

Achondroplasie, anémie falciforme, acidose lactique, Angelman, adrénoleucodystrophie, ataxie de Charlevoix-Saguenay, ataxie de Beauce, ataxie de Portneuf, ataxie de Freidreich, bêta-mannosidose, Bloom, syndrome branchio-oto-rénal, cancer médullaire de la thyroïde, CHARGE, Chanarin-Dorfman, Charcot-Marie-Tooth, disomie uniparentale du chromosome 14, déficit en pyruvate déshydrogénase, DiGeorge, dystrophie musculaire de Duchenne, dystrophie musculaire oculo-pharyngée, dysplasie spondyl-épiphysaire, épidermolyse bulleuse, exostoses multiples, Ehlers-Danlos, fièvre méditerranéenne, fibrose kystique, Fabry, Fryns, gangliosidose à GM1, Gaucher, gigantisme, Gilles de la Tourette, glycoséose, hypothyroïdie congénitale, Hurler, hémophilie, hyperekplexie, ichtyose, insomnie fatale familiale, IMAGE, incontinentie urinaire, kératocécine, Krabbe, Klinefelter, leucodystrophie métachromatique, LEOPARD, lupus mucopolysaccharidose, Marfan, Maroteaux-Lamy, maladie mitochondriale, Morquio, McArdle, myopathie congénitale myotubulaire, nanisme campomélique, narcolepsie, néoplasie endocrinienne multiple, Noonan, neurofibromatose, neuropathie sensitivo-motrice avec ou sans agénésie du corps calleux, ostéogénèse imparfaite, déficit en ornithine carbamyl transférase, paraplégie spastique, Paget, Prader-Willi, Pompe, phénylcétonurie, syndrome du QT long, syndrome plaquettaire du Québec, rachitisme vitamino-résistant, Refsum, rétinite pigmentaire, Rett, sclérose tubéreuse de Bourneville, sclérodermie, sclérose latérale amyotrophique, maladie du sirop d'érable, Smith-Lemli-Opitz, dystrophie de Steinert, thalassémie, Tay-Sachs, trisomie 22 partielle, Turner, tyrosinémie, déficit en ubiquinone, Usher, vitiligo, Von Hippel-Lindau, VACTERL, tumeur de Wilms, Williams, X fragile, etc., etc., etc.

Combien de ces maladies connaissez-vous?

Peut-être une seulement ou aucune?

Car ce sont des maladies rares.

Elles sont nombreuses : environ 7,000

**Chacune de ces maladies est rare,
mais les malades rares sont nombreux :
environ 500,000 au Québec**

**Maladies rares = maladies orphelines
Ne les oubliez pas.**



**JOURNÉE INTERNATIONALE DES
MALADIES RARES
28 février 2010**

Pour information sur la Journée des maladies rares au Québec : www.lacaf.org

Pour information sur une maladie rare : www.pqmgo.org