

Où s'adresser ?

Pays de la Loire

La Plateforme Maladies Rares réunit sur un même site des associations et des acteurs publics, à votre disposition pour répondre à toutes questions sur les maladies rares :

Maladies Rares Info Services

0 810 63 19 20 (numéro azur, prix d'un appel local)
www.maladiesraresinfo.org

Pour l'écoute, l'information et l'orientation des malades, proches, professionnels de santé sur les maladies rares.
Pour la mise en contact de malades isolés, orphelins d'associations.

Alliance Maladies Rares

Collectif français de plus de 170 associations de maladies rares.
www.alliance-maladies-rares.org

Orphanet

Base de données européenne sur les maladies rares et les médicaments orphelins.
www.orpha.net

GIS-Institut des maladies rares

Groupement d'intérêt scientifique qui a un rôle d'impulsion, d'animation et d'harmonisation de la recherche sur les maladies rares.
www.institutmaladiesrares.net

Eurordis

Collectif européen de plus de 200 associations dans 24 pays différents.
www.eurordis.org

DRASS des Pays de la Loire

Maison de l'Administration Nouvelle
6 rue René Viviani - BP 86218
44262 Nantes cedex 02,
02 40 12 80 00
www.pays-de-la-loire.sante.gouv.fr

Maisons Départementales des Personnes Handicapées :

● **Loire-Atlantique (44)**
0800 40 41 44 (n° vert)
accueil.mdph@cg44.fr

● **Maine et Loire (49)**
0800 49 00 49 (n° vert)
contact@mdph49.fr

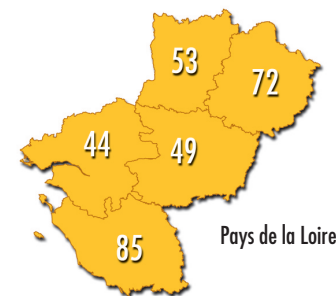
● **Mayenne (53)**
0810 10 00 26 (n° azur)
mdph.mayenne@cg53.fr

● **Sarthe (72)**
0800 52 62 72 (n° vert)
mdph.sarthe@cg72.fr

● **Vendée (85)**
0800 85 85 01 (n° vert)
pole-accueil@mdph.cg85.fr

Antenne régionale de l'Alliance Maladies Rares en Pays de la Loire

● Dominique Le Berre – 02 51 12 99 80
alliance-paysdelaloire@wanadoo.fr
● Marie-Odile Besnier – 02 40 47 82 49
fmo.besnier@wanadoo.fr



Les centres de référence maladies rares en Pays de la Loire :

● Centre de référence pour les troubles du rythme cardiaque d'origine génétique :
Pr Hervé le Marec, CHU de Nantes - Service de cardiologie.

● Centre de référence des maladies neurogénétiques :
Pr Dominique Bonneau, CHU d'Angers - Service de génétique.

● Centre de référence des pathologies de la réceptivité hormonale :
Pr Patrice Rodien, CHU d'Angers - Service d'endocrinologie.

● Centre de référence des maladies neuromusculaires rares :
Pr Yann Péréon, CHU de Nantes - Service de neurologie.

● Centre de référence de la mucoviscidose :
Dr Gilles Rault, CHU de Nantes - Service de pédiatrie médicale.

Cette plaquette a été réalisée grâce au soutien de :



Groupama Loire Bretagne
et la Fondation Groupama pour la Santé



Maladies Rares

Et si c'était une maladie rare ?

Des signes cliniques inhabituels...

Un ensemble incohérent de symptômes...

Une apparition dès l'enfance ou à l'âge adulte

Les maladies rares déconcertent autant les médecins qu'elles isolent les malades.

Pourtant, l'environnement des maladies rares évolue.
Il est maintenant possible de :

- Faire un diagnostic précoce
- Réaliser une prise en charge adaptée
- Rompre l'isolement des familles

Maladies Rares Info Services **0 810 63 19 20**

N° Azur, prix d'un appel local

Alliance Maladies Rares 102 rue Didot 75014 Paris

Maladies Rares Info Services **0 810 63 19 20**

N° Azur, prix d'un appel local

Alliance Maladies Rares 102 rue Didot 75014 Paris

Les maladies rares

Une maladie est dite rare quand elle atteint au plus une personne sur 2 000, soit en France un maximum de 30 000 personnes pour une maladie donnée. Près de 4 millions de Français sont touchés par les maladies rares.

