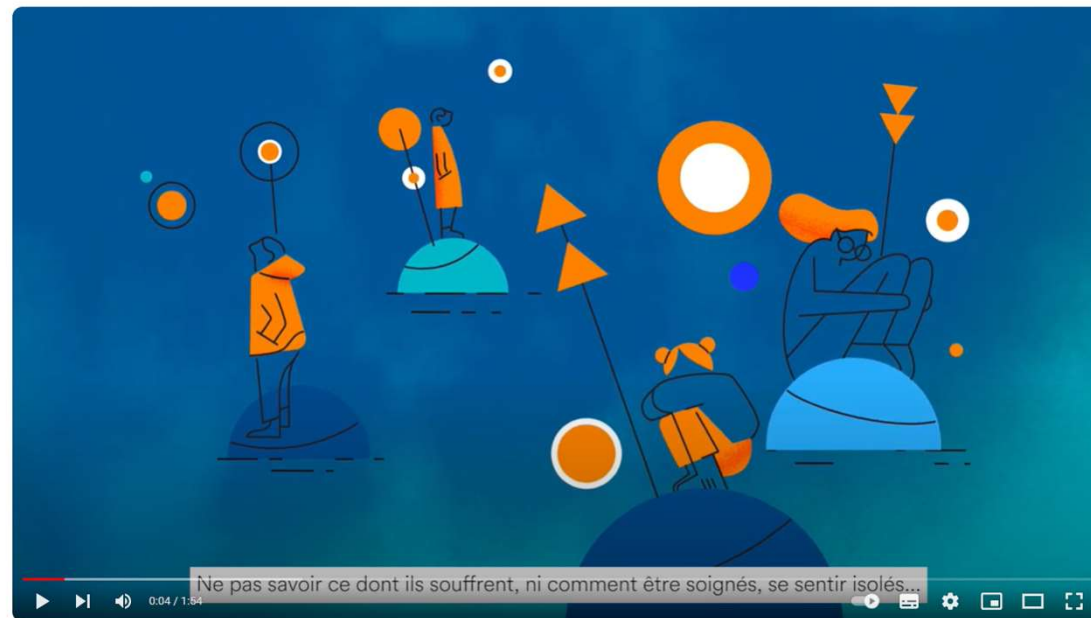
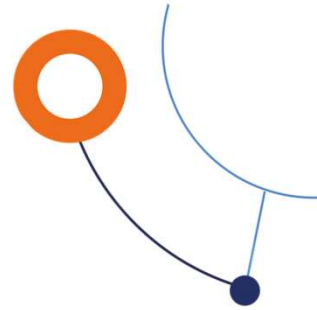
[WE NEED A COMMON LANGUAGE TO SHARE DATA BETWEEN SYSTEMS > ORPHAcodes]



- > Fanconi-Bickel syndrome
- > Glycogen storage disease type 11
- > Syndroom van Fanconi-Bickel
- > Choroba spichrzania glikogenu z powodu niedoboru GLUT2



Orphanet: Know the rare for better care



Orphanet - Nos missions (Know the Rare for Better Care)

