

## EN QUELQUES CHIFFRES



**7000** maladies rares recensées



En France, une maladie est dite rare lorsqu'elle touche **moins d'une personne sur 2000**



**1 personne sur 20** concernée



**80%** d'origine génétique



**50%** apparaissent dès l'enfance

## PLUS D'INFORMATIONS SUR LES MALADIES RARES

Orphanet

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

Maladies rares info-service

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

L'alliance Maladies Rares

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

La Fondation Maladies Rares

[www.fondation-maladiesrares.org](http://www.fondation-maladiesrares.org)

Ministère des Solidarités et de la Santé

[www.solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares](http://www.solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares)

## RESSOURCES UTILES

- **CRACMO** -

AFFECTIONS CHRONIQUES ET MALFORMATIVES DE L'ŒSOPHAGE

- **MARDI** -

MALADIES RARES DIGESTIVES

- **PARADIS** -

MALADIES RARES DU PANCREAS

- **HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE** -

## UNE IMPORTANCE NATIONALE...

Les maladies rares représentent un enjeu majeur de santé publique. Trois Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR) ont été élaborés en 2004, 2011 et 2018. Ils s'articulent autour de mesures et actions, en faveur de l'amélioration de la prise en charge des maladies rares et de la recherche.

Le PNMR3 est porteur de 5 ambitions :

- Permettre un diagnostic rapide pour chacun, afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques ;
- Innover pour traiter, pour que la recherche permette l'accroissement des moyens thérapeutiques ;
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades ;
- Communiquer et former en favorisant le partage et la connaissance des savoir-faire sur les maladies rares ;
- Moderniser les organisations et optimiser les financements nationaux.

## ...ET EUROPÉENNE

En 2017, des Réseaux Européens de Référence ont été mis en place. Ils apportent une expertise spécifique pour les maladies rares, permettent de développer de bonnes pratiques européennes et de faciliter les soins transfrontaliers.

ERNICA est le réseau européen de référence dédié aux maladies rares abdomino-thoraciques. Il est le reflet de FIMATHO à l'échelle européenne.

**Cracmo**  
Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage  
[www.cracmo.fr](http://www.cracmo.fr)

**Hernie de Coupole**  
diaphragmatique  
[www.hernie-diaphragmatique.fr](http://www.hernie-diaphragmatique.fr)

**MaRDi**  
Maladies Rares Digestives  
[www.centresmardi.fr](http://www.centresmardi.fr)

**PaRaDis**  
Rare Pancreas  
Pancreatic Rare Diseases  
Centre de référence des maladies rares  
[www.maladie-pancreas.fr](http://www.maladie-pancreas.fr)

**FIMATHO**  
Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

QR code

Facebook, Twitter, LinkedIn, ResearchGate, YouTube icons

Pour nous contacter : [fimatho@chru-lille.fr](mailto:fimatho@chru-lille.fr)  
Suivez nos actualités : [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)



juillet 2019

# MALADIES RARES : LES PRINCIPAUX ACTEURS

## CENTRES DE RÉFÉRENCE

Ils regroupent des équipes pluridisciplinaires hautement spécialisées dont l'expertise clinique et scientifique pour une maladie ou un groupe de maladies rares est reconnue par le Ministère de la Santé. En plus de la prise en charge et du suivi spécifique des patients, les centres de référence ont une mission d'enseignement et de formation.

## CENTRES DE COMPÉTENCE

Ils contribuent, au niveau régional, à l'ensemble des missions du centre de référence en lien avec eux. Ils assurent notamment la bonne prise en charge et le suivi des patients atteints d'une maladie rare, à proximité de leur domicile.

## FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

Les 23 Filières de Santé Maladies Rares ont pour vocation d'animer et de coordonner les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares sur le territoire (centres de référence et compétence, laboratoires et plateformes de diagnostic, professionnels et structures des secteurs sociaux et médico-sociaux, équipes de recherche et associations de patients).

Leurs missions principales sont :

- L'amélioration de la prise en charge des patients ;
- Le développement de la recherche fondamentale, translationnelle et clinique ;
- L'enseignement, la formation et l'information.

FIMATHO est la filière dédiée aux maladies rares abdomino-thoraciques.



## ASSOCIATIONS DE PATIENTS

Lieu d'écoute et de soutien, elles assurent le lien entre les patients et les professionnels de santé et contribuent à la diffusion d'informations sur ces maladies souvent mal connues du grand public.

### - Maladies rares digestives -

**POIC** – Association des Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques  
[www.association-poic.fr](http://www.association-poic.fr)



**AFMAH** – Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung  
<http://www.hirschsprung.asso.fr>



**AFA** – Association François Aupetit : maladies Inflammatoires Chroniques Intestinales (MICI)  
<https://www.afa.asso.fr/>



**Association des polyposes familiales**  
<https://www.polyposes-familiales.fr/>



### - Maladies rares du pancréas -

**A.P.C.H** – Association des pancréatites chroniques héréditaires  
[www.association-apch.org](http://www.association-apch.org)



**AFHYMAGE** – Association Francophone hypertriglycéridémies Majeures Génétiques  
<https://afhymage.com/>



### - Affections chroniques et malformatives de l'œsophage -

**AFAO** – Association Française de l'Atrophie de l'Œsophage  
[www.afa.asso.fr](http://www.afa.asso.fr)



### - Hernie de coupole diaphragmatique -

**APEHDia** – Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique  
[www.apehdia.org](http://www.apehdia.org)



### - Nutrition -

**La Vie Par Un Fil** – Association destinée aux enfants et adultes en nutrition artificielle parentérale et entérale à domicile  
[www.lavieparunfil.com](http://www.lavieparunfil.com)



**Groupe MIAM-MIAM** – Groupe de travail parents-soignants sur les troubles de l'oralité alimentaire  
[www.groupe-miam-miam.fr](http://www.groupe-miam-miam.fr)



Pensez à demander à votre médecin référent une **carte d'urgence** spécifique à votre pathologie, qui permettra une meilleure prise en charge en cas d'urgence médicale.