

MÉMO

# MALADIES RARES

## Ressources utiles pour les médecins généralistes et leurs patients

Un document proposé par



Avec le soutien de





## INFORMATION ET SOUTIEN



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

Service national d'information, d'orientation et de soutien sur les maladies rares. Destiné aux personnes malades, à leurs proches et aux professionnels, il est disponible via une ligne d'écoute (01 56 53 81 36), par mail et à travers de nombreux forums d'échange sur les maladies rares.

## PORTER LA VOIX DES MALADES



[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

Collectif de plus de 230 associations, l'Alliance maladies rares porte la voix des 3 millions de Français concernés par maladies rares. Ses missions : militer, porter la voix des malades et des associations auprès des décideurs ; accompagner, former, informer les associations de malades ; communiquer, sensibiliser les professionnels de santé et le grand public.

## INFORMATIONS MÉDICALES

**orphanet**

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

Portail d'information dédié aux maladies rares et proposant un inventaire, une classification et une encyclopédie des maladies rares, un répertoire des ressources expertes associées (centres experts et FSMR, laboratoires de diagnostic, essais cliniques, etc.) et un guide téléchargeable des aides et prestations «Vivre avec une maladie rare en France».

**filières de santé**



**Liste et contacts des filières ci-contre**

Réseaux nationaux ayant pour vocation de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares et concernant : le diagnostic, le suivi médical et médico-social, la recherche fondamentale et clinique, la formation des professionnels, l'information.



COORDONNENT



### 387 centres de référence maladies rares

Ce sont des équipes pluridisciplinaires qui jouent un rôle d'expertise et de prise en charge pour une maladie ou un groupe de maladies rares. Leurs missions s'articulent autour de la prise en charge, de l'avis d'expertise, de la recherche, de l'enseignement et de la formation.

### Plus de 1 800 centres de compétence maladies rares

Ils ont pour mission d'assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile, et participent à l'ensemble des missions des centres de référence.

# 23 filières de santé maladies rares :

**AnDDi-Rares** - Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares  
[www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org) - [anddi-rares@chu-dijon.fr](mailto:anddi-rares@chu-dijon.fr)

**BRAIN-TEAM** - Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central  
[www.brain-team.fr](http://www.brain-team.fr) - [contact@brain-team.fr](mailto:contact@brain-team.fr)

**CARDIOGEN** - Maladies cardiaques héréditaires  
[www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr) - [contact@filiere-cardiogen.fr](mailto:contact@filiere-cardiogen.fr)

**DéfiScience** - Maladies rares du Neurodéveloppement  
[www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr) - [ghe.defiscience@chu-lyon.fr](mailto:ghe.defiscience@chu-lyon.fr)

**FAI2R** - Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares  
[www.fai2r.org](http://www.fai2r.org) - [contactfai2r@gmail.com](mailto:contactfai2r@gmail.com)

**FAVA-Multi** - Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique  
[www.favamulti.fr](http://www.favamulti.fr) - [contact@favamulti.fr](mailto:contact@favamulti.fr)

**FILFOIE** - Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte  
[www.filfoie.com](http://www.filfoie.com) - [contact.filfoie@aphp.fr](mailto:contact.filfoie@aphp.fr)

**FILNEMUS** - Maladies neuromusculaires  
[www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr) - [FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr](mailto:FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr)

**FILSLAN** - Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur  
[www.portail-sla.fr](http://www.portail-sla.fr) - [filslan@chu-nice.fr](mailto:filslan@chu-nice.fr)

**FIMARAD** - Maladies rares en dermatologie  
[www.fimarad.fr](http://www.fimarad.fr) - [contact@fimarad.org](mailto:contact@fimarad.org)

**FIMATHO** - Maladies rares abdomino-thoraciques  
[www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr) - [fimatho@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-lille.fr)

**FIRENDO** - Maladies rares endocriniennes  
[www.firendo.fr](http://www.firendo.fr) - [contact@firendo.fr](mailto:contact@firendo.fr)

**G2M** - Maladies héréditaires du métabolisme  
[www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr) - [filiere.g2m@gmail.fr](mailto:filiere.g2m@gmail.fr)

**MaRIH** - Maladies rares immuno-hématologiques  
[www.marih.fr](http://www.marih.fr) - [contact@marih.fr](mailto:contact@marih.fr)

**MCGRE** - Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythrocytose  
[www.filiere-mcgre.fr](http://www.filiere-mcgre.fr) - [contact@filiere-mcgre.fr](mailto:contact@filiere-mcgre.fr)

**MHEmo** - Maladies hémorragiques constitutionnelles  
[www.mhemo.fr](http://www.mhemo.fr) - [ghe.mhemo@chu-lyon.fr](mailto:ghe.mhemo@chu-lyon.fr)

**Muco/CFTR** - Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR  
[www.muco-cftr.fr](http://www.muco-cftr.fr) - [contact@muco-cftr.fr](mailto:contact@muco-cftr.fr)

**NeuroSphinx** - Malformations pelviennes et médullaires rares  
[www.neurosphinx.fr](http://www.neurosphinx.fr) - [contact@neurosphinx.fr](mailto:contact@neurosphinx.fr)

**ORKiD** - Maladies rénales rares  
[www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com) - [contact@filiereorkid.com](mailto:contact@filiereorkid.com)

**OSCAR** - Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage  
[www.filiere-oscar.fr](http://www.filiere-oscar.fr) - [contact@filiere-oscar.fr](mailto:contact@filiere-oscar.fr)

**RespiFIL** - Maladies respiratoires rares  
[www.respifil.fr](http://www.respifil.fr) - [respifil.france@aphp.fr](mailto:respifil.france@aphp.fr)

**SENSGENE** - Maladies rares sensorielles  
[www.sensgene.com](http://www.sensgene.com) - [contact@sensgene.com](mailto:contact@sensgene.com)

**TETECOUCO** - Maladies rares de la tête, du cou et des dents  
[www.tete-cou.fr](http://www.tete-cou.fr) - [contact.tetecou@aphp.fr](mailto:contact.tetecou@aphp.fr)

avec le soutien de



# INFOGRAPHIE ANIMÉE À DESTINATION DES PROFESSIONNELLS DE LA PRISE EN CHARGE, DES MALADES ET DES AIDANTS

Un outil d'information sur les maladies rares afin de mieux connaître  
les dispositifs existants facilitant leur accompagnement



Un partenariat Alliance Maladies rares / Maladies Rares Info Services / Filières de Santé Maladies Rares, avec le soutien de Fondation Groupama Vaincre les Maladies Rares

Infographie disponible sur



[WWW.MALADIESRARESINFO.ORG](http://WWW.MALADIESRARESINFO.ORG)