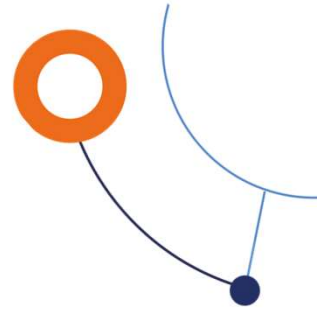
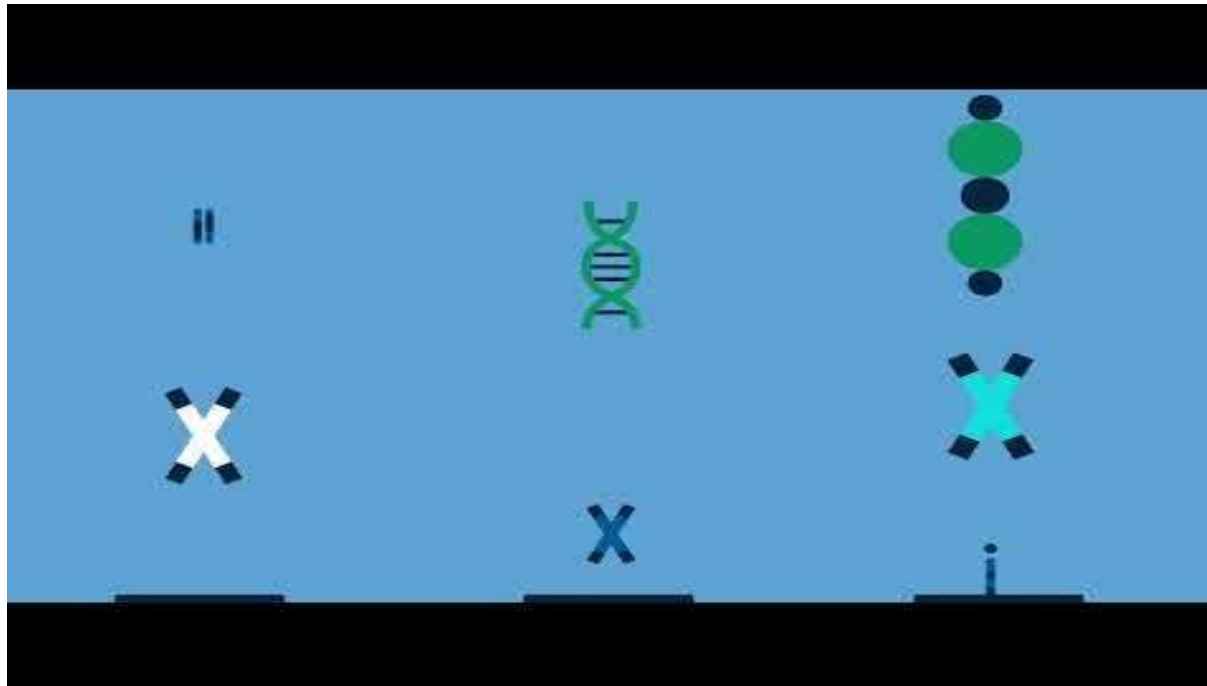


S'abonner

2 2 Partager Enregistrer

<https://www.youtube.com/watch?v=kv4BDW2uBAo>

Video: ORPHAcodes



If rare diseases are not counted,
rare disease patients will not count



Vignette – Témoignage d'un papa

Charlotte est née en 2004, elle est notre première enfant et comme tous jeunes parents, nous étions les personnes les plus heureuses au monde.

A l'âge de 2 ans, Charlotte entre au jardin d'enfants mais voilà que nous constatons grâce notamment aux corps enseignants qui encadrent notre fille, que certains troubles d'intégration apparaissent et qu'elle a un léger retard dans le langage.

Nous décidons alors de consulter notre pédiatre afin de lui faire part de nos préoccupations, ce dernier nous informe que cela pourrait évoluer positivement avec l'âge et qu'il n'y a donc pas matière à s'angoisser.

Lorsque Charlotte a 4 ans, nous vivons heureux mais constatons que les troubles s'accroissent, nous décidons alors d'avoir un deuxième avis de la part d'un neuropédiatre. Nous ressortons rassurés de la consultation, Charlotte n'a a priori pas de troubles neurologiques. Cependant le neuropédiatre nous conseille tout de même de consulter un généticien pour être sûr.

En juillet 2008, nous consultons un généticien et prenons avec nous des photos de Charlotte. Les premières réactions du médecin nous semblent inquiétantes car il semble attacher beaucoup d'importance aux photos de Charlotte, il décide alors d'effectuer des tests complémentaires chez Charlotte et nous donne rendez-vous 3 semaines plus tard.

26 août 2008, nous arrivons à l'Hôpital, prenons place dans la salle de réunion et attendons, anxieux, le généticien sans trop savoir ce qui nous attendait. Voilà que nous voyons arriver le neuropédiatre, le généticien ainsi qu'un autre médecin, c'est la première fois que ces 3 médecins sont réunis, nous trouvons cela étrange et inquiétant, pourquoi toutes ces personnes...

Le résultat tombe, Charlotte est atteinte de la maladie de Sanfilippo, une maladie rare, incurable et n'accordant qu'une espérance de vie de 10 à 20 ans.

Les médecins continuent de nous parler mais nous n'écoutons plus, nous sommes en sanglots, nous explosons de l'intérieur, pourquoi nous ?

Vivre avec ?

Voilà 3 ans que notre vie à complètement changé. Charlotte a deux frères et a la chance d'être scolarisés dans une institution spécialisée, elle a aujourd'hui 7 ans et nous vivons à l'affût de la moindre régression.

Nous constatons malheureusement que vivre avec un enfant atteint de maladie rare n'est pas courant. Lorsque nous marchons dans les rues, il se peut que Charlotte pousse des cris, les gens se retournent en nous lançant des regards ou en nous demandant de bien vouloir faire taire notre fille. Un jour nous avons eu le malheur de prendre le temps d'expliquer à une personne que notre fille souffrait d'une maladie génétique, la réponse n'a pas tardé, le badaud nous lance un « Vous avez qu'à lui mettre une pancarte », et là nous lâchons un « merci la tolérance ».

