

Journée Internationale des Maladies Rares 2018 : Shire s'engage pour réduire l'errance diagnostique et sensibiliser le grand public à l'ampleur des maladies rares

- 350 millions de personnes sont atteintes d'une maladie rare dans le monde, soit 1 personne sur 20¹
- 5 à 7 ans sont parfois nécessaires au diagnostic d'une maladie rare au terme, bien souvent, de 8 consultations chez des médecins – 4 avec des généralistes et 4 avec des spécialistes²
- 40% des patients reçoivent un diagnostic erroné au moins une fois³

[Paris] – Le 22 février 2018 – A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares 2018, Shire mène des initiatives mondiales d'information et de sensibilisation, poursuivant ainsi son engagement auprès des personnes touchées par une maladie rare, qu'il s'agisse des patients, de leurs familles comme des soignants. Le laboratoire est à l'écoute des attentes d'une communauté élargie d'acteurs, et œuvre avec eux à la recherche de solutions innovantes pour réduire le délai de diagnostic.

« Nous soutenons la Journée internationale des maladies rares aux côtés des acteurs de la communauté des maladies rares, au sein de laquelle le leadership d'EURORDIS et de NORD est incontestable. Chaque jour, notre entreprise œuvre au service des millions de personnes touchées, de leurs familles, des soignants et des médecins impliqués dans la prise en charge des maladies rares », souligne le Dr Dominique Batou, Président de Shire France. *« Nous avons pour mission de stimuler la recherche et le développement, mais aussi d'accompagner les patients, en particulier ceux disposant d'options thérapeutiques très limitées. En proposant des médicaments innovants, des approches scientifiques inédites ainsi que des ressources en faveur de l'accès et de l'accompagnement, nous nous efforçons d'agir en tant que leader et partenaire fiable pour l'ensemble des acteurs. »*

Shire participe à la nouvelle « Commission mondiale » pour lutter contre l'errance diagnostique chez l'enfant

Shire a annoncé il y a quelques jours sa participation à la nouvelle « **Commission Mondiale** » dont l'ambition est de mettre un terme à l'errance diagnostique dans les maladies rares chez l'enfant (**Global Commission to End the Diagnostic Odyssey for Children with a Rare Disease**). A travers cette initiative, Shire, Microsoft et EURORDIS unissent leurs forces pour faire disparaître les obstacles rencontrés par les patients dans leur parcours de diagnostic, qui dure plusieurs années pour bon nombre d'entre eux.

Co-présidée par le CEO de Shire, le Dr Flemming Ornskov, la « Commission Mondiale » réunira un groupe constitué d'experts dans l'innovation technologique, de patients ambassadeurs, de professionnels de santé, de chercheurs, de membres de famille de patients et d'autres experts du monde entier pour travailler à l'élaboration d'une **feuille de route** visant à réduire ce délai de diagnostic.

« En tant que médecin disposant d'une formation en pédiatrie, j'ai été confronté à l'effet dévastateur de l'absence d'un diagnostic précis pour les patients, leurs familles, ainsi que pour les professionnels de santé qui les entourent. Accélérer le temps de diagnostic est essentiel à l'amélioration des résultats pour les patients et le système de santé », déclare Flemming Ornskov. *« Cette Commission Mondiale a pour vocation la mise au point de nouvelles solutions personnalisées en matière de diagnostic et je suis convaincu que notre travail contribuera à transformer la vie des enfants atteints d'une maladie rare ».*

Les recommandations de cette « Commission mondiale » sont attendues début 2019 avec pour objectifs de :

- Améliorer la capacité des médecins à identifier et diagnostiquer les patients atteints d'une maladie rare afin de commencer les soins et les traitements
- Donner aux patients et à leur famille les moyens de jouer un rôle plus actif dans leur prise en charge
- Apporter une orientation politique ambitieuse pour obtenir de meilleurs résultats en termes de soins pour les patients atteints d'une maladie rare.

Shire poursuit sa campagne « Rare Count » sur les réseaux sociaux pour renforcer la sensibilisation sur l'ampleur des maladies rares

Environ 8 000 maladies rares ont été identifiées⁴, affectant 350 millions de personnes dans le monde¹. De nombreux patients souffrent tout au long de leur vie et environ la moitié de toutes les maladies rares se déclarent au cours de l'enfance.

Afin de saisir pleinement l'ampleur et l'impact des maladies rares, Shire poursuit sa campagne de sensibilisation « Rare Count » sur Internet et les réseaux sociaux. Chaque participant est invité à évaluer le nombre de personnes susceptibles d'être atteintes d'une maladie rare sur son réseau social et ainsi dans son entourage.

Pour participer à la campagne, rendez-vous sur le site <https://www.shire.com/RareCount> pour calculer et partager votre décompte.

