

## MALADIES RARES INFO SERVICES

permet d'aider à identifier rapidement les informations pertinentes et d'orienter vers les bons interlocuteurs.

### ➔ BESOIN D'ÊTRE INFORMÉ ET ORIENTÉ VERS LA BONNE EXPERTISE

#### Maladies Rares info Services

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

0 800 40 40 43 Service & appel gratuits

Des chargés d'écoute et d'information professionnels formés aux maladies rares et aux parcours de soin. Un service certifié ISO 9001.

### ➔ BESOIN DE FAIRE DES RECHERCHES DE PATHOLOGIES RARES POUR UN PATIENT

#### Orphanet

 [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

### ➔ BESOIN D'ORIENTER VOTRE MALADE VERS UN CENTRE DE RÉFÉRENCE OU DE COMPÉTENCE À PROXIMITÉ

Les filières de santé maladies rares, les centres de référence et compétence : pour trouver un centre hospitalier proche de chez vous.

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



L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de



Ensemble, médecins, pharmaciens, soignants, associations de malades, experts des maladies rares, **changeons l'histoire.**



Des douleurs persistantes et inexplicables ?  
Des symptômes non caractéristiques ?  
Un tableau clinique inhabituel et incohérent ?  
Des traitements inefficaces ?  
Des retards de croissance, de développement ou des troubles du comportement ?

## Et si c'était une MALADIE RARE ?

3 MILLIONS DE PERSONNES EN FRANCE SOUFFRENT D'UNE MALADIE RARE.

Les maladies rares sont fréquentes. Elles touchent **1 personne sur 20**. Plus tôt le diagnostic est posé, plus on peut les aider.

C'est toujours  
la même histoire.  
Ensemble,  
changeons-la.

Besoin de mieux connaître les spécialistes des maladies rares ?  
Maladies Rares Info Services

0 800 40 40 43 Service & appel gratuits

Penser « *Maladie Rare* » est la **PREMIÈRE ÉTAPE** vers un diagnostic rapide et adapté.



# MALADIES RARES : ACCÉLÉRONS LES DIAGNOSTICS !

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

Elle 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.

## ENTRETENIR VOTRE CULTURE DU DOUTE EST NÉCESSAIRE

Pour accélérer les délais de prise en charge des patients, pour éviter les erreurs de diagnostic inhérentes à des tableaux cliniques complexes et la prescription de traitements inadaptés et inutiles ainsi que limiter les rendez-vous médicaux.

## 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.

## LA FRANCE APPORTE UN FORT SOUTIEN À LA LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES DEPUIS PRÈS DE 20 ANS

Trois plans nationaux ont permis une organisation très structurée, constituée de près de **400 centres de référence maladies rares (CRM)** et de **1 800 centres de compétence pour un suivi global** (sanitaire, social et médico-social) des personnes malades.

Les centres sont organisés en **23 filières de santé maladies rares (FSMR)** et par groupe de pathologies.

## QUELQUES CHIFFRES

UNE MALADIE RARE CONCERNE  
MOINS D'1 PERSONNE/2 000



**80%**  
ont une origine  
génétique identifiée



**2/3**  
sont graves  
ou invalidantes

LES PATIENTS ATTEINTS  
DE MALADIES RARES

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

**25%**  
des maladies  
apparaissent  
après 40 ans

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

**1/4**  
des personnes  
attendent 4 ans avant  
que le diagnostic soit  
envisagé

**3 MILLIONS**  
de personnes  
atteintes en France

**8 000**  
MALADIES  
CONNUES



**50%**  
engagent le  
pronostic vital



**95%**  
n'ont pas de  
traitement curatif

