Les maladies rares

Dossier documentaire / Juillet 2025

DD46-2025

ors LA RÉUNION
Observatoire Régional de la Santé

Rédactrice :
Carine DUCHEMANN

Relecture :
Claire KWAN
Camélia LOUACHENI
Hélène MIGNON-RACAULT
Monique RICQUEBOURG

Sous la direction du Dr Emmanuelle RACHOU

Table des matières

INTRODUCTION 4

- PRESENTATION 4
  - *Contexte 4*
  - *Définition (Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles) 4*
- OBJECTIF 5
- METHODOLOGIE 5

ELEMENTS DE CADRAGE NATIONAUX ET INTERNATIONAUX 6

- REGLEMENTATION ET PLANS NATIONAUX ET INTERNATIONAUX 6
- SELECTION BIBLIOGRAPHIQUE 7
  - *Périodiques / articles 7*
  - *Rapports et autres monographies 8*
  - *Guides / Recommandations / Outils 9*
  - *Communications 10*
- SELECTION DES PRINCIPALES SOURCES SUR INTERNET 10

RESSOURCES SUR LA REUNION 12

- POLITIQUE ET DISPOSITIFS LOCAUX 12
- SELECTION BIBLIOGRAPHIQUE 13
  - *Périodique 13*
  - *Monographies / Etudes et rapports 13*
  - *Communications 13*
  - *Thèses / Mémoires 13*
  - *Infographies 14*
  - *Lettre d'information 14*
- REVUE DE PRESSE LOCALE 14
- SITES D'INFORMATION LOCAUX 15
- ANNUAIRES ET REPERTOIRES 15

REPERTOIRE DE SIGLES 17

Introduction

Présentation

Contexte

Dans le cadre de la convention entre l'Agence Régionale de Santé de La Réunion (ARS La Réunion) et l'Observatoire Régional de la Santé de La Réunion (ORS La Réunion) concernant sa mission d'observation, l'ORS met à disposition des données et des informations sur la santé à La Réunion. Le programme 2025 prévoit la diffusion de dossiers documentaires sur des thématiques de santé à La Réunion. La quarante-sixième édition des dossiers documentaires concerne les maladies rares.

Définition (Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles)

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Les maladies sont dites rares lorsqu'elles touchent une personne sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 malades par pathologie. Ainsi, ce sont plus de 3 millions de Français qui sont atteints par l'une des 7 000 maladies rares connues à ce jour et environ 25 millions de personnes en Europe.
Une maladie rare touche un nombre limité de personnes, ce qui rend nécessaire une organisation adaptée de la prise en charge.

80% des maladies rares sont d'origine génétique. Le plus souvent, elles sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des personnes malades. Elles entrainent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas et une perte totale d'autonomie dans 9% des cas.

On emploie le terme de « maladie orpheline » pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas d'un traitement efficace.

Pourquoi une organisation spécifique en France ?

Aujourd'hui, seule une personne atteinte d'une maladie rare sur 2 dispose d'un diagnostic précis, qui met en moyenne 5 ans à être posé pour plus d'1/4 des personnes. Cette errance diagnostique doit être combattue. L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise d'une maladie, après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles. Elle concerne souvent des formes atypiques de maladies connues ou de maladies dont la cause génétique n'est pas identifiée.

Pour réduire l'errance et l'impasse diagnostique, 109 centres de référence multi-sites pour la prise en charge des maladies rares (CRMR) ont été labellisés pour la période 2017-2022 par les ministères chargés de la Santé, de la recherche et de l'innovation. Ils sont composés de centres de compétence (ou de ressources et de compétences) et de centres de référence, qui assurent la prise en charge et organisent les parcours de santé des personnes concernées ou atteintes de maladies rares. A travers leurs projets régionaux de santé, les Agences Régionales de Santé s'assurent que les professionnels de santé – notamment de ville – connaissent ces ressources.

Pour offrir des prises en charge d'excellence, dynamiser l'offre d'enseignement et de formation et impulser le développement de la recherche et de l'innovation dans les CRMR, 23 filières de santé maladies rares (FSMR) sont également actives depuis 2015. Chaque FSMR réunit tous les acteurs impliqués dans une maladie rare ou un groupe de maladies rares : professionnels de santé, laboratoires de diagnostic, unités de recherche, universités, structures éducatives, sociales et médico-sociales, associations de personnes malades, ainsi que tout autre partenaire – y compris privé – apportant une valeur ajoutée à l'action collective. Ces FSMR interagissent avec les réseaux européens de référence sur les maladies rares, mis en place en 2017.

Objectif

L'objectif de ce dossier documentaire est de présenter différentes références sur la thématique des maladies rares, au niveau international, national et local :

- la règlementation, une bibliographie (articles, rapports, études, guides),
- une sélection d'autres ressources disponibles (sites Internet, revue de presse locale, travaux documentaires).