Tolérance, intégration, en plus de devoir souffrir du manque de traitement, nous devons également supporter l'intolérance des gens.

Ne dis t-ton pas tout ce qui ne tue pas te rend plus fort. Ces réactions nous poussent à rester en famille exclusivement et vivre avec notre fille est un pur bonheur, elle est pleine d'amour, de joie et nous en profitons encore plus.

La maladie dont souffre notre fille est une maladie rare et les traitements le sont également. Un essai clinique est lancé à l'étranger et nous demandons de pouvoir y participer car Charlotte répond aux critères d'inclusions. Hélas, les assurances sont contre la prise en charge d'essai qui n'ont pas démontré une efficacité et Charlotte ne peut donc y participer.

Là c'est le comble, des traitements expérimentaux sont en cours mais les patients ne peuvent y avoir accès faute de prise en charge.

Heureusement, l'élan, la force et le courage des patients, de médecins et de certains politiciens, fait que petit à petit on s'intéresse enfin aux personnes souffrant de maladie rare, mais le temps passe vite, trop vite.

FONDATION SANFILIPPO SUISSE

LA FONDATION LA MALADIE LA RECHERCHE NOS ACTIONS AGIR AVEC NOUS

FR EN FAIRE UN DON

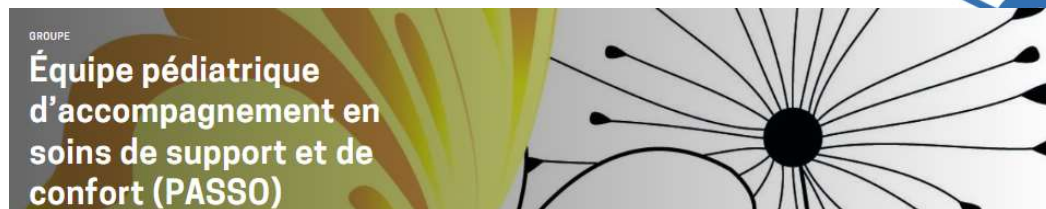
Mobilisons-nous contre la maladie de Sanfilippo!

Créée en novembre 2008, la Fondation Sanfilippo Suisse œuvre pour accélérer la découverte d'un traitement contre la maladie de Sanfilippo et donner aux enfants l'espoir d'une guérison.

