



DES MALADIES RARES PAS SI RARES !

Il existe **près de 7 000 maladies étiquetées « maladies rares »**, définies comme atteignant moins de 1 sur 2 000 personnes en population générale, la plupart d'origine génétique. Les maladies rares concernent 3 millions de personnes en France et 25 millions en Europe. La plupart se développent dès l'enfance.

Le médecin généraliste est concerné. Il peut être confronté à un diagnostic auquel il est difficile de penser. Un tableau associant une combinaison inexplicée de signes, des manifestations dans divers systèmes sans relation évidente, une évolutivité peuvent éveiller son « gut feeling » face à l'incertitude diagnostique. Si le médecin généraliste pratique l'écoute active, il peut espérer éviter un trop grand retard au diagnostic : l'errance est « le » problème majeur.

Il existe des maladies dites rares mais connues, comme la mucoviscidose dont les traitements ont bouleversé le pronostic, la drépanocytose, les thalassémies, les myopathies, la sclérose latérale amyotrophique (SLA) dont était atteint Stephen Hawking. Mais beaucoup sont inconnues des médecins généralistes, certaines sans traitement. Pouvoir poser un diagnostic permet au patient de « faire face », et aidera son médecin traitant à l'accompagner dans une relation de confiance.

QUAND Y PENSER ?

- Une situation ou un tableau clinique que l'on ne comprend pas.
- Un tableau associant une combinaison inexplicée de signes.
- Des signes « fonctionnels » ou une maladie rare ?
- Une sortie d'hospitalisation où le diagnostic est évoqué ou posé.
- Une famille « porteuse » ou atteinte.
- L'avis ou la pression des patients et de leur entourage familial.

Diagnostiquer une maladie rare, c'est d'abord y penser.

QUE FAIRE SI ON PENSE À UNE MALADIE RARE ?

- 1 Demander un avis spécialisé** dans la discipline d'organe concernée.
- 2 Contacter les ressources identifiées** parmi les **23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**, qui proposent un classement des pathologies par grandes thématiques.



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.

MALADIES RARES

DE LA SUSPICION AU DIAGNOSTIC

FICHE
PRATIQUE



LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

AnDDi-Rares - Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares
www.anddi-rares.org - anddi-rares@chu-dijon.fr

BRAIN-TEAM - Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central
www.brain-team.fr - contact@brain-team.fr

CARDIOGEN - Maladies cardiaques héréditaires
www.filiere-cardiogen.fr - contact@filiere-cardiogen.fr

DéfiScience - Maladies rares du Neurodéveloppement
www.defiscience.fr - ghe.defiscience@chu-lyon.fr

FAI2R - Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
www.fai2r.org - contactfai2r@gmail.com

FAVA-Multi - Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique
www.favamulti.fr - contact@favamulti.fr

FILFOIE - Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte
www.filfoie.com - contact.filfoie@aphp.fr

FILNEMUS - Maladies neuromusculaires
www.filnemus.fr - FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr

FILSLAN - Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur
www.portail-sla.fr - filslan@chu-nice.fr

FIMARAD - Maladies rares en dermatologie
www.fimarad.fr - contact@fimarad.org

FIMATHO - Maladies rares abdomino-thoraciques
www.fimatho.fr - fimatho@chru-lille.fr

FIRENDO - Maladies rares endocriniennes
www.firendo.fr - contact@firendo.fr

G2M - Maladies héréditaires du métabolisme
www.filiere-g2m.fr - filiere.g2m@gmail.fr

MaRIH - Maladies rares immuno-hématologiques
www.marih.fr - contact@marih.fr

MCGRE - Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse
www.filiere-mcgre.fr - contact@filiere-mcgre.fr

MHEmo - Maladies hémorragiques constitutionnelles
www.mhemo.fr - ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Muco/CFTR - Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR
www.muco-cftr.fr - contact@muco-cftr.fr

NeuroSphinx - Malformations pelviennes et médullaires rares
www.neurosphinx.fr - contact@neurosphinx.fr

ORKiD - Maladies rénales rares
www.filiereorkid.com - contact@filiereorkid.com

OSCAR - Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
www.filiere-oscar.fr - contact@filiere-oscar.fr

RespiFIL - Maladies respiratoires rares
www.respifil.fr - respifil.france@aphp.fr

SENSGENE - Maladies rares sensorielles
www.sensgene.com - contact@sensgene.com

TETECOUCO - Maladies rares de la tête, du cou et des dents
www.tete-cou.fr - contact.tetecou@aphp.fr

LIENS UTILES

Maladies rares – Contacts utiles pour les médecins généralistes et leurs patients

<https://lecmg.fr/wp-content/uploads/2020/11/Memo-contacts-utiles-novembre-2020.pdf>

Les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) - lecmg.fr/presentation-des-filieres-de-sante-maladies-rares/

Maladies Rares Info Services - par téléphone (01 56 53 81 36) ou sur www.maladiesraresinfo.org/

Orphanet - www.orpha.net

Infographie animée sur le parcours de santé et de vie – parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/

Décembre 2020
Document réalisé en collaboration avec