Ce travail documentaire ne prétend pas à l'exhaustivité. Les différentes sélections ont été réalisées afin d'offrir aux utilisateurs un aperçu de la richesse des sources disponibles via Internet et de faciliter les recherches sur cette thématique.
Il s'adresse principalement à des professionnels de santé, du domaine médico-social, à des étudiants, et ainsi qu'à tout public intéressé par cette thématique.

Méthodologie

Ce travail consiste à rechercher et présenter des ressources disponibles sur la thématique des maladies rares.
Ce dossier est structuré en deux parties :

- Un volet national et international proposant des éléments de cadrage,
- Un volet régional offrant les ressources disponibles au niveau local.

- **Pour le volet national et international**

Les principaux sites consultés pour la recherche sont les suivants :

- Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles
- Alliance Maladies Rares
- Science Direct
- Académie Nationale de Médecine
- Cairn info
- DREES
- IRDES
- Lissa

- **Pour le volet régional**

Les références et sites ont été identifiés à partir des publications de l'ORS La Réunion sur la thématique, ainsi que des sites de partenaires, et la veille documentaire.
Les recherches ont été complétées par la consultation des sites suivants :

- ARS La Réunion
- CHU La Réunion
- DAC La Réunion
- Dumas pour les thèses

Ces ressources ont été complétées par une revue de presse locale récente pour les années 2021 à 2025. Les articles sélectionnés pour ce dossier abordent la thématique générale des maladies rares.
En termes de présentation, la Convention de Vancouver a été utilisée pour la rédaction bibliographique.
Classés par ordre chronologique, les documents retenus ne visent pas à rendre compte de l'exhaustivité de la thématique mais de la variété des ressources disponibles.

> **Pour tout renseignement, demande de documents, ou si vous avez des ressources à signaler pour ce dossier documentaire, merci de nous contacter par mail à : documentation@ors-reunion.fr**

Eléments de cadrage nationaux et internationaux

Règlementation et plans nationaux et internationaux

- 4ème Plan National Maladies Rares 2025-2030. Des territoires vers l'Europe. Gouvernement; 2025. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr4.pdf

- Programme national de dépistage néonatal : Détecter et prendre en charge précocement 13 maladies graves de l'enfant [En ligne]. Paris: Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles; mise à jour 25 février 2025. https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/DNN

- Plan «France Médecine génomique 2025 ». Aviesan; 2025. https://www.vie-publique.fr/files/rapport/pdf/164000385.pdf

- Assises de la pédiatrie et de la santé de l'enfant. Gouvernement; 2024. https://repere.re/wp-content/uploads/dp_assises_de_la_pe_diatrie_et_de_la_sante_de_l_enfant.pdf

- Arrêté du 26 décembre 2023 portant labellisation des réseaux des centres de référence prenant en charge les maladies rares. In: Bulletin officiel Santé - Protection sociale - Solidarité n° 2023/24 du 29 décembre 2023. Paris: Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles; 2023. p. 122-273. https://sante.gouv.fr/fichiers/bo/2023/2023.24.sante.pdf

- 3ème Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares (2021-2025). Paris: Secrétariat d'Etat chargé des Personnes Handicapées; 2021. https://www.gnchr.fr/wp-content/uploads/sites/17/2021/09/2021.03.02-3eme-SHR.pdf

- 3ème Plan National Maladies Rares 2018-2022. Paris: Ministère des Solidarités et de la Santé, Ministère de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation; 2018. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf

- 2ème Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares (2014-2018). Paris; Ministère des Affaires Sociales, de la Santé et des Droits des Femmes; 2015. http://www.gnchr.fr/wp-content/uploads/sites/17/2018/01/schema-national-handicaps-rares-2014-2018.pdf

- 2ème Plan National Maladies Rares 2011-2014 [prolongé jusqu'en 2016]. Paris; Ministère de l'Economie, Ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, Ministère des Solidarités et de la Cohésion Sociale, Ministère de l'Emploi et de la Santé; 2011. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2011-2014.pdf

- 1er Schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares (2009-2013). Paris; Ministère du Travail, des Relations sociales, de la Famille, de la Solidarité et de la Ville, Secrétariat d'État chargé de la Famille et de la Solidarité; 2009. http://www.gnchr.fr/wp-content/uploads/sites/17/2018/01/schema-national-handicaps-rares-2009-2013.pdf

- 1er Plan National Maladies Rares (PNMR1) 2005-2008. Paris; Ministère de la Santé et des Solidarités; 2006. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2005-2008.pdf

- Règlement (CE) n°141/2000 du Parlement européen et du Conseil, du 16 décembre 1999, concernant les médicaments orphelins. Parlement européen, Conseil de l'Union européenne; 1999. https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/HTML/?uri=CELEX:32000R0141&from=FR

Sélection bibliographique

Périodiques / articles

- Dupuy Maury F. Maladies rares : l'ère des traitements. Le magazine - Inserm. 2024;(59):24-35. https://www.calameo.com/read/00515445024c691e81f6c