14 PROGRAMMES DE RECHERCHE SOUTENUS

10 Mios DE CHF CONSACRÉS À LA RECHERCHE

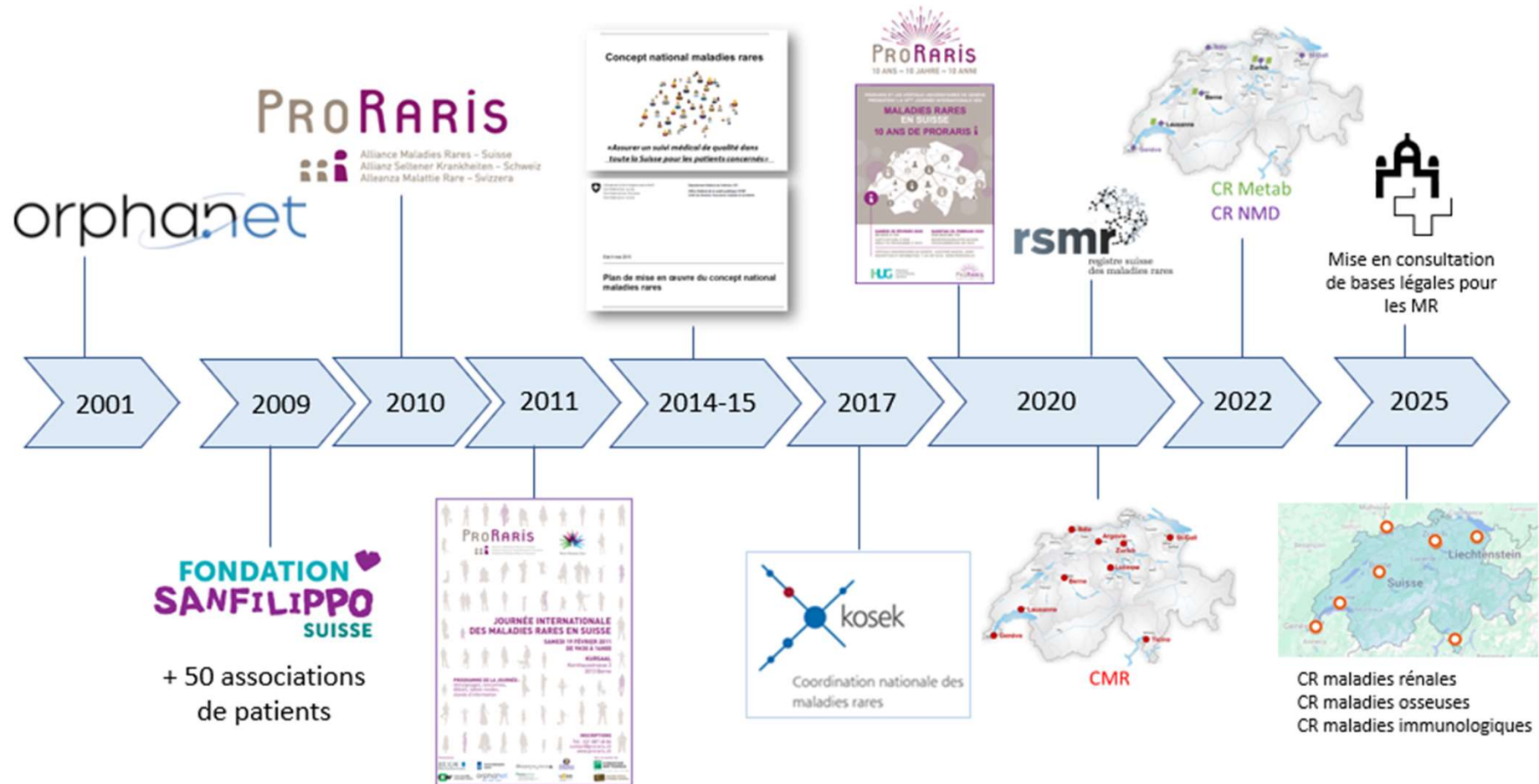
3 CONFÉRENCES SCIENTIFIQUES INTERNATIONALES ORGANISÉES



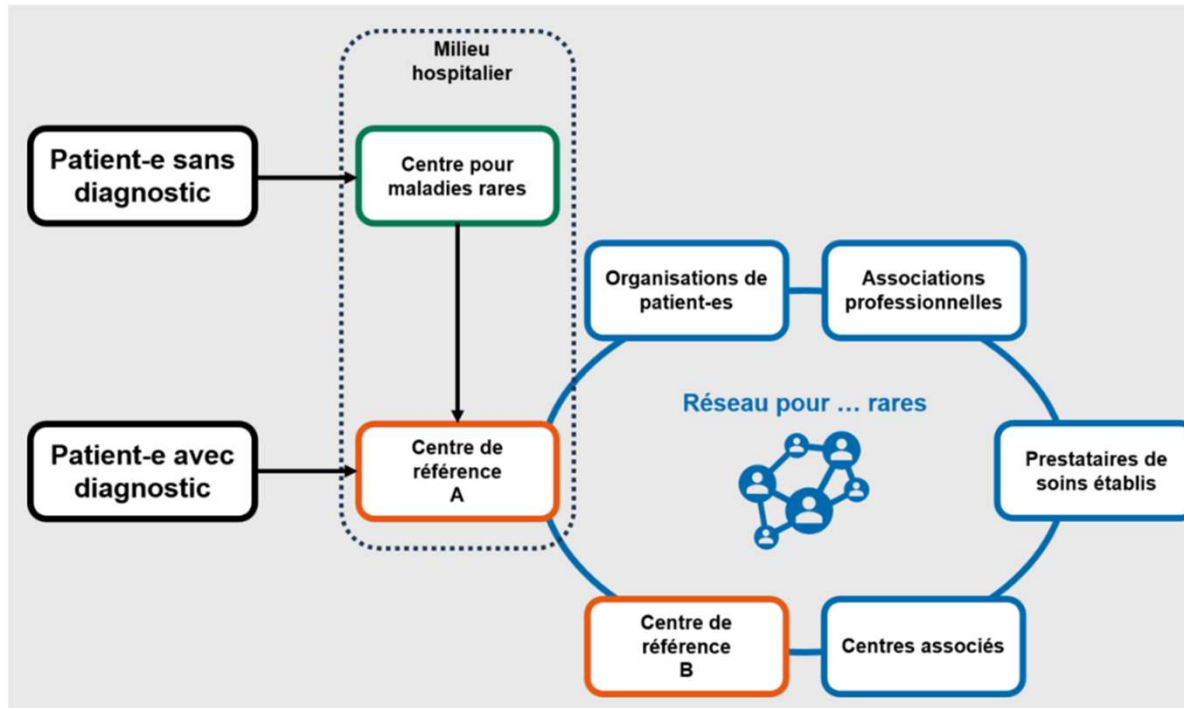
Créée à l'initiative d'un parent et grâce au financement de la fondation Sanfilippo.