Il existe, selon les définitions utilisées, entre 5 000 et 7 000 maladies rares répertoriées. Elles représentent donc un véritable enjeu de santé publique, touchant au total 3 à 4 % des naissances et 6 % de la population soit près de 4 millions de Français et 25 à 30 millions d'Européens !

Les maladies rares affectent dans plus de la moitié des cas des enfants de moins de cinq ans. Selon le ministère de la Santé, elles expliquent 35 % des décès survenant avant l'âge d'un an, 10 % des décès entre 1 et 5 ans et 12 % entre 5 et 15 ans. Cependant des maladies rares apparaissent également à l'âge adulte, comme la maladie de Huntington ou le sarcome de Kaposi.

Environ 80 % des maladies rares sont d'origine génétique, causées par une ou plusieurs altérations d'un gène ou de plusieurs gènes. La plupart des maladies génétiques sont héréditaires,

mais quelques-unes ne le sont pas : elles sont dues à un accident génétique lors de la conception de l'embryon (syndrome de Williams-Beuren), ou sont acquises durant la vie embryonnaire ou fœtale (certaines malformations congénitales).

Quelques maladies rares sont dues à des mutations du génome des mitochondries. Des aberrations chromosomiques peuvent être aussi en cause (syndrome de Turner, syndrome d'Angelman). D'autres maladies rares sont dues à la production d'auto-anticorps selon un mécanisme inconnu (syndromes myasthéniques : 1/20 000).

Restent des maladies déterminées par des facteurs externes : bactéries, virus ou facteurs toxiques environnementaux provoquant maladies allergiques ou dégénératives.

Le Plan national maladies rares

Les maladies rares ont longtemps été oubliées de la science et de la médecine. Elles étaient mal ou non diagnostiquées, prises en charge très inégalement sur le territoire. D'où un sentiment d'exclusion et d'impuissance très fort parmi les familles, d'autant plus que pour la plupart d'entre elles il n'y a pas de traitement curatif. On les qualifie encore, pour cette raison, de "maladies orphelines".

Mais le contexte change : sous l'impulsion des associations de malades et notamment de l'Alliance Maladies Rares et de l'AFM, les maladies rares ont été retenues comme une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août

2004. Un Plan national maladies rares 2005-2008, articulé autour de 10 axes stratégiques, est mis actuellement en œuvre qui vise à assurer aux malades l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge.

L'application de ce plan a déjà conduit à la mise en place de 132 centres de référence labellisés pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Ces centres, "têtes de pont" d'une filière de soins spécialisés dans la prise en charge de ces pathologies, devraient permettre de structurer l'offre de soins nationale, de développer une expertise clinique et de favoriser l'accès aux innovations diagnostiques et thérapeutiques.

L'Alliance Maladies Rares

Créée le 24 février 2000, l'Alliance Maladies Rares (association loi 1901) rassemble aujourd'hui plus de 170 associations de malades.

Elle représente plus d'un million de malades et environ 1 000 pathologies. Elle accueille aussi en son sein des malades et familles isolés, "orphelins" d'associations.

En quelques années, l'Alliance s'est imposée comme l'interlocuteur reconnu des pouvoirs publics : ministères de la santé, de la recherche et des personnes handicapées. L'Alliance a œuvré avec l'AFM à la création de l'Institut des maladies rares dont la mission est d'inciter, développer et coordonner la recherche sur ces pathologies. Elle a été à l'initiative

du Plan national maladies rares et s'implique fortement dans son suivi.

Outre son action au niveau national, l'Alliance agit au niveau régional pour être à l'écoute des attentes et des besoins des malades et des familles au plus près de chez eux. De plus, la décentralisation ayant donné des pouvoirs accrus aux régions et aux départements en matière de santé et de handicap, l'Alliance se doit d'être présente dans les instances décisionnaires et faire entendre la spécificité des maladies rares en termes de diagnostic et de prise en charge. L'Alliance s'est donc organisée en "antennes régionales".

L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de l'AFM grâce à la générosité des Français lors du Téléthon.

Les missions des centres de référence

- Faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social
- Définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute Autorité de Santé
- Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique

- Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles
- Animer et coordonner des réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux
- Être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades

Le Plan et la liste des centres de référence labellisés peuvent être consultés sur www.alliance-maladies-rares.org