- Galland J, De Boysson H, Normand A, Mroueh L, Hess V, Rode C, et al. Diagnostic de maladies rares en vue de la diminution de l'errance diagnostique : étude de validation d'un outil d'intelligence artificielle. La Revue de Médecine Interne. 2024;45(Suppl 1):A50-A51. https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0248866324004193

- Arnaud A, Genevois L. Approche psychologique des maladies rares. Annales d'Endocrinologie. 2024;85(5):354. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S000342662400146X

- Jannot AS, Deshuille C, Elarouci N. Maladies à dépistage néonatal : apport de la Banque nationale de données Maladies Rares pour estimer la survie des patients atteints. Journal of Epidemiology and Population Health. 2024;72(Suppl 1):202220. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2950433324000302

- Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques. Classement par prévalence ou incidence décroissante ou par nombre publié de cas. Les Cahiers d'Orphanet série Maladies rares. 2024;(2): 202220. https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_prevalence_decroissante_ou_cas.pdf

- Giraudet JS, Bagou G, Chauvin A, Leroy C, Miroux P, Meckert F, et al. Les maladies rares aux urgences : « Orphanet Urgences ». Anesthésie & Réanimation. 2023;9(2):122-32. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2352580023000321

- Lasnier Siron J, Germain P, Vernhes JP, Barnetche T, Kostine M, Mehsen N, et al. Performances respectives de ChatGPT et Google pour le diagnostic de maladies rares en Rhumatologie. Revue du Rhumatisme. 2023;90(Suppl 1):A244-A245. https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S116983302300738X

- Jannot AS, Pichon T, Messiaen C, Soussand L, Angin C, Sandrin A, et al. Un demi-million de patients avec un diagnostic précis enregistrés dans le registre national français des maladies rares: des opportunités pour la recherche clinique. Revue d'Épidémiologie et de Santé Publique. 2023;71(Suppl 1):101543. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0398762023001219

- Sabin B, Angin C. Banque de données maladies rares (BNDMR) & pharmaco-épidémiologie : déploiement du Set de données minimum traitement (SDM-T). Revue d'Épidémiologie et de Santé Publique. 2022;70(Suppl 4):S278-S279. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0398762022007660

- Moliner O, Sales A. La voix des jeunes atteints de maladies rares ou peu fréquentes : un récit croisé de leur parcours scolaire. Enfance en difficulté. 2022;(9):57–77. https://www.erudit.org/en/journals/enfance/2022-v9-enfance07183/1091298ar/

- Nguengang Wakap S et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. [Estimation de la prévalence ponctuelle cumulative des maladies rares : analyse de la base de données Orphanet.] Eur J Hum Genet. 2020 Feb;28(2):165-73. https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6974615/

- Janot AS, Messiaen C, Angin C, Sandrin A. La Banque nationale de données maladies rares, un outil de pilotage au service des patients atteints de maladies rares. Revue d'Épidémiologie et de Santé Publique. 2020;68(Suppl 1):S55. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0398762020301358

- Duburcq A, Courouve L, Mercier C, Scherman D, Lévy P, Bahi-Buisson N, et al. Coût des maladies rares en France en 2017 : une analyse des données du Système national des données de santé sur cinq pathologies. Revue d'Épidémiologie et de Santé Publique. 2020;68(Suppl 2):S76-S77. https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0398762020303205

- Les orphelins de la santé. Les Tribunes de la santé. 2019;62(4):1-120. https://stm.cairn.info/revue-les-tribunes-de-la-sante-2019-4?lang=fr

- Evangelista T. Le réseau européen de référence pour les maladies neuromusculaires rares (EURO-NMD) - De sa constitution à ses premiers pas. Médecine sciences. 2019 Nov;35(Hors série n°2):51-4. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2019/11/medsci190180s/medsci190180s.html

- RARE 2017 – Les 5es rencontres des maladies rares (Paris, France, 20 et 21 novembre 2017). Médecine sciences. 2018 Mai;34(Hors série n°1):9-10. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/abs/2018/05/contents/contents.html

- Chevrier A. Vers une meilleure organisation des soins pour les maladies rares : le point de vue de la Direction Générale de l'Organisation des Soins. Médecine sciences. 2018 Mai;34(Hors série n°1):9-10. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/05/medsci180135s/medsci180135s.html

- Aymé S. État des lieux de la collecte et de l'exploitation des données pour la recherche et la prise de décision en santé dans les maladies rares en France. Médecine sciences. 2018 Mai;34(Hors série n°1):22-5. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/05/medsci180140s/medsci180140s.html

- Bichet M. Vers une meilleure organisation des soins pour les maladies rares : le point de vue des associations de malades. Médecine sciences. 2018 Mai;34(Hors série n°1):13-5. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/05/medsci180137s/medsci180137s.html

- Dollfus H. Le plan France Médecine Génomique 2025 et les maladies rares. Médecine sciences. 2018 Mai;34(Hors série n°1):39-41. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/05/medsci180150s/medsci180150s.html

- Toumi M. Vers plus de thérapies pour les maladies rares dans un système de santé contraint. Médecine sciences. 2018 Mai;34(Hors série n°1):45-7. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/05/medsci180153s/medsci180153s.html

