



## La Fondation pour les Personnes avec des Maladies Rares sauve des vies humaines – accordez-nous votre soutien, s'il vous plaît

Chères lectrices, chers lecteurs

Avez-vous entendu parler de personnes – que ce soit de jeunes hommes et femmes ou même des enfants et adolescents – tombées raides mortes sans raison apparente lors de la pratique d'un sport ou d'activité physique modérée. Dans ces cas on parle souvent de défaillance cardiaque. Une partie de ces décès n'est pas attribuée à une «défaillance cardiaque» mais plutôt à des défauts génétiques que les personnes portent en elles depuis la naissance. Ces conséquences tragiques de maladies rares peuvent être prévenues. Et c'est à propos de ce sujet précis que nous désirons attirer toute votre attention.



*Un défaut du puzzle génétique peut provoquer une maladie rare - et ceci dès l'enfance..*

Une maladie est dite rare lorsqu'une personne sur au minimum 2'000 en est atteinte. Jusqu'à présent 6'000 à 8'000 maladies rares sont connues de par le monde, dont environ 80 % sont dues à des défauts génétiques. En Suisse, le nombre de personnes avec une maladie rare est à peu près égale à celui de personnes souffrant de diabète. Nous vous présentons ci-dessous les buts et les moyens de les réaliser de la Fondation pour Personnes avec des Maladies Rares, qui est reconnue d'utilité publique et exemptée d'impôts. Notre travail a grand besoin de soutien et nous serions ravi et honoré de vous voir y contribuer

### La fondation pour les Personnes avec des Maladies Rares s'engage à

- déceler les signes d'une maladie rare causée par des défauts génétiques (information du milieu spécialisé et du public);
- entreprendre les examens médicaux nécessaires et extrêmement spécialisés chez les individus concernés, assurer une interprétation précise et correcte des résultats ainsi que leurs communication aux patients;
- s'assurer que les personnes atteintes de maladies rares obtiennent un diagnostic qui est la base du succès d'un traitement ou d'une thérapie efficace.
- en cas de diagnostic positif, informer les membres de la famille des prédispositions à une maladie génétique et effectuer les analyses visant à la détecter
- s'enrichir en permanence des nouvelles avancées de la recherche dans le domaine de la génétique humaine et transmettre notre savoir par la formation de jeunes gens et de spécialistes.

Malheureusement, les coûts d'un diagnostic génétique complet ne sont payés que partiellement par les caisses maladies. A cause de ces raisons financières, beaucoup de gens renonceront donc à une analyse génétique cruellement nécessaire pour poser un diagnostic correct. Avant tout, les gens de modeste condition ne seront pas capables de permettre un diagnostic. Notre Fondation est d'avis que chaque personne suspectée de souffrir d'une maladie rare de cause génétique devrait avoir droit à une clarification génétique. En conséquence, la Fondation finance dans beaucoup de cas les coûts du diagnostic (ou du moins la partie restée impayée par les caisses maladies).

Votre aide financière nous permet de réaliser diagnostic, prévention et thérapie aux personnes touchées. Accordez-nous ainsi, s'il vous plaît, le moyen de sauver des vies.

Merci infiniment.



*Famille en danger – les maladies rares concernent enfants, adolescents et adultes*