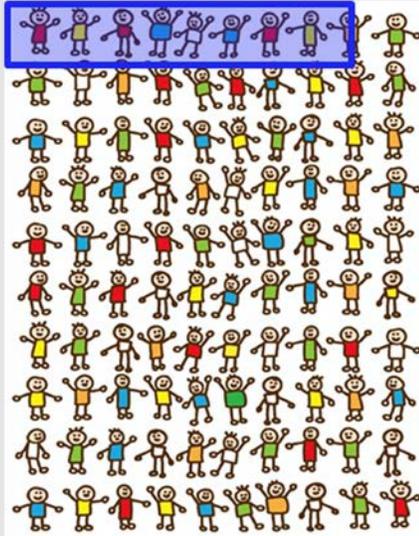




4.2.3 Tests génétiques – maladies rares



On estime que 8,33% des Canadiens sont atteints d'une maladie rare. Parmi ces maladies, près de 80% présentent un élément génétique considérable.

Graphique créé par l'ICS au moyen des données de l'Organisation canadienne pour les maladies rares, www.raredisorders.ca, et une photo de Shutterstock

On compte plus de 7 000 maladies monogéniques. Individuellement, elles sont plutôt rares, mais collectivement, on peut leur attribuer un nombre considérable de décès d'enfants, de malades et de coûts de soins de santé. Bien souvent, les maladies rares ne sont jamais diagnostiquées, ou ne peuvent être traitées faute de traitements.

Près de 30 % des enfants souffrant d'une maladie génétique meurent avant leur premier anniversaire.¹ De ceux qui vivent au-delà de cet âge, beaucoup présentent un taux de décès comparativement élevé au cours de leur courte vie.^{2,3}

Les soins aux enfants souffrant d'une maladie rare coûtent cher au réseau de la santé. Par exemple, près du tiers des enfants hospitalisés souffrent de maladies rares.⁴ Ces enfants sont associés à un nombre disproportionné d'admissions à l'hôpital, leurs séjours sont plus longs et les coûts d'hospitalisation sont plus élevés.

En 2013, les Instituts de recherche en santé du Canada et Genome Canada ont financé une initiative de santé personnalisée visant les maladies rares intitulée « [CARE for RARE](#) » et pilotée par une équipe de collaboration représentant toutes les régions du Canada qui travaille à l'élargissement et à l'amélioration du diagnostic et du traitement des maladies rares.⁵

¹ Dodge JA, et al. The importance of rare diseases: from the gene to society. *Arch Dis Child*. 2011;96:791–2

² Dye DE, et al. The impact of single gene and chromosomal disorders on hospital admissions in an adult population. *J Community Genet*. 2011;2:81–90

³ Yoon PW, et al. Contribution of birth defects and genetic diseases to pediatric hospitalizations. A population-based study. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1997;151:1096–103

⁴ McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The burden of genetic disease on inpatient care in a children's hospital. *Am J Hum Genetics*. 2004;74(1):121–7.

⁵ Instituts de recherche en santé du Canada et Genome Canada. CARE FOR RARE, <http://care4rare.ca/about/overview/>

Signification

Le nombre relativement restreint d'enfants souffrant de maladies rares au Canada — et ailleurs dans le monde — rend plus difficile la recherche en la matière. Des initiatives gouvernementales ont récemment été lancées dans le but d'appuyer l'application et l'intégration de la recherche sur les maladies rares. [Orphanet Canada](#) et le [Consortium international sur les maladies rares](#) travaillent à accélérer la diffusion des résultats de recherche partout au monde ainsi que l'application des nouvelles connaissances.