- De Kalbermatten C. Former, informer, sensibiliser : une évidente nécessité face aux maladies rares. Revue Suisse De pédagogie spécialisée. 2018;8(3):27-32. https://ojs.szh.ch/revue/article/download/58/pdf

- Candilis-Huisman D, Dommergues M, Becerra L, Viaux-Savelon S. Handicap moteur, maladies rares et maternalité : une revue de la littérature. Devenir. 2017;29(4):307-25. https://shs.cairn.info/revue-devenir-2017-4-page-307?lang=fr

- RARE 2015 – Les maladies rares : quelles attentes et quels enjeux pour la société ? 4e édition (Montpellier, France, 26 et 27 novembre 2015). Médecine sciences. 2016;32(Hors série n°1):1-60. https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/abs/2016/04/contents/contents.html

- Guillevin L. Le plan national Maladies rares - Bientôt 10 ans. Revue Neurologique. 2013;169(Suppl 1):S9-S11. https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0035378713700535

- Les associations de patients atteints de maladies rares et leur rôle auprès des instances européennes. Actualité et dossier en santé publique. 2009;(68):45-7. https://www.hcsp.fr/Explore.cgi/Telecharger?NomFichier=ad684547.pdf

Rapports et autres monographies

- Faivre L, Sfeir H, Baurand A. La vulnérabilité des patients/familles et des soignants dans le contexte des maladies rares d'origine génétique. In: Carvallo S, Faivre L. Les vulnérabilités liées à la génomique. Erès; 2025. p. 77-104

- Rapport national de la Banque Nationale de Données Maladies Rares. Nombre de cas par maladie rare recensés dans la Banque Nationale de Données Maladies Rares au 3 Décembre 2024. BNDMR; 2024. https://www.bndmr.fr/wp-content/uploads/2025/02/Rapport-BNDMR-20241203.pdf
- Rapport d'activité Maladies Rares Infos Services 2023. Maladies Rares Infos Services; 2024. https://www.maladiesraresinfo.org/assets/files/Rapport_activite_2023_Maladies_Rares_Info_Services.pdf
- Gargiulo M, Mandel JL. Maladies rares : l'apport des recherches en sciences humaines et sociales. Erès; 2023.
- Évaluation du plan national maladies rares 3 (2018-2023). HCSP, HCERES; 2023. https://www.hcsp.fr/Explore.cgi/Telecharger?NomFichier=hcspr20231114_evaluconjohcsphcereduplannatioma.pdf
- De Kalbermatten C, Mitrovic I. Maladies rares : des croyances aux réalités scolaires et psychosociales. In: Mort et deuils en milieux scolaires : regards pédagogiques, cliniques et socioculturels. Alphil-Presses universitaires suisses; 2022. p.53-69. https://orfee.hepl.ch/bitstream/handle/20.500.12162/6209/2Maladies%20rares_Kalbermatten_Mitrovic.pdf?sequence=1
- Rapport d'activité des filières de santé maladies rares 2021. Filières de Santé Maladies Rares; 2022. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/rapport_d_activite_des_filieres_de_sante_maladies_rares_2021.pdf
- Boucand MH. Une approche éthique des maladies rares génétiques : Enjeux de reconnaissance et de compétence. Erès; 2018.
- Lyonnet S, Cordier JF, Fiessinger JN, Fischer A, Guillevin L. Maladies rares, le modèle français. Académie nationale de médecine; 2016. https://www.academie-medecine.fr/wp-content/uploads/2016/04/rapport-global-31-03-2016.pdf
- Évaluation du plan national maladies rares 2 2011-2016. HCSP; 2016. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/hcsp_pnmr2_evaluation.pdf
- 2ème Plan national maladies rares 2011-2014 : évaluation du volet recherche. HCERES; 2015. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/hceres_pnmr2_evaluation.pdf
- Dagiral E, Peerbaye A. La construction et la diffusion de l'information sur les maladies rares. In: Romeyer H. La santé dans l'espace public. Presses de l'EHESP; 2010. p. 147-58 https://shs.cairn.info/article/EHESP_ROMEY_2010_01_0147?tab=premieres-lignes
- Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008. HCSP; 2009. https://www.hcsp.fr/Explore.cgi/Telecharger?NomFichier=hcspr20090317_maladiesRares.pdf

Guides / Recommandations / Outils

- Annuaires des centres. 2200 centres répartis partout en France et dans les DOM-TOM. Filières de Santé de Maladies Rares; 2025. https://www.filieresmaladiesrares.fr/annuaires-des-centres/
- Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants). Les Cahiers d'Orphanet; 2024. https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf
- Avis 23-23. Avis conjoint des Académies nationales de médecine et de pharmacie sur l'errance diagnostique dans les maladies rares. Bulletin de l'Académie Nationale de Médecine. 2024;208(1):25-9. https://www.academie-medecine.fr/wp-content/uploads/2023/10/Avis-23-23-Avis-conjoint-des-Acad-mies-nationales-de_2024_Bulletin-de-l-Aca.pdf

