

Une maladie rare est une maladie qui touche moins de 1 personne sur 2 000

Les maladies rares, ce sont :

1 personne sur 20 touchée par une maladie rare

3 millions de personnes en France

300 000 personnes en Occitanie

80 % des maladies rares sont d'origine génétique

95 % des maladies rares n'ont pas de traitement curatif

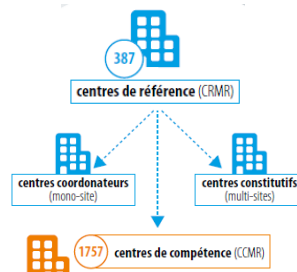
LE SITE INTERNET MALADIES-RARES-OCCITANIE.FR



Scannez ce QR code pour accéder au site internet directement depuis votre mobile

TROUVER UN CENTRE EXPERT

Les centres de référence 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. Ils sont labellisés par le Plan National Maladies Rares



Les centres de compétences 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

FOCUS



Les cartes d'urgence sont délivrées aux patients par les centres de référence et de compétences. Elles présentent les informations essentielles pour la prise en charge médicale d'urgence de la personne qui possède cette carte.

Les filières de santé maladies rares sont des organisations nationales qui ont pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares. Il existe 23 filières, chacune est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs

Trouvez leurs coordonnées en région sur le site de Maladies Rares Occitanie

GUIDE PRATIQUE

Fiches pratiques sur 17 pathologies : les recommandations médicales, paramédicales, et médico-sociales, ainsi que les coordonnées des référents en région

VIE QUOTIDIENNE

Fiches pratiques et contacts en région pour mieux comprendre les démarches utiles à mettre en oeuvre dans le parcours de vie, les réponses existantes en matières d'aménagement et d'aides

LES FORMATIONS

Les formations réalisées par le réseau accessibles en ligne, avec captation vidéo pour certaines

LES PARTENAIRES

Les coordonnées des acteurs médicaux, institutionnels, associatifs, libéraux qui s'inscrivent dans le parcours de vie des personnes touchées par une maladie rare

RECHERCHE D'INFORMATION SUR LA MALADIE RARE

orphanet

Orphanet

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. Y figurent également :

- PNDS : Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins par pathologie (référentiels de bonnes pratiques)
- Fiches Focus handicap
- Fiches d'urgence (à destination des médecins urgentistes)



Maladies Rares Info Service -

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.

EXPERTISE PATIENT



[Forum Maladies Rares Info Service -](#)

Un espace de partage d'informations et d'expériences aux personnes touchées par une maladie rare



[Rare connect -](#)

Les patients atteints d'une maladie rare, leur famille et les associations de patients peuvent développer des communautés en ligne et engager des conversations à travers les continents, dans plusieurs langues différentes.



[Alliance Maladies Rares](#)

Un collectif de plus de 230 associations, l'Alliance maladies rares porte la voix des 3 millions de Français concernés par maladies rares - **Contact Occitanie : Thierry Toupnot**
alliance.occitanie@maladiesrares.org



[EwenLife](#)

Une plateforme de vidéos en streaming de témoignages de patients, de proches, autour de leur maladie rare, et des regards d'experts.

PARCOURS DE VIE DE LA PERSONNE TOUCHÉE PAR UNE MALADIE RARE



[Tous à l'école - Scolarité](#)

Un site destiné aux enseignants et à l'ensemble des professionnels accompagnant la scolarisation des jeunes malades ainsi qu'à leurs familles. Contient des fiches pratiques sur les activités adaptées, et les besoins spécifiques à certaines pathologies



[APHP- Hôpital Necker - Accompagnement social des familles](#)

Outils développés par Sixtine Jardé, cheffe de projet maladies rares, afin de répondre aux problématiques sociales engendrées par la maladie rare de l'enfant :

- Tutoriel Projet de vie MDPH
- Carnet de liaison pour la prise en charge de l'enfant avec maladie rare
- Grille d'évaluation sociale



[Infographie animée sur le parcours de santé et de vie](#)

Développé par les Filières de Santé Maladies Rares, de Maladies Rares Info Services et du Collège de la Médecine Générale

Proposant une information claire, structurée autour de thématiques du parcours de santé et de vie de la personne avec une maladie rare, elle permet de faire connaître les dispositifs qui favoriseront la bonne orientation médicale et faciliteront la prise en charge.



[Orphanet - Un guide des aides et prestations «Vivre avec une maladie rare en France»](#)

Document téléchargeable, mis à jour annuellement où sont listées et décrites les aides financières et humaines mobilisables pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches



[Formulaire complémentaire de transmission d'informations à la MDPH - Accès aux droits](#)

Document téléchargeable, réalisé par les filières et les équipes relais handicaps rares, est un document facultatif à annexer au dossier MDPH pour mieux expliquer les difficultés et faciliter l'accès aux droits des personnes avec des handicaps complexes liés à une maladie rare.