

Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique

17	
SOMMAIRE	Page
PRÉSENTATION	3
CHAPITRE I Cinq mille maladies rares face à une génétique de pointe	5
I - MALADIES RARES - MALADIES REMPLIES	5
a - CONSTATS ÉLÉMENTAIRES	5
b - DÉFINITION, ÉTILOGIE, COMPLEXITÉ	6
c - LES BOURNAGES ÉPIGÉNÉTIQUES	6
d - LES CARIOTYPES ANOMALES EN PRÉSENCE DE FAUTE CHROMOSOMIQUE	6
II - QUELQUES GÉNÉRALITÉS SUR LE GÉNOMEBREVIÉ	11
a - LE GÉNOME HUMAIN ET LES GÉNOMES DES ANIMAUX	11
b - AUTOUR DE L'ADÈNE - UNE RÉGULATION COMPLEXE ET FINE	12
c - LES MUTATIONS GÉNÉTIQUES DÉTECTABLES AU NIVEAU DES MALADIES RARES	14
d - CONSTATS LES CONCERNANT EN L'ABSENCE DE CAUSE GÉNÉTIQUE	14
III - LES MALADIES RARES ET ANCIENNES	16
a - LE CAS DE LA GÉNÉTIQUE	16
b - LE DÉFI DE LA GÉNÉTIQUE - UNE RÉPONSE DÉROGÉE DES PRODIGES DE LA MÉDECINE	16
c - L'ÉDUCATION DE LA SOCIÉTÉ	16
d - Le cas de la génétique	17
e - Les maladies rares au regard de l'éthique	18
f - Les maladies rares au regard de l'économie	18
IV - LES PROSPECTS DE LA GÉNÉTIQUE DES MALADIES RARES ET LA SOCIÉTÉ	19
a - POUR LES MALADIES RARES ET LES MALADIES	19
b - POUR LA SOCIÉTÉ	20

Type de saisine : Autosaisine

Type de texte : Etude

Traité par : Section des Affaires sociales

Adopté le : 25/09/2001

Mandature : 1999-2004

Rapporteur :

Barataud Bernard

[Télécharger le texte](#)

PRÉSENTATION

"3 à 4 millions de personnes seraient atteintes, en France, d'une une maladie dite "" rare "". Si les progrès de la génétique ont permis des avancées remarquables, ces personnes continuent de vivre largement en marge de notre système de santé. Errance diagnostique, manque d'information, quasi-absence de réponse thérapeutique, prise en charge sanitaire et sociale très insuffisante conduisent à des situations humaines insupportables. Le Conseil économique et social ouvre des pistes, afin d'engager une stratégie volontariste nationale, européenne et internationale."

Descripteur Eurovoc :

prévention des maladies, génie génétique, France, pays UE