- Médicaments indiqués dans les maladies rares en Europe. Les Cahiers d'Orphanet; 2024. https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Medicaments_dans_les_maladies_rares_en_Europe.pdf

- Dépistage néonatal par examens biologiques. Guide pour les professionnels. HAS; 2021. https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/dnn_guide_pour_les_pros.pdf

- Réseaux nationaux pour les patients atteints de cancers rares. Liste des centres de référence et de compétence. Les Cahiers d'Orphanet; 2020. https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_centres_experts_cancers_rares_2020.pdf

Communications

- Actes du Colloque "Équité et maladies rares". Alliance Maladies Rares; 10 mai 2024. https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2024/11/Actes-Colloque-Equite-et-maladies-rares-030424.pdf

- Note de synthèse. Rencontres RARE 2023 (3 & 4 octobre 2023 – Paris). Fondation Maladies Rares; 2023. https://fondation-maladiesrares.org/wp-content/uploads/2023/11/Synthese-RARE-2023.pdf

- Maladies rares, mais fréquentes : accroître les efforts engagés en France et en Europe ! Communiqué. Académie nationale de Médecine; 26 février 2021. https://www.academie-medecine.fr/wp-content/uploads/2021/02/21.2.28-ANM-Communique-PCRA-1-Maladies-rares-Journees.pdf

- Actes du 1er Congrès de l'Alliance Maladies Rares. Atelier Rare 2030. Quelle feuille de route européenne pour 2030 ? Alliance Maladies Rares; novembre 2020. https://alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2021/03/ACTES-AtelierRare2030-1erCongresAlliance031120.pdf

- Comptes-rendus Colloque XXe Forum NTIC et les maladies rares "Nouvelles Technologies de l'Information et Communication (NTIC), Soins, Recherche dans les Maladies Rares : Retour vers le futur : 20 ans de numérique dans les maladies rares". Les Cahiers d'Orphanet; 23 septembre 2019. https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/FR/XXforum.pdf

- Kremp O, Donadieu J, Bloch J. La surveillance épidémiologique des 7000 maladies rares : quelles priorités ? Poster Journées de veille sanitaire, Paris, 29 et 30 novembre 2007. InVS; 2007. https://www.santepubliquefrance.fr/content/download/148766/document_file/26069_7178-7178.pdf?version=1

Sélection des principales sources sur Internet

- Alliance Maladies Rares
  https://alliance-maladies-rares.org/

- Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE)
  https://afdphe.org/

- Association française contre la myopathie (AFM)-Téléthon
  https://www.afm-telethon.fr/

- Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique (ARSLA)
  https://www.arsla.org/

- Banque Nationale de Données Maladies Rares
  https://www.bndmr.fr/

- Congrès Rare Paris 2025 - Les rencontres des maladies rares
  https://rareparis.com/

- Eurordis
  https://www.eurordis.org

- Filières de Santé Maladies Rares
  https://www.filieresmaladiesrares.fr/

- Filière des maladies rares abdomino-thoraciques
  https://www.fimatho.fr/

- Fondation Maladies Rares
  https://fondation-maladiesrares.org/

- International Rare Diseases Research Consortium - Consortium international de recherche sur les maladies rares / Fondation Maladies Rares
  https://irdirc.org/

- Maladies rares / HAS
  https://www.has-sante.fr/jcms/p_3497684/fr/maladies-rares

- Maladies rares / Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles
  https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/

- Maladies Rares Info Services (0800 40 40 43)
  https://www.maladiesraresinfo.org/

- Médecine France génomique 2025 / Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles
  https://sante.gouv.fr/systeme-de-sante/innovation-et-recherche/france-genomique

- Orphanet portail des maladies rares et des médicaments orphelins / Inserm
  https://www.orpha.net/fr

- Outilthèque / Filières de Santé Maladies Rares
  https://www.filieresmaladiesrares.fr/outiltheque/

- Plateforme européenne d'enregistrement des maladies rares / Commission européenne
  https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/_fr

- Plateforme Maladies Rares / Orphanet (Inserm), Maladies Rares Info Services, Eurordis, Alliance Maladies Rares, Fondation maladies rares, AFM-Téléthon
  https://www.plateforme-maladiesrares.org/

- Plan France Médecine génomique 2025
  https://pfmg2025.fr/

- Programme national de dépistage néonatal / Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
  https://depistage-neonatal.fr/

- Rare diseases International the global alliance of persons living with a rare disease
  https://www.rarediseasesinternational.org/fr/

- Société française de pédiatrie
  https://www.sfpediatrie.com/

Ressources sur La Réunion

Politique et dispositifs locaux

- Feuille de Route 2024-2025. Des parcours coordonnés et accessibles : Maladies rares. Projet Régional de Santé La Réunion 2023-2033. Saint-Denis: ARS Réunion; 2024. https://www.lareunion.ars.sante.fr/system/files/2024-09/FR%20MALADIES%20RARES%202024-2025_0.pdf

