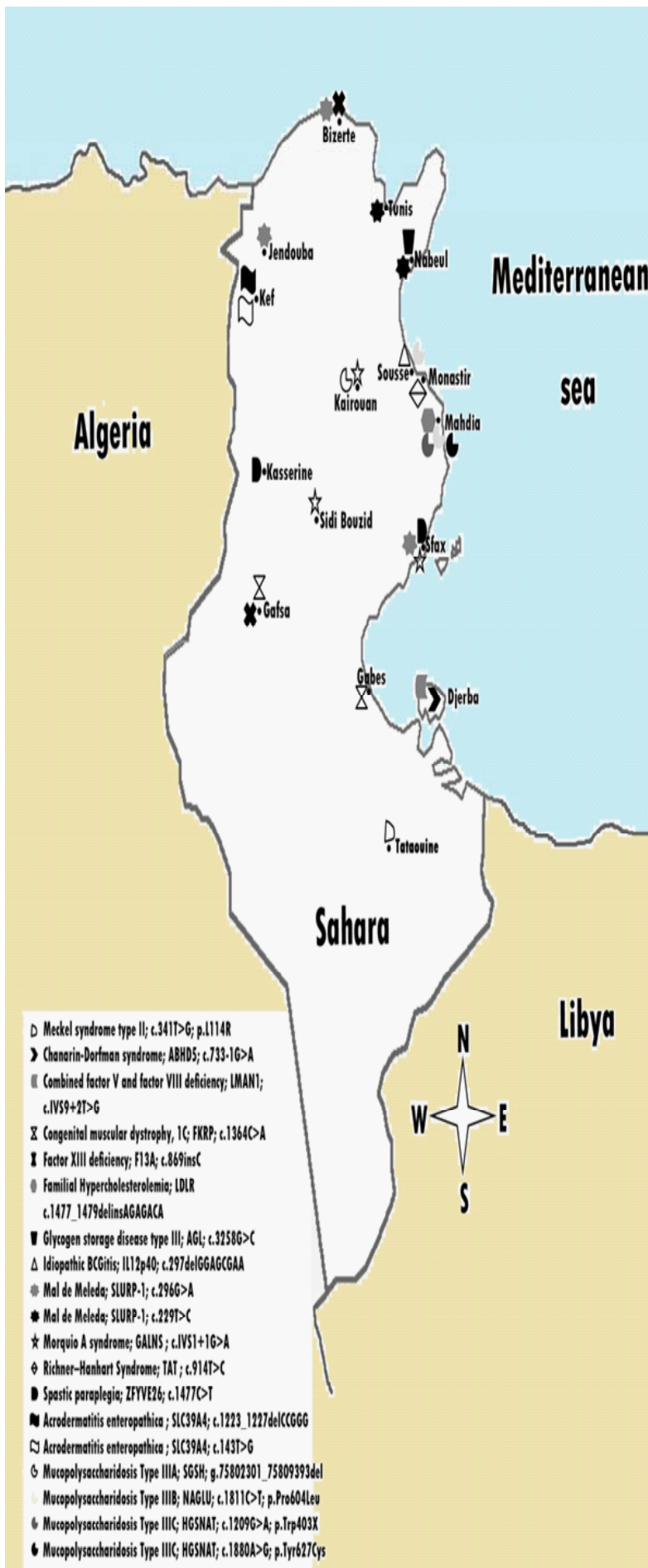


La recherche sur les maladies rares à l'Institut Pasteur de Tunis

A l'occasion de la journée mondiale des maladies rares, l'Institut Pasteur de Tunis, le projet européen Genomedika et l'association «la Recherche en Action» se proposent d'éditer ce document pour sensibiliser le grand public à la problématique des maladies rares.



La journée mondiale des maladies rares est un événement annuel de sensibilisation coordonnée par EURORDIS au niveau international et par les alliances nationales et les organisations de patients au niveau national. Le 28 février 2014 marque la 7ème édition de la journée internationale des maladies rares (Rare Disease Day). Le thème de l'année 2014 est : **Ensemble pour mieux accompagner les malades.**



Qu'est-ce qu'une maladie rare?

- Une maladie est dite rare si elle touche **1 personne sur 2 000**
- Près de **8 000 maladies** rares sont recensées dans le monde.
- Elles peuvent être soit d'origine génétique (80 % des cas), auto-immune ou infectieuses.
- **5 nouvelles maladies** rares sont décrites chaque semaine dans le monde.
- La plupart se déclarent à la naissance et peuvent être invalidantes et souvent les malades en souffrent toute leur vie.
- Les traitements proposés pour ces pathologies se limitent à en diminuer les symptômes
- **En Tunisie**, on dénombre plus que **400 maladies rares / génétiques**, dûs principalement à l'habitude sociale des mariages consanguins .
- Ces mariages appauvrissent le patrimoine génétique de la population, car ils augmentent la fréquence des variants du gène malsain qui peuvent conduire à l'apparition d'une maladie rare/génétique.



La Recherche sur les Maladies rares à l'Institut Pasteur de Tunis

Le laboratoire de Génomique Biomédicale et Oncogénétique à l'IPT mène des recherches sur les maladies rares / génétiques de la Tunisie pour développer des outils de dépistage et de prévention de l'handicap sévère d'origine génétique.

Les recherches concernent les maladies héréditaires du métabolisme (diabète...), les maladies neurosensorielles (surdité, cécité...), cardio-génétiques, gnodermatoses (Ichtyose, Mal de Meleda , Epidermolyse bulleuse dystrophique, Xeroderma Pigmentosum-XP ...).

Une étude récente sur XP (maladie des enfants de la lune) montre que dans certaines régions de la Tunisie les fréquences des malades sont 10 fois plus importantes qu'en Europe, et 80 % des enfants atteints sont issus de mariages consanguins.

Grâce à son expertise sur les maladies rares, l'IPT s'est vu attribué par la Fondation française pour les maladies rares et la TWAS (The World Academy of Sciences) l'organisation d'un colloque scientifique en septembre 2014 à Tunis, sur l'importance d'étudier les maladies rares dans les pays en développement, en particulier dans les régions méditerranéennes.

Liens utiles

- www.ojrd.com
- www.rare diseases.org
- www.xp-tunisie.org.tn
- www.amt-tunis.org
- www.1enfant1espoir.net
- www.werathah.com