

BRÈVES DE DOCS #1



ET SINON  
...  
TU PEUX  
LIRE  
CECI



# ET SI C'ÉTAIT UNE MALADIE RARE ?

Orientation et prise en charge

# DIAGNOSTIC CONNU OU SYMPTÔMES ÉVOCATEURS

Contactez le centre de référence (ou centre expert) spécialiste de la pathologie

Il s'agit d'un centre d'expertise pluridisciplinaire qui permet la prise en charge du patient (du diagnostic au soin). **Il pourra vous orienter vers une structure spécifique située à proximité du domicile du patient : le centre de compétence.**

Comment trouver la liste des centres de référence ?



orphanet

[orpha.net](http://orpha.net)

Annuaire des centres, résumés des maladies rares, recommandations...



filières de santé  
maladies rares

[filièresmaladiesrares.fr](http://filièresmaladiesrares.fr)

Accès direct à un contact par filière qui pourra renseigner sur le centre à contacter et les aides possibles.



Orientation vers le centre de référence (ou centre expert) qui organisera la prise en charge du patient



Suivi avec le médecin traitant

# DIAGNOSTIC INCONNU OU EN CAS DE DOUTE



En cas de symptômes aspécifiques ne pouvant pas orienter vers un organe en particulier

Solliciter une aide pour orienter vers un groupe de pathologies.



[maladiesraresinfo.org](http://maladiesraresinfo.org)

01 56 53 81 36

Service national d'information délivré par une équipe d'experts spécialisée dans les maladies rares.

Si un groupe de maladies est suspecté ou en cas de doute...

Contactez la filière de santé maladies rares en charge de l'organe concerné.



[filièresmaladiesrares.fr](http://filièresmaladiesrares.fr)



Ce n'était pas la bonne filière ?

Pas d'inquiétude, votre interlocuteur saura vous orienter !



Mise en contact avec le centre de référence (ou centre expert) qui permettra de confirmer le diagnostic et initiera la prise en charge du patient



Suivi avec le médecin traitant

# LE SAVIEZ-VOUS ?

## Ressources

Pour chaque Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) portant sur les maladies rares, une synthèse est élaborée à destination du médecin traitant.

 [has-sante.fr](https://www.has-sante.fr) (recherche « PNDS »)


## Mobilité et transport

Avec ou sans diagnostic, si la distance entre le domicile et le centre de soins ou de consultation est supérieure à 150 km (sur accord préalable), les frais de transport peuvent-être pris en charge conformément aux dispositions de l'assurance maladie :

 [ameli.fr](https://www.ameli.fr) (recherche « frais de transport »)

## Urgences

Le site Orphanet propose un accès aux recommandations pratiques dédiées aux urgentistes pour la prise en charge des malades atteints d'une maladie rare et nécessitant des soins médicaux en urgence.

 [orpha.net](https://www.orpha.net) (rubrique « orphanet urgences »)

## Soutien aux malades et à la famille



### Alliance maladies rares

Regroupement de 200 associations, mise en place de 12 délégations régionales réparties sur le territoire pour soutenir les malades et les familles.

 [alliance-maladies-rares.org](https://www.alliance-maladies-rares.org)



### Maladies rares info services

Service national d'information délivré par une équipe d'experts spécialisée dans les maladies rares, à leurs proches et aux professionnels. Le service est disponible via une ligne d'écoute, par mail et dispose de forums d'échange.

 [maladiesraresinfo.org](https://www.maladiesraresinfo.org)



### Maladies rares : un cap pour chacun

Site internet destiné aux malades et à leur famille qui propose des informations sur toutes les étapes du parcours de vie, de santé et de soin.

 [parcourssantevie.maladiesraresinfo.org](https://www.parcourssantevie.maladiesraresinfo.org)