- Comité de suivi. Des parcours de santé coordonnés et accessibles - Maladies rares. PRS 2023-2033 : Suivi et mise en œuvre. Saint-Denis: ARS Réunion; 2024. https://www.lareunion.ars.sante.fr/system/files/2024-08/Comit%C3%A9%20suivi%20PRS_%20Maladies%20Rares_15-04-24_DIFFUSION.pdf

- Projet Régional de Santé La Réunion 2023-2033. Saint-Denis: ARS Réunion; 2023. https://www.lareunion.ars.sante.fr/system/files/2023-10/Plaquette%20de%20pr%C3%A9sentation%20PRS%202023-2033.pdf

- Schéma Régional de Santé (SRS) 2023-2028 - PRS La Réunion 2023-2033. Saint-Denis: ARS Réunion; 2023. https://www.lareunion.ars.sante.fr/media/115998/download

- Cadre d'Orientations Stratégiques (COS) 2023-2033 - PRS La Réunion 2023-2033. Saint-Denis: ARS Réunion; 2023. https://www.lareunion.ars.sante.fr/media/116010/download

- Schéma de Santé 2018-2023 – volet 1 La Réunion et Mayotte : principes transversaux structurants. Projet de Santé Réunion–Mayotte 2 2018-2028. Saint-Denis: ARS Réunion; 2018. https://www.lareunion.ars.sante.fr/system/files/2018-06/ARS-OI_PRS2_SRS%20VOLET%201%20PTS%20REU-MAY_VD_1.pdf

- Schéma de prévention (SP) 1ère partie – Prévention et Promotion de la Santé (PPS). Projet de Santé Réunion–Mayotte 2012-2016. Saint-Denis: ARS OI; 2012. https://www.lareunion.ars.sante.fr/sites/default/files/2016-12/PRS_schemas_prevention-24_07.pdf

- Schéma d'organisation médico-sociale (SOMS) - Projet de Santé Réunion–Mayotte 2012-2016. Saint-Denis: ARS OI; 2012. https://www.lareunion.ars.sante.fr/sites/default/files/2016-12/PRS_schemas_org_medico_24_07.pdf

- Projet de Santé Réunion–Mayotte 2012-2016. Saint-Denis: ARS OI; 2012. https://www.lareunion.ars.sante.fr/sites/default/files/2016-12/PRS_brochure_def.pdf

Sélection bibliographique

Périodique

- Dossier Les maladies rares. Convergence. 2013;(19):6-9. https://www.chu-reunion.fr/wp-content/uploads/2018/01/Convergence-19.pdf

Monographies / Etudes et rapports

- Diagnostic territorial partagé du secteur du handicap à La Réunion. Données partagées entre le Département de La Réunion, l'ARS de La Réunion et la MDPH de La Réunion. MDPH de La Réunion; 2021. https://www.mdph.re/IMG/pdf/rapt974_diagnostic_territorial_partage_15-06-2021.pdf

- Activité régionale des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal, de diagnostic prénatal et de génétique postnatale – La Réunion. Agence de la biomédecine; 2019. https://back.agence-biomedecine.fr/uploads/191029fichesregionales2017la_reunion_b04c093de7.pdf

- Situation sanitaire Réunion et Mayotte. Document intermédiaire. Saint-Denis: Saint-Denis: ARS OI, PIES; 2017. https://www.lareunion.ars.sante.fr/system/files/2018-06/Situation%20sanitaire%20%C3%A0%20La%20R%C3%A9union%20et%20%C3%A0%20Mayotte_Janvier%202017_1.pdf

Communications

- Emission « Vital », La plateforme de coordination des maladies rares du CHU. Blabla Prod; 2024. https://www.youtube.com/watch?v=UBQvY-USzvM

- Vidéo [MALADIES RARES] - Ouverture de la Plateforme de coordination des Maladies Rares Réunion – Mayotte (Plateforme RE-MA-RARES). CHU de La Réunion; 2021. https://www.youtube.com/watch?v=zEbV1iEYcYA

Thèses / Mémoires

- Denan A. Description phénotypique d'une population réunionnaise pédiatrique et adulte atteinte d'hyperplasie congénitale des surrénales et évaluation de l'impact métabolique de la maladie [Thèse]. Médecine: La Réunion; 2024. https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04584173v1/file/Denan_Alice_40009081.pdf

- Beillard MA. Prévalence et caractéristiques des Arthrites Juvéniles Idiopathiques à La Réunion en 2024 [Thèse]. Médecine: La Réunion; 2024. https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04885114v1/document

- Larsen K. Caractéristiques épidémiologiques et cliniques du syndrome des antiphospholipides au CHU de La Réunion : étude descriptive rétrospective [Thèse]. Médecine: La Réunion; 2023. https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-04577377/document