Depuis janvier 2024, les Hôpitaux Universitaires de Genève se sont dotés d'une équipe dédiée aux soins palliatifs pédiatriques. Sa mission est de soutenir et améliorer le confort et le bien-être d'enfants atteints d'une maladie potentiellement mortelle mais aussi de leur famille.

Initiatives en faveur des MR en Suisse: des patients engagés!

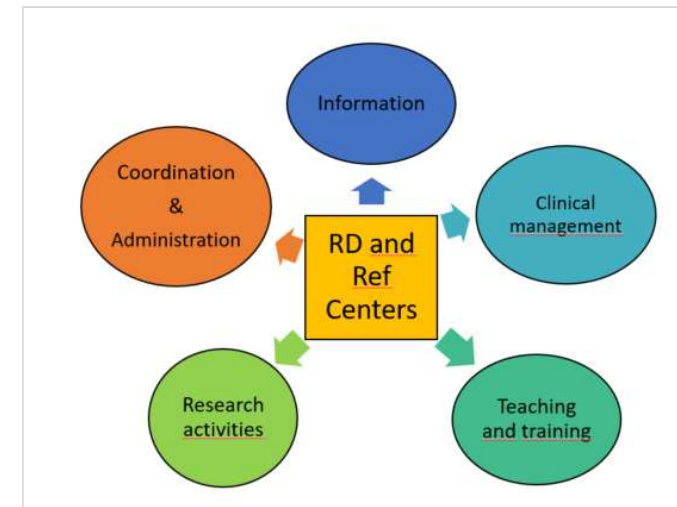


Centres pour maladies rares et centres de référence suisses



Les centres de référence, les centres de traitement associés et les associations de patients sont tous affiliés à un réseau national et travaillent ensemble pour améliorer la prise en charge des patients atteints de ces maladies.

