Maladies Rares Occitanie
LES RESSOURCES POUR AGIR

FICHE MÉMO

DES RESSOURCES POUR LES MALADIES RARES

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

LES MALADIES RARES SONT-ELLES SI RARES ?

- **1 personne sur 20** est concernée soit 3 millions en France
- **80%** des maladies rares sont d'origine génétique
- **2/3** des maladies rares sont graves et invalidantes
- **50%** des personnes concernées sont des enfants
- **+ de 4 ans** avant d'avoir un diagnostic

S'INFORMER SUR UNE MALADIE RARE

Orphanet est une encyclopédie dédiée aux maladies rares de résumés dans différentes langues comportant :

- des articles grand public,
- des articles de synthèse sur les maladies,
- des recommandations en matière d'urgence, d'anesthésie et de pratique clinique,
- des fiches focus sur les situations de handicap

www.orpha.net

Les **Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)** sont des référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares.
Ils définissent pour les professionnels la prise en charge diagnostique, la thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée et comportent une partie « synthèse destinée au médecin traitant ».
Ils sont élaborés par les centres de référence et de compétence maladies rares à l'aide d'une méthode proposée par la Haute Autorité de Santé (HAS). Leur rédaction est coordonnée par les FSMR qui mettent à disposition un annuaire des PNDS sur leur site internet.

www.filieresmaladiesrares.fr/pnds

Les **guides pratiques Maladies Rares Occitanie** sont des référentiels synthétiques de suivi médical et rééducatifs pour 17 maladies rares. Rédigés par les médecins des centres de référence et de compétence maladies rares. Ces guides sont destinés aux personnes concernées par les maladies rares, à leurs proches et à toutes catégories de professionnels.

www.maladies-rares-occitanie.fr

Maladies Rares Info Service est le 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 gratuite **(0 800 40 40 43)**, par mail et à travers de nombreux forums d'échange sur les maladies rares.

www.maladiesraresinfo.org

**Version janvier 2025*

CONTACTER LES EXPERTS DES MALADIES RARES

Trouver un centre expert des maladies rares

Les centres de compétence et de référence des maladies rares assurent le diagnostic et le suivi des personnes atteintes de maladies rares.

Le centre de compétence, au plus près du patient, suit les bonnes pratiques existantes et peut avoir recours à l'expertise d'un centre de référence. Celui-ci développe également des activités d'enseignement, de recherche et son équipe intègre professionnels médicaux, paramédicaux et sociaux.

Trouver une association de personnes concernées par les maladies rares

Les associations de personnes concernées par les maladies rares ont une expertise expérientielle des maladies rares.

Elles proposent de l'écoute et du soutien aux personnes concernées et à leur famille, de l'orientation vers des acteurs du parcours diagnostique et de soin.

Elles participent à la recherche médicale et à la rédaction des documents de référence (PNDS).

Pour trouver un des 190 centres experts des maladies rares et une association de personnes concernées en Occitanie, consultez : www.maladies-rares-occitanie.fr

SOUTENIR L'ACCÈS AUX DROITS ET L'AUTONOMIE

Connaître les dispositifs d'accès aux droits et aux soins

Le cahier « **Vivre avec une maladie rare en France** » est un guide sur les modalités de prise en charge dans le parcours de soin et de vie des personnes concernées. Il présente les aides et les prestations sociales existantes. Il est mis à jour annuellement.

Consulter les cahiers d'Orphanet sur www.orpha.net

Accéder aux outils dédiés aux parcours maladies rares

Maladies Rares Occitanie propose aux professionnels des outils favorisant l'accompagnement et la prise en soin des personnes concernées par une maladie rare

Consulter la boite à outils sur : www.maladies-rares-occitanie.fr/accompagner/vie-quotidienne/boite-a-outils

Aider à mieux comprendre les besoins de la vie quotidienne

Le **formulaire complémentaire** permet une meilleure compréhension pour les équipes d'évaluation de la MDPH/MDA sur les répercussions fonctionnelles des situations de handicap rare et de maladie rare sur le quotidien des personnes. Ces informations complètent celles données dans le formulaire de demande et dans le certificat médical. Il est facultatif et concerne les adultes et les enfants.

Télécharger le formulaire sur Filières de santé maladies rares

Mieux scolariser les élèves malades

Ce site vise à informer pour mieux scolariser les élèves malades, dans le cadre de l'école inclusive. Elles proposent à tous les acteurs de la scolarisation des ressources informatives, pratiques et vérifiées par pathologies.

www.tousalecole.fr

TROUVER DES RESSOURCES EN OCCITANIE

Maladies Rares Occitanie est le dispositif régional de ressources et d'appui pour les professionnels.

Mission : Améliorer le parcours de soins, de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares ou en recherche de diagnostic

Actions :

- Appui aux professionnels : information, orientation, appui aux parcours
- Centre ressources : création et diffusion d'outils et ressources maladies rares
- Formation au parcours maladies rares
- Soutien à la dynamique régionale des associations de personnes concernées par les maladies rares

www.maladies-rares-occitanie.fr