- Suzanne M. Évolution de la morbi-mortalité des patients atteints de mucoviscidose à La Réunion entre 2006 et 2017 [Thèse]. Médecine: Grenoble; 2020. https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02971495/file/2020GRAL5141_suzanne_marie%281%29%28D%29_version_diffusion.pdf

- Cuvier V. La Neuromyélite Optique de Devic à La Réunion [Thèse]. Médecine: La Réunion; 2020. https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03167602v1/file/Cuvier_Victor_37008303.pdf

- Rotfus Y. Maladie de Cushing dans le département de la Réunion : prévalence, caractéristiques lors du diagnostic, rémissions et récidives après chirurgie transphénoïdale [Thèse]. Médecine: Bordeaux; 2019. https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02100108/document

Infographies

- Louacheni C. Les maladies rares à La Réunion – Chiffres-clés. Saint-Denis: ORS Réunion; 2025. https://www.ors-reunion.fr/IMG/pdf/orsreu_cc_20250218_maladies_rares.pdf

- Qu'est-ce qu'une maladie rare ? Infographie. Saint-Denis: CHU Réunion, RE-MA-RES; 2024. https://www.linkedin.com/posts/chu-de-la-reunion_maladiesrares-rarediseaseday-activity-7168901045509705728-tAm1

Lettre d'information

- Louacheni C. Les Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR). La lettre de l'ORS La Réunion. 2025;(3):1-3. https://www.ors-reunion.fr/IMG/pdf/orsreu_let_3_20250218_maladies_rares.pdf

Revue de presse locale

- Téléthon 2024 - Rendez-vous les 29 et 30 novembre : La légendaire générosité des Réunionnais. Quotidien de La Réunion. 2024 Novembre [28/11/2024]. Disponible à l'URL : https://www.lequotidien.re/article/actualites/2024/11/28/telethon-2024-rendez-vous-les-29-et-30-novembre-la-legendaire-generosite-des-reunionnais

- 29 février : c'est la journée internationale des Maladies Rares. Quotidien de La Réunion. 2024 Février [29/02/2024]. Disponible à l'URL : https://www.lequotidien.re/article/actualites/2024/02/29/29-fevrier-cest-la-journee-internationale-des-maladies-rares

- Plus de 5.000 patients suivis dans le cadre des maladies rares à La Réunion. Imaz Press Réunion. 2024 Février [29/02/2024]. Disponible à l'URL : https://imazpress.com/actus-reunion/plus-de-5-000-patients-suivis-dans-le-cadre-des-maladies-rares-a-la-reunion

- Téléthon 2023 : "Avec la thérapie génique, on est dans l'ère de la médecine du futur". Réunion 1ère. 2023 Décembre [04/12/2023]. Disponible à l'URL : https://la1ere.franceinfo.fr/reunion/telethon-2023-avec-la-therapie-genique-on-est-dans-l-ere-de-la-medecine-du-futur-1448123.html

- Le CHU de La Réunion prend en charge le traitement de certaines maladies rares. Réunion 1ère. 2023 Novembre [06/11/2023]. Disponible à l'URL : https://la1ere.franceinfo.fr/reunion/saint-denis/maladies-rares-le-chu-de-la-reunion-prend-en-charge-le-traitement-de-certaines-maladies-rares-1441484.html

- Le CHU et la ville de Saint-Pierre luttent contre l'obésité et les maladies rares. Zinfos 974. 2023 Février [27/02/2023]. Disponible à l'URL : https://www.zinfos974.com/le-chu-et-la-ville-de-saint-pierre-luttent-contre-lobesite-et-les-maladies-rares/

- 15ème journée internationale sur les maladies rares : sensibilisation au CHU de La Réunion. Clicanoo. 2022 Février [21/02/2022]. Disponible à l'URL : https://www.clicanoo.re/article/societe/2022/02/21/15-eme-journee-internationale-sur-les-maladies-rares-sensibilisation-au-chu-de-la-reunion-20220221

- 40 000 personnes seraient concernées par les maladies rares à La Réunion. Freedom. 2022 Février [16/02/2022]. Disponible à l'URL : https://freedom.fr/40-000-personnes-seraient-concernees-par-les-maladies-rares-a-la-reunion/

- Maladies rares : le fléau de l'errance diagnostique. Antenne Réunion. 2021 Février [26/02/2021]. Disponible à l'URL : https://www.linfo.re/la-reunion/sante/coronavirus-a-la-reunion-couvre-feu-a-20h-ou-confinement

- Centre hospitalier universitaire. Une nouvelle plateforme dédiée aux maladies rares. Imaz Press Réunion. 2021 Février [01/02/2021]. Disponible à l'URL : https://imazpress.com/actus-reunion/une-nouvelle-plateforme-dediee-aux-maladies-rares

Sites d'information locaux

- La plateforme de coordination des maladies rares (RE-MA-RARES) : un guichet unique pour coordonner les parcours des maladies rares / Dispositif d'Appui à la Coordination (DAC) La Réunion https://dac-lareunion.re/la-plateforme-de-coordination-des-maladies-rares-re-ma-rares-un-guichet-unique-pour-coordonner-les-parcours-des-maladies-rares/