Missions

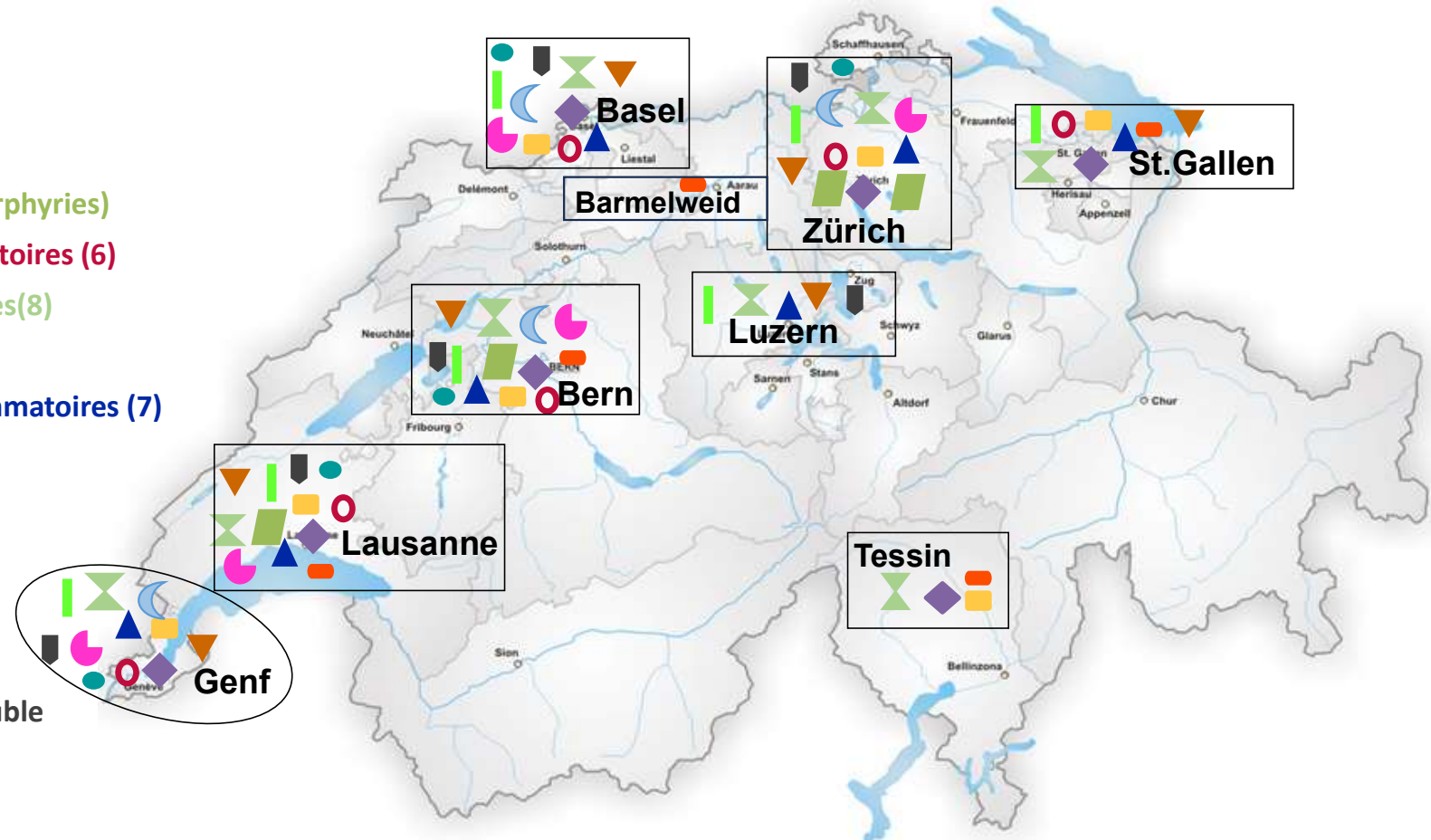




Coordination nationale des maladies rares

Centres de référence suisses reconnus et leur réseaux (situation en 2026 = 78)

- ◆ Maladies neuromusculaires (7)
- Maladies rénales (7)
- Maladies métaboliques (4 – 1CR Porphyries)
- Maladies osseuses et non inflammatoires (6)
- ⊗ Maladies neurologiques et épilepsies(8)
- Maladies du sommeil (5)
- ▲ Maladies immunologiques et inflammatoires (7)
- ⊕ Maladies vasculaires (5)
- Maladies du foie (7)
- ▼ Maladies endocriniennes (7)
- Maladies dermatologiques (5)
- ☾ Troubles de la coagulation (4)
- Malformations congénitales et trouble du neurodéveloppement (6)



Centre pour Maladies Rares: les prestations aux HUG



- POINT DE CONTACT INTERDISCIPLINAIRE
- POUR TOUTE MALADIE RARE ET MALADIE NON DIAGNOSTIQUÉE
- POUR LA PRISE EN CHARGE PÉDIATRIQUE ET ADULTE
- POUR TOUTE LES SPECIALITES MEDICALES
- POUR TOUS LES PUBLICS

INFORMER, SOUTENIR ET ORIENTER LES PATIENTS, LEURS PROCHES ET LES PROFESSIONNELS VERS LES CONSULTATIONS SPÉCIALISÉES ET VERS LES RESSOURCES UTILES



0848 314 372
lundi-mardi-jeudi-vendredi
9h-12h et 14h-16h



contact@infomaladiesrares.ch

Centre pour Maladies Rares: les prestations aux HUG



BIENVENUE SUR LE SITE INTERNET DU CENTRE DES MALADIES RARES

Un centre pour maladies rares reconnu qui informe, oriente et facilite les prises en charge spécialisées.



PRORARIS

Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

DE | FR | IT



ProRaris Alliance Maladies Rares – Suisse



Faire un don



www.proraris.ch
contact@proraris.ch

Info

TV • Radio • Crans-Montana • Ukraine • Proche-Orient • Suisse • Monde • Economie • Santé • Société • P

Oubliés par la pharma, des parents deviennent moteur de la recherche médicale contre les maladies ultrarares

Santé

Modifié le 19 janvier 2026 à 09:36

Résumé de l'article

Partager



Les tests génétiques ont révélé qu'Erik est atteint d'ASNSD, une maladie ultrarare qui provoque des problèmes neurologiques. - [SWI - AYLIN ELCI]

Délaissés par l'industrie pharmaceutique, de plus en plus de parents se chargent eux-mêmes d'élaborer des traitements pour les maladies ultrarares de leurs enfants. Un couple de Suisses raconte ce qu'exige cette lutte pour l'espoir.

Le 2 février 2025 a été la journée la plus terrifiante de la vie de Mariann Vegh. Elle venait de rentrer d'une promenade dans son village de Trélex (VD) avec son fils de cinq mois paisiblement endormi dans son berceau. Quand Erik s'est réveillé, il s'est mis à convulser, peinant à respirer. Le temps qu'une ambulance arrive, la crise était passée, mais Mariann n'oubliera jamais ce sentiment d'impuissance.

Publié 7 janvier 2026, 12:39

TRÉLEX (VD)

Le demi-million indispensable à la survie d'Erik a été trouvé

Les parents d'un enfant de 16 mois atteint d'une maladie rare avaient trois mois pour financer la recherche sans laquelle il était condamné. Ils ont réussi.



