

Accueil >> Les maladies rares

Les maladies rares

Présentation

"Une maladie est dite rare quand elle atteint, au plus, une personne sur 2000 soit en France un maximum de 30 000 personnes pour une maladie donnée. **Près de 3 millions de Français sont touchés par les maladies rares.**

Il existe selon les définitions utilisées, entre 6000 et 8000 maladies rares.

1 personne sur 20 serait concernée.

3 maladies sur 4 sont des maladies pédiatriques générant des incapacités sévères. Mais certaines maladies attendent 30, 40 ou 50 ans avant de se déclarer

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. On les qualifie encore pour cette raison de "maladies orphelines" ".

80% de ces maladies rares sont d'origine génétique. Il existe aussi des maladies infectieuses rares ainsi que des maladies auto-immunes. Ce sont des maladies graves, chroniques, évolutives et le pronostic vital est souvent en jeu. Elles empêchent de :

- Bouger (Myopathies),
- Voir (Rétinites),
- Comprendre (X fragile),
- Respirer (Mucoviscidose),
- Résister aux infections (maladies immunitaires)".

(Source : site internet de [l'Alliance Maladies Rares](#)).

Sous l'impulsion des associations de malades et de leur famille et notamment de l'Alliance Maladies Rares ainsi que de L'Association Française contre les Myopathies (AFM), un premier Plan National Maladies Rares 2005-2008 a été élaboré, et 131 centres de référence ont été créés et labellisés sur toute la France. Le 2ème plan national maladies rares (2011-2016) prévoit la coordination des acteurs et structures concernés par un ensemble cohérent de maladies rares, et en 2014, 23 filières de santé maladies rares ont été identifiées.

Pour vous aider:

Accueil >> Les maladies rares

>> **La Plateforme Maladie Rares** réunit 6 acteurs des maladies rares:

- L'AFM-téléthon,
- l'Alliance maladies rares,
- Eurordis,
- la Fondation maladies rares,
- Maladies Rares Info Services et Orphanet.

Site internet: www.plateforme-maladiesrares.org

>> **Maladies Rares Info Services:** Des experts vous écoutent et vous informent au 01 56 53 81 36 Site internet: www.maladiesraresinfo.org

>> **Orphanet:** Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins pour les professionnels et le grand public. Site internet: www.orpha.net

Centres de compétence et référence en Alsace:

Un centre de référence maladies rares assure un rôle d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares ayant développé des compétences spécifiques et reconnues, dans ce domaine.

Les centres de compétences (désignés par les centres de référence) ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Ils travaillent dans le cadre d'un travail en réseau, permettant ainsi de compléter le maillage territorial.

Les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg:

Les maladies rares: cliquez [ici](#)

? **Puis consultez** "Les centres de référence" et "Les centres de compétences"

Handicap et dépendance
Accompagner un proche
en Haut-Rhin

Parole aux familles



Accueil >> Les maladies rares