- Maladies rares / masante.re https://masante.re/c/maladies/maladies-rares

- Parcours – Maladies rares / ARS La Réunion https://www.lareunion.ars.sante.fr/parcours-maladies-rares-0

- Plateforme de coordination des Maladies Rares Réunion-Mayotte (plateforme RE-MA-RARES) https://www.remarares.re/

- Plateforme de coordination des Maladies Rares Réunion-Mayotte (RE-MA-RARES) / CHU La Réunion https://www.chu-reunion.fr/plateforme-de-coordination-des-maladies-rares-reunion-mayotte-plateforme-re-ma-rares/

- Vis ma vie avec Laure, référente de parcours au sein de l'Equipe Relais Handicap Rare / DAC La Réunion https://dac-lareunion.re/vis-ma-vie-avec-laure-referente-de-parcours-au-sein-de-lequipe-relai-handicap-rare/

Annuaires et répertoires

- Associations / RE-MA-RARES https://www.remarares.re/partenaires/

- Centre Expert du Syndrome de Gilles de la Tourette et des Maladies Rares à Expressions Psychiatriques (CESM) / CHU La Réunion https://www.chu-reunion.fr/service/centre-expert-du-syndrome-de-gilles-de-la-tourette-et-des-maladies-rares-a-expressions-psychiatriques-cesm/

- Centre Régional de Dépistage Néonatal de La Réunion / CHU La Réunion https://www.chu-reunion.fr/service/centre-regional-de-depistage-neonatal-crdn/

- Maladies Neurologiques Rares / CHU La Réunion
  https://www.chu-reunion.fr/service/maladies-neurologiques-rares/

- Maladies rares / REPERE
  https://repere.re/espace-professionnel/le-post-natal/maladies-rares/

- Maladies rares - Annuaire des programmes ETP à La Réunion / ETP La Réunion
  https://www.etp-lareunion.re/programmes-etp/#grilleprog+category:maladies-rares

- Registre des anomalies congénitales de l'île de La Réunion - contribuant au réseau EUROCAT / Orphanet
  https://www.orpha.net/fr/research-trials/registry/414749

- Service des Maladies Neurologiques Rares de La Réunion / CHU La Réunion
  https://sites.google.com/site/maladiesraresneuroreunion/

Répertoire de sigles

AFDPHE	Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant
AFM	Association française contre la myopathie
ARS	Agence Régionale de Santé
ARSLA	Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique
AVIESAN	Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé (remplacée en 2023 par L'Agence de programmes de recherche en santé confiée à l'Inserm)
BNDMR	Banque Nationale de Données Maladies Rares
CCMR	Centre de Compétences Maladies Rares
CE	Commission Européenne
CESM	Centre Expert du Syndrome de Gilles de la Tourette et des Maladies Rares à Expressions Psychiatriques
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
COS	Cadre d'Orientations Stratégiques
CRMR	Centre de Référence pour les Maladies Rares
DAC	Dispositif d'Appui à la Coordination
DOM-TOM	Départements d'Outre-Mer-Territoires d'Outre-Mer
DRASS	Direction Régionale des Affaires Sanitaires et Sociales
DREES	Direction de la Recherche, des Études, de l'Évaluation et des Statistiques
EHESP	Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique
ETP	Education Thérapeutique du Patient
EURO-NMD	European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases
FSMR	Filières de Santé Maladies Rares
GPT	Generative Pretrained Transformer
HAS	Haute Autorité de Santé
HCERES	Haut Conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur
HCSP	Haut Conseil de la Santé Publique
INSEE	Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques
INSERM	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale
InVS	Institut de veille sanitaire
IRDES	Institut de Recherche et de Documentation en Economie de la Santé
LISSA	Littérature Scientifique en Santé
MDPH	Maison Départementale pour les Personnes Handicapées
NTIC	Nouvelles Technologies de l'Information et Communication
OI	Océan Indien
OMS	Organisation Mondiale de la Santé
ORS	Observatoire Régional de la Santé
PIES	Plateforme d'Information des Etudes en Santé
PNMR	Plan National Maladies Rares
PPS	Prévention et Promotion de la Santé
PRS	Projet Régional de Santé
REPERE	Réseau Périnatal Réunion
SDM-T	Set de données minimum pour les traitements
SOMS	Schéma d'organisation médico-sociale
SP	Schéma de Prévention
SRS	Schéma Régional de Santé
UE	Union Européenne

Financement ARS La Réunion

Citation recommandée : Duchemann C. Les maladies rares. Dossier documentaire. Saint-Denis: ORS La Réunion; 2025. Disponible à partir de l'URL : https://www.ors-reunion.fr/

ORS La Réunion
12 rue Colbert 97400 SAINT-DENIS
Tél : 0262 94 38 13
secretariat@ors-reunion.fr
documentation@ors-reunion.fr
Site : https://www.ors-reunion.fr/
Facebook : ORS La Réunion
LinkedIn : ORS La Réunion