782

75

11

Marquer



Erik (ici, sur les genoux de son papa) est atteint d'une maladie génétique rare. DR



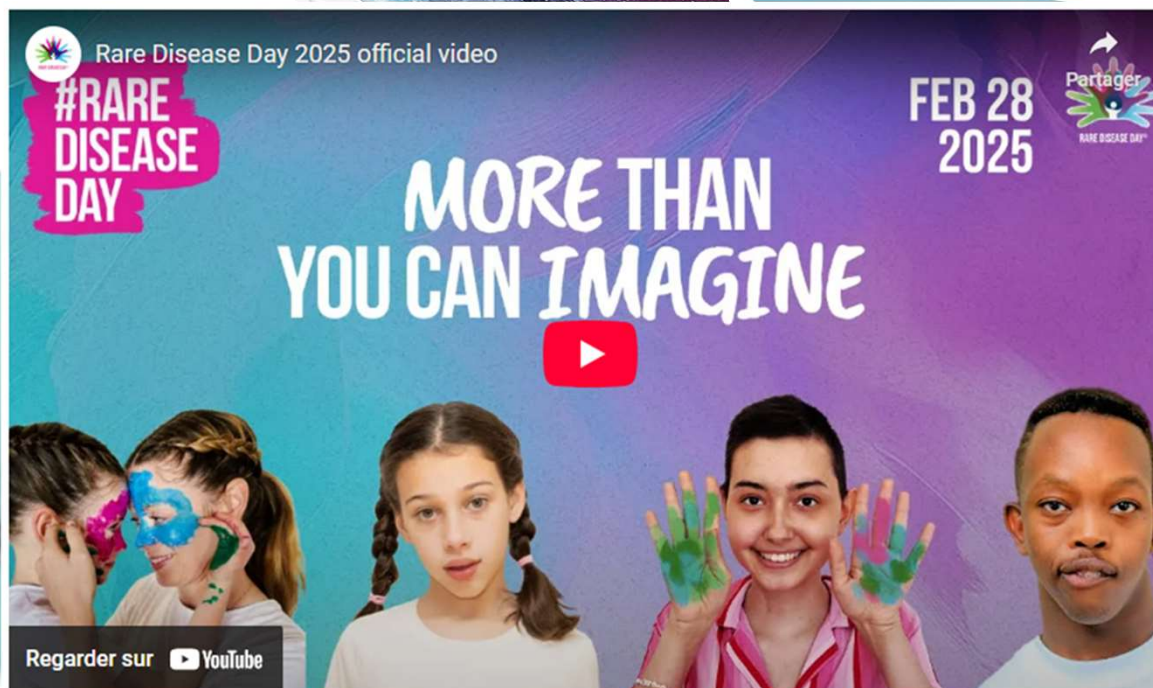
<https://www.rts.ch/info/sante/2026/article/parents-chercheurs-espoir-pour-les-maladies-rares-delaissees-par-la-pharma-29116462.html>



29 (28) février Journée mondiale d'action visant à augmenter la visibilité des maladies rares et des personnes qui en sont atteintes.



Pisa
Italy



300M

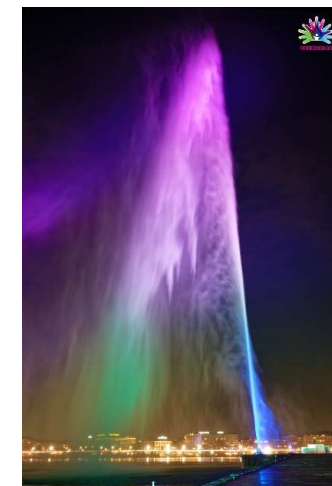
PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES

600+

ÉVÉNEMENTS DANS LE MONDE ENTIER

106

PAYS CONCERNÉS





Le zèbre , symbole des maladies rares

“

« Quand vous entendez des bruits de sabots derrière vous, ne vous attendez pas à voir un zèbre »

Dr Théodore Woodward, professeur à la Faculté de médecine de l'Université du Maryland à Baltimore -1940'»



