



### 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.

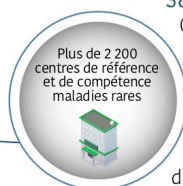
**Diagnostiquer une maladie rare, c'est d'abord y penser.**

### 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](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'érythroïèse  
[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)

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

**Orphanet** - [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Infographie animée sur le parcours de santé et de vie** – [parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/](http://parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/)

Décembre 2020  
Document réalisé en collaboration avec