À propos des maladies rares

Si chaque maladie rare touche un nombre relativement réduit d'individus, elles représentent collectivement l'une des plus vastes populations de patients au monde. Si toutes les personnes atteintes d'une maladie rare vivaient dans le même pays, ce serait le troisième le plus peuplé de la planète. Les maladies rares concernent particulièrement les enfants : 50 % d'entre elles touchent cette population⁵. Un des principaux défis dans la lutte contre les maladies rares est le parcours de diagnostic, qui peut être éprouvant sur le plan émotionnel, physique et financier pour les patients comme pour leurs familles et les soignants⁶.

À propos de la Journée internationale des maladies rares

La Journée internationale des maladies rares est une journée de sensibilisation et d'information du public sur ces maladies et les défis qu'elles posent. Organisée chaque année le dernier jour de février, elle est l'occasion de souligner la nature des maladies rares et le quotidien des malades. Créée en Europe en 2008 par l'organisation EURORDIS, porte-parole des patients atteints de maladies rares en Europe, la Journée des maladies rares est désormais célébrée dans plus de 80 pays. Elle est parrainée aux États-Unis par la National Organization for Rare Disorders (NORD)[®].

Pour plus d'informations sur les activités organisées à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, rendez-vous sur <http://www.plateforme-maladiesrares.org/> et www.rarediseaseday.org.

À propos de la Commission Mondiale destinée à mettre fin à l'errance diagnostique chez les enfants atteints d'une maladie rare

La Commission Mondiale visant à mettre fin à l'errance diagnostique chez les enfants atteints d'une maladie rare est une initiative issue de la collaboration de Shire, Microsoft et EURORDIS. L'ambition de cette Commission est d'établir une feuille de route qui propose des solutions axées sur les principaux obstacles à un diagnostic rapide pour toutes les maladies rares, particulièrement pour celles qui touchent les enfants. La Commission Mondiale rassemble des représentants issus de divers secteurs pour apporter des perspectives variées au diagnostic des maladies rares.

À propos de Shire

Shire est le leader mondial des biotechnologies au service des personnes atteintes de maladies rares et d'autres pathologies très spécifiques. Nous œuvrons au développement de médicaments qui sont à la pointe de leur catégorie. Avec de nombreux produits disponibles dans plus de 100 pays, nous couvrons différents domaines thérapeutiques, comprenant l'hématologie, l'immunologie, les neurosciences, l'ophtalmologie, les maladies de surcharge lysosomale, les maladies gastro-intestinales, la médecine interne, le système endocrinien, l'angioœdème héréditaire et l'oncologie.

Nos équipes travaillent chaque jour au service d'une mission commune : développer des traitements de pointe et les rendre accessibles à des centaines de millions de personnes à travers le monde, atteintes de maladies rares et d'autres pathologies très spécifiques, dont la qualité de vie est amoindrie par le manque de traitement efficace. www.shire.com

Contacts presse :



Hélène Huy-Orlando

Head of France BENELUX Communications
112, avenue Kléber – 75116 Paris
Tél : 01 40 67 32 50
Helene.huy.orlando@shire.com

Anne Leroux et Flore Houlet

16 rue de l'Arcade – 75008 Paris
Tél : 01 45 03 89 89 / 01 45 03 89 93
Mail : a.leroux@ljcom.net / f.houlet@ljcom.net
<http://www.ljcom.net>

1 Posada M, Taruscio D, Groft, S. Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview (Épidémiologie des maladies rares : données actualisées et tour d'horizon). 2^e édition. 2017. Vol. 1031. Springer. DOI : 10.1007/978-3-319-67144-4.

2 Shire. Accompagner nos patients. Disponible sur (en anglais) : <https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdffiles/responsibility/shire-supporting-our-patients.pdf>. Dernière consultation le 6 décembre 2017.

3 Kole A., Faurisson F. (2010) Rare Diseases Social Epidemiology: Analysis of Inequalities (Épidémiologie sociale des maladies rares : analyse des inégalités). Posada de la Paz M., Groft S. (éd.) Rare Diseases Epidemiology. Advances in Experimental Medicine and Biology, Vol. 686. Springer, Dordrecht.

4 Engel PA, Bagal S, Broback M, Boice N. Physician and Patient Perceptions Regarding Physician Training in Rare Diseases: The Need for Stronger Educational Initiatives for Physicians (Points de vue des médecins et patients sur la formation des médecins aux maladies rares : la nécessité de projets de formation renforcés pour les médecins). *J Rare Disorders*. Disponible sur (en anglais) : <http://www.journalofrareorders.com/pub/IssuePDFs/Engel.pdf>. Dernière consultation le 19 janvier 2018.

5 Ionita C. Drug Development in Rare Diseases Presents Many Unique Challenges (Le développement pharmaceutique dans les maladies rares présente de nombreux défis particuliers). *Rare Disease Report*. Disponible sur (en anglais) : <http://www.raredr.com/news/drug-development-challenges>. Dernière consultation le 19 janvier 2018.

6 Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development; Field MJ, Boat TF, editors. Washington (DC): National Academies Press (US); 2010. Available at: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56184/>. Accessed December 6, 2017.