Take home messages

- « **Plus que vous ne pouvez l'imaginer** »
 - Les maladies rares sont fréquentes, hétérogènes, génétique, pédiatrique, invalidantes et orphelines de traitement
 - L'établissement d'un diagnostic est primordial
- **Fortes initiatives de l'UE en faveur des maladies rares depuis 2000**
- « **Savoir c'est pouvoir** »: Orphanet donne ce pouvoir aux patients ainsi qu'à tous les acteurs de l'écosystème des maladies rares:
 - Référence internationale pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Multilingue et d'accès libre pour tous les publics
 - Seule nomenclature spécifique aux maladies rares (Orphacodes) et donc un langage commun pour identifier chaque pathologie pour mieux la prendre en charge
- « **Nothing about us without us** »: l'autonomisation des patients et leur engagement dans les initiatives MR
- Les médecins généralistes et les autres professionnels de la santé ne peuvent pas connaître toutes les maladies rares, mais ils doivent être sensibilisés à ces maladies et savoir comment orienter leurs patients vers les ressources et les structures de soins .
 - Réseaux européens de référence (ERNs)
 - Centres maladies rares et centres de référence suisse

EN SAVOIR PLUS SUR LES MALADIES RARES

En Europe, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'1 personne sur 2000. La plupart des maladies sont sévères, chroniques, évolutives et invalidantes.

LES MALADIES RARES ONT UN IMPACT SUR

LA COMPRÉHENSION

Syndrome de FX fragile
Syndrome du cri du chat
Syndrome d'Angelman
Syndrome de Williams-Beuren

LA RESPIRATION

Mucoviscidose
Déficit en alpha-1-antitrypsine
Dyskinésie ciliaire primaire
Lymphangioloïdomyomatose
Fibrose pulmonaire idiopathique

D'AUTRES FONCTIONS CORPORELLES

Syndrome de Marfan
Achoondroplasie
Mucopolysaccharidose
Chorée de Huntington
Hémophilie
Porphyrie

LA VISION

Rétinites pigmentaires
Maladie de Stargardt
Rétinoblastome
Neuropathie optique de Leber
Kératocône

LA DÉFENSE IMMUNITAIRE

Syndrome de Wiskott-Aldrich
Granulomatose chronique

LA MOBILITÉ

Dystrophie musculaire de Duchenne
Sclérose latérale amyotrophique
Maladie de Steinert
Dystrophie musculaire d'Emery-Dreyfuss
Maladie de Pompe

PROBLÉMATIQUES ASSOCIÉES

- Reconnaissance de la maladie
- Innovation, recherche et possibilités de traitement
- Accès à des structures médicales spécialisées
- Remboursement par les assurances et prise en charge AI
- Difficultés d'intégration scolaire et professionnelle
- Isolement et accès à un soutien psychosocial

>7000 MALADIES RARES 95% SANS TRAITEMENT SPÉCIFIQUE 80% D'ORIGINE GÉNÉTIQUE >50% APPARITION DANS L'ENFANCE

1 PERSONNE CONCERNÉE SUR 14

MONDE: 300 000 000
EUROPE: 30 000 000
SUISSE: 580 000

Les maladies rares en Suisse et le concept national :

Dans le but d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares tout au long de leur parcours de soins, une série de mesures pratiques ont été mises en œuvre depuis 2014 dans le cadre du concept national maladies rares.



Une collaboration entre :



et les centres maladies rares suisses reconnus (Aarau, Bâle, Berne, Genève, Lausanne, Lucerne, Suisse orientale, Tessin, Zurich)



Plus d'informations



ET SI C'ÉTAIT UNE MALADIE RARE ?

Vous ou l'un de vos proches êtes atteint d'une maladie rare ?

Vous pensez être atteint d'une maladie rare, mais vous n'avez pas de diagnostic ?

Vous êtes à la recherche de soutien et/ou d'informations ?

LES CENTRES POUR LES MALADIES RARES ET LEURS LIGNES D'ASSISTANCE TÉLÉPHONIQUE SONT LÀ POUR VOUS AIDER :

ROMANDE (FR/EN)
Hotline: 0848 314 372
Lu, Ma, Je, Ve 09-12 / 14-16
E-Mail: contact@infoma@maladiesrares.ch

BÂLE - ARGOVIE - LUCERNE (DE/EN)
Hotline: 061 704 10 40
Lu - Je 09-12 / 14-17
E-Mail: rare diseasesbase@ukbb.ch

ZÜRICH - ST. GALL - GRISONS (DE/EN)
Hotline: 044 266 35 35
Mo 09-11 et Je 14-16
E-Mail: selten@kisp.luzh.ch

BERNE (DE/FR/EN)
Hotline: 031 654 07 77
Lu - Ve 09-12 / 14-17
E-Mail: rare@insp.ch

TESSIN (IT/FR/DE)
Hotline: 091 811 88 96 - 079 129 90 59
E-Mail: centromalattie rare@eoc.ch
info@malattie rare.ch

AUTRES STRUCTURES DE SOUTIEN SUISSES ET INTERNATIONALES :



Réalisé avec le soutien de :

