

Un médecin a dit à ses étudiants à propos du diagnostic médical * :

**« Lorsque vous entendez un bruit de sabots derrière vous,
ne vous attendez pas à voir un zèbre »**

**Cela voulait dire de penser d'abord à une maladie commune
et non à une maladie rare.**

** Theodore E. Woodwar*

Achondroplasie, anémie falciforme, acidose lactique, Angelman, adrénoleucodystrophie, ataxie de Charlevoix-Saguenay, ataxie de Freidreich, ataxie de Beauce, ataxie de Portneuf, bêta-mannosidose, Bloom, syndrome branchio-oto-rénal, cancer médullaire de la thyroïde, CHARGE, Chanarin-Dorfman, Charcot-Marie-Tooth, déficit en pyruvate déshydrogénase, DiGeorge, dystrophie musculaire de Duchenne, dystrophie musculaireiculo-pharyngée, dysplasie spondylo-épiphysaire, épidermolyse bulleuse, exostoses multiples, Ehlers-Danlos, fièvre méditerranéenne, fibrose kystique, Fabry, Fryns, gangliosidose à GM1, Gaucher, gigantisme, Gilles de la Tourette, glycogénose, hypothyroïdie congénitale, Hurler, hémophilie, hyperekplexie, ichtyose, insomnie fatale familiale, incontinentia pigmenti, Joubert, Krabbe, Kleinfelter, leucodystrophie métabolique, LEOPARD, lupus mucopolysaccharidose, Marfan, Maroteaux-Lamy, Morgagni, myopathie congénitale myotubulaire, nanisme carpomélisque, narcolepsie, Noonan, neurofibromatose,, ostéogénèse imparfaite, paraplégie spastique, Paget, Prader-Willy, Pompe, phénylcétonurie, syndrome du QT long, syndrome plaquettaire du Québec, rachitisme vitamino-résistant, Refsum, rétinite pigmentaire, Rett, sclérose tubéreuse, sclérodermie, sclérose latérale amyotrophique, maladie du sirop d'érable, Smith-Lemli-Opitz, dystrophie de Steinert, thalassémie, Tay-Sachs, trisomie 22 partielle, Turner, tyrosinémie, Usher, vitiligo, Von Hippel-Lindau, tumeur de Wilms, Williams, xéroderma pigmentosum, X fragile, syndrome des yeux de chats, etc...etc...etc...etc

Il y a environ 7,000 maladies rares.

**Et environ 500,000 personnes en
souffrent au Québec.**

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



**Pour information sur la Journée des maladies rares au Québec : www.lacaf.org
Pour information sur une maladie rare : www.pqmgo.org**