

## ➔ BESOIN D'ÉCHANGER ? D'APPORTER DES RÉPONSES À VOTRE PATIENTÈLE ?

### Maladies Rares Info Services

est le service national d'écoute, d'information et d'orientation sur les maladies rares. Des professionnels formés aux maladies rares et aux parcours de soins sont mobilisés pour répondre à toutes vos questions et vous orienter.



**0 800 40 40 43** Service & appel gratuits

[www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

## ➔ VOUS PENSEZ À UN PATIENT EN ERRANCE DIAGNOSTIQUE ? DES SIGNES OU SYMPTÔMES VOUS INTERPELLENT ?

Via une entrée par symptômes, **RDK Rare Disease Knowledge** vous permet potentiellement d'identifier une ou plusieurs maladies rares et d'orienter vos patients vers les centres experts adéquats pour l'établissement du diagnostic.

RDK, est le premier dispositif médical de classe I pour les médecins, agissant comme un moteur de recherche de maladies rares.

Co-développé en partenariat avec Orphanet (Inserm), il vous assiste depuis les premiers symptômes détectés jusqu'à l'orientation de vos patients vers le centre expert adéquat.



<https://rdk.asweknow.com>

- Pas d'inscription requise
- Pas de collecte de données patients
- Application gratuite

## ➔ UN RUBAN EN SOUTIEN AUX MALADES ET À LEUR FAMILLE

Ce ruban aux 3 couleurs des maladies rares est porté par toute la communauté maladies rares, au mois de février dont le dernier jour célèbre la Journée internationale des maladies rares (JIMR). Soutenez le mouvement !



<https://alliance-maladies-rares.org/jimr/>



Collectif qui rassemble 240 associations. Elle porte la voix des malades auprès des pouvoirs publics ; accompagne, forme et informe les associations de malades ; sensibilise les professionnels de santé et le grand public aux maladies rares.

Bénéficie du soutien déterminant de



Ce projet est soutenu par



Douleurs persistantes et inexplicables ?  
Symptômes non caractéristiques ?  
Tableau clinique inhabituel et incohérent ?  
Traitements inefficaces ?  
Retards de croissance, de développement ou des troubles du comportement ?

# Et si c'était une MALADIE RARE ?

**3 millions de Français ont une maladie rare.**  
Les maladies rares sont fréquentes.

**75% des symptômes débutent pendant l'enfance.**

Pour orienter ou aider à poser un diagnostic, des centres hospitaliers existent. Pensez-y. Accélérons les diagnostics !



# MALADIES RARES

## ACCÉLÉRONS LES DIAGNOSTICS !

### LE DIAGNOSTIC D'UNE MALADIE RARE EST UNE ÉTAPE CRUCIALE POUR LES MALADES

Le diagnostic permet de mettre en place une prise en charge structurée et adaptée, des explorations plus avancées et ainsi d'œuvrer pour limiter l'évolution de la pathologie et de ses impacts.

### L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE REPRÉSENTE UN PROBLÈME MAJEUR DANS LES MALADIES RARES

Elle augmente la souffrance, l'anxiété et l'isolement des patients. Poser un diagnostic permet aux patients de faire face, de nommer et d'identifier l'ennemi et permet ainsi aux professionnels de santé de mieux les accompagner. Enfin, selon le caractère héréditaire de la pathologie, un conseil en génétique et une enquête familiale pourront être proposés aux malades et à leur famille.

Des actions de lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques ont été soutenues par le 3e Plan National Maladies Rares.



## LE PARCOURS DE SOINS MALADIES RARES

### Les Filières de Santé Maladies Rares

Il existe **23 FSMR** chacune couvrant un champ large et cohérent de maladies, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système.

Les filières regroupent **2311 centres** de référence maladies rares et centres de compétence pour une **prise en charge médicale et médico-sociale adaptées aux maladies rares**.



[www.filièresmaladiesrares.fr](http://www.filièresmaladiesrares.fr)

Ces centres experts offrent une prise en charge globale aux patients et à leurs proches en assurant **l'accès au diagnostic, la définition et l'organisation de la stratégie de traitement, le suivi interdisciplinaire**. Ils fournissent également des informations et une formation aux patients et à leur famille pour les aider à mieux comprendre leur état de santé et leur traitement.

### Dans les territoires, l'appui des Plateformes d'Expertise Maladies Rares

Les maladies rares nécessitent souvent une approche spécialisée et coordonnée pour assurer des soins efficaces et une meilleure qualité de vie pour les patients. **19 Plateformes d'expertise maladies rares et 4 Plateformes de coordination en Outre-mer ont donc vu le jour à travers la France pour permettre une meilleure couverture territoriale et faciliter le parcours de soins en local.**

Leur rôle consiste à coordonner, en fonction des besoins du territoire, le réseau de soins local (en associant divers acteurs tels que les laboratoires de diagnostic, les équipes de recherche, les structures éducatives et médico-sociales, ainsi que les associations de patients concernées), favoriser la mutualisation locale des connaissances et des compétences, et enfin participer à la gestion de la base nationale de données maladies rares.



<https://www.calameo.com/read/007544035e0a24f85c689>

## CHIFFRES-CLÉS

7 000 MALADIES CONNUES



**80%** ont une origine génétique identifiée



**95%** sont sans traitement curatif

**3 millions de personnes** atteintes d'une maladie rare en France



**75%** des maladies se révèlent dans l'enfance (50% avant 5 ans)



**1/3** des malades ont un retard sur le conseil génétique



**25%** des personnes attendent 4 ans avant que le diagnostic soit envisagé