

**Douleurs persistantes et inexplicées ?
Symptômes non caractéristiques ?
Tableau clinique inhabituel et incohérent ?
Traitements inefficaces ?
Retards de croissance, de développement
ou des troubles du comportement ?**

Et si c'était une MALADIE RARE ?

**3 millions de Français
ont une maladie rare.**
Les maladies rares sont fréquentes.

**75% des symptômes
débutent pendant
l'enfance.**

**Pour vous aider à poser un
diagnostic, des centres
hospitaliers experts existent.
Pensez-y.
Accélérons les diagnostics !**

Alliance
maladies rares
ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE



MALADIES RARES

ACCÉLÉRONS LES DIAGNOSTICS !

LE DIAGNOSTIC D'UNE MALADIE RARE EST UNE ÉTAPE CRUCIALE POUR LES MALADES

Elle permet de mettre en place une prise en charge structurée et adaptée, des explorations plus avancées et ainsi d'œuvrer pour limiter l'évolution de la pathologie et de ses impacts.

L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE REPRÉSENTE UN PROBLÈME MAJEUR DANS LES MALADIES RARES

Elle augmente la souffrance, l'anxiété et l'isolement des patients.

Poser un diagnostic permet aux patients de faire face, de nommer et d'identifier l'ennemi et permet ainsi aux professionnels de santé de mieux les accompagner.

Enfin, selon le caractère héréditaire de la pathologie, un conseil en génétique et une enquête familiale pourront être proposés aux malades et à leur famille.

UN DOUTE ? CONSULTEZ RDK

RDK, Rare Disease Knowledge est le premier dispositif médical de classe I **pour les médecins, agissant comme un moteur de recherche de maladies rares.**

Co-développé en partenariat avec **Orphanet** (Inserm), **il vous assiste depuis les premiers symptômes détectés jusqu'à l'orientation de vos patients vers le centre expert adéquat.**

RDK vous permet aussi d'interroger la base de connaissance Orphanet pour des recherches par maladies, par symptômes, par gènes ou par centres experts.

Actualisé mensuellement, ce dispositif médical intègre les mises à jour d'Orphanet ainsi que les suggestions des médecins utilisateurs et des experts.

<https://rdk.asweknow.com>



ORGANISATION HOSPITALIÈRE SUR LE TERRITOIRE

23 Filières de santé maladies rares regroupent **2 311 centres de référence maladies rares et centres de compétence** pour un suivi global sanitaire, social et médico-social des personnes malades.

www.filièresmaladiesrares.fr

En région, pour vous informer : **19 plateformes d'expertise maladies rares** (PEMR - en métropole) et **4 plateformes de coordination** (PC - en outre-mer).

RÔLE DES CENTRES EXPERTS

Ils offrent une prise en charge globale aux patients et à leurs proches en assurant **l'accès au diagnostic, la définition et l'organisation de la stratégie de traitement, le suivi interdisciplinaire.**

Ils fournissent également des informations et une formation aux patients et à leur famille pour les aider à mieux comprendre leur état de santé et leur traitement.

CHIFFRES-CLÉS

7 000 MALADIES CONNUES



80%
ont une origine
génétique identifiée



95%
sont sans
traitement curatif

3 millions de personnes
atteintes d'une maladie rare en France



75% des maladies se
révèlent dans l'enfance
(50% avant 5 ans)



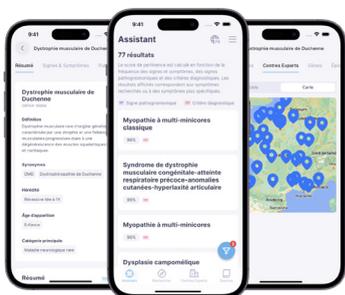
1/3 des malades ont
un retard sur le conseil
génétique



95% des personnes
attendent 4 ans avant
que le diagnostic soit
envisagé

➔ **VOUS PENSEZ À UN PATIENT EN ERRANCE DIAGNOSTIQUE ?
DES SIGNES OU SYMPTÔMES VOUS INTERPELLENT ?**

Via une entrée par symptômes, **RDK Rare Disease Knowledge** vous permet potentiellement d'identifier une ou plusieurs maladies rares et d'orienter vos patients vers les centres experts adéquats pour l'établissement du diagnostic.



Scanner pour accéder à l'application

- ➔ Pas d'inscription requise
- ➔ Pas de collecte de données patients
- ➔ Application gratuite

➔ **BESOIN D'ÉCHANGER ?**

Maladies Rares Info Services



0 800 40 40 43 Service & appel gratuits

Des chargés d'écoute et d'information professionnels formés aux maladies rares et aux parcours de soin. Un service certifié ISO 9001.



Collectif qui rassemble 240 associations. Elle porte la voix des malades auprès des pouvoirs publics ; accompagne, forme et informe les associations de malades ; sensibilise les professionnels de santé et le grand public aux maladies rares.

bénéficie du soutien déterminant de



Ce projet est soutenu par

