

## Les filières nationales de santé maladies rares

Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares  
AnDDI-Rares – [www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)

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

Maladies cardiaques héréditaires  
CARDIOGEN – [www.filiere-cardiogen.fr](http://www.filiere-cardiogen.fr)

Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle  
DefiScience – [www.defiscience.fr](http://www.defiscience.fr)

Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares  
FAI2R – [www.fai2r.org](http://www.fai2r.org)

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

Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte  
FILFOIE – [www.filfoie.com](http://www.filfoie.com)

Maladies neuromusculaires  
FILNEMUS – [www.filnemus.fr](http://www.filnemus.fr)

Sclérose latérale amyotrophique  
FILSLAN – [www.portail-sla.fr](http://www.portail-sla.fr)

Maladies rares en dermatologie  
FIMARAD – [www.fimarad.org](http://www.fimarad.org)

Malformations abdomino-thoraciques  
FIMATHO – [www.fimatho.fr](http://www.fimatho.fr)

Maladies rares endocriniennes  
FIRENDO – [www.firendo.fr](http://www.firendo.fr)

Maladies héréditaires du métabolisme  
G2M – [www.filiere-g2m.fr](http://www.filiere-g2m.fr)

Maladies rares immuno-hématologiques  
MaRIH – [www.marih.fr](http://www.marih.fr)

Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïde  
MCGRE – [www.filiere-mcgre.fr](http://www.filiere-mcgre.fr)

Maladies hémorragiques constitutionnelles  
Mhémo

Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR  
Muco/CFTR

Malformations pelviennes et médullaires rares  
NeuroSphinx – [www.neurosphinx.fr](http://www.neurosphinx.fr)

Maladies rénales rares  
ORKID – [www.filiereorkid.com](http://www.filiereorkid.com)

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

Maladies respiratoires rares  
RespiFIL – [www.respifil.fr](http://www.respifil.fr)

Maladies rares sensorielles  
SENSGENE – [www.sensgene.com](http://www.sensgene.com)

Maladies rares de la tête, du cou et des dents  
TETE COU – [www.tetecou.fr](http://www.tetecou.fr)



[www.social-sante.gouv.fr/maladies-rares](http://www.social-sante.gouv.fr/maladies-rares)

En association avec



orphanet



Maladies Rares Info Services



## Une mobilisation des acteurs de soins toujours plus organisée



réalisation : DGOS | maquette : DGOS.COM | Crédits photographiques : istock | janvier 2017



## Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie est dite rare quand elle touche moins de 5 personnes sur 10 000.

A ce jour, on recense entre 6000 et 8000 maladies rares.

80% d'entre elles sont d'origine génétique.

« Des signes cliniques inhabituels, un ensemble incohérent de symptômes, une apparition dans l'enfance ou dans l'âge adulte... Les maladies rares déconcertent autant les médecins qu'elles isolent les malades. Pourtant, il est maintenant possible de poser un diagnostic précoce de réaliser une prise en charge adaptée et de rompre l'isolement des familles.

Alliance maladies rares



## Une politique innovante pour les maladies rares en France

La France est le 1<sup>er</sup> pays européen à s'être doté d'un plan national pour les maladies rares et ce, dès 2005. Aujourd'hui, le 3<sup>ème</sup> plan national pour les maladies rares est en cours d'élaboration. Les objectifs sont clairs :

Améliorer les parcours de santé des personnes malades, et notamment diminuer l'errance diagnostique.

Développer les nouvelles technologies de l'information et de la communication et l'émergence de compétences spécifiques.

Associer étroitement le soin et la recherche, et notamment promouvoir l'innovation

Prévenir et compenser les handicaps et les souffrances psychiques, physiques et sociales dues aux maladies rares.



## Un maillage national d'expertise

### Les centres de référence maladies rares (CRMR)

Les **CRMR** ont un rôle d'orientation et de recours pour les malades et les professionnels de santé. Ils regroupent des compétences pluridisciplinaires, organisées autour d'équipes hautement spécialisées dans les domaines de la coordination, de la recherche et du soin.

Parties intégrantes des CRMR, les centres de compétences (**CCMR**) prennent en charge et suivent les malades au plus proche de leur domicile, en suivant les recommandations et protocoles existants.

### Les filières de santé maladies rares (FSMR)

Chaque **FSMR** est une organisation qui coordonne en réseau des CRMR, en partenariat avec des laboratoires de diagnostic et de recherche, des structures sociales et médico-sociales, des associations de patients et tout autre partenaire expert pour un groupe de maladies rares.

Une filière couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou système.

Les **FSMR** remplissent 3 missions :

- l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares
- le développement de la recherche (clinique, translationnelle et fondamentale)
- le soutien à l'enseignement, à la formation et à l'information.

### Les réseaux européens de référence (European Reference Networks ou ERNs)

Mis en place en 2017, ils portent chacun une expertise spécifique pour un groupe de maladies rares. Ils visent à développer des recommandations de bonnes pratiques européennes et à faciliter les soins transfrontaliers.