Cette journée a pour objectif de faire comprendre et de partager l'importance des défis à relever pour mieux prendre en charge les maladies rares.

En France, une maladie est rare si moins de 30 000 personnes en sont atteintes.

Environ 7000 maladies rares, dont 80% sont d'origine génétique, sont connues. Chaque semaine, de nouvelles maladies rares sont décrites. Ainsi, près de 3 à 4 millions de Français sont directement atteints d'une maladie rare !
Un français sur 8 subit, directement ou indirectement, les conséquences, d'une maladie rare présente dans son entourage proche.
La dermatologie est la spécialité qui compte le plus de maladies rares. Plus de 500 maladies sont actuellement identifiées.
FIMARAD, Filière Maladies Rares en Dermatologie, s'organise pour améliorer la prise en charge des patients et de leurs familles.

Animée par le Pr Christine Bodemer, la filière est le fruit de la mobilisation active des professionnels de santé et des associations de patients, dont les efforts combinés ont pour ambition que chaque famille, que chaque patient trouve, quel que soit son lieu de vie, l'information qui lui est nécessaire.

A l'occasion de la journée internationale « Maladies Rares » du 29 février 2016, FIMARAD améliore sa visibilité en renouvelant et en optimisant son site internet.
En effet, proposer un outil d'information simple et accessible tant aux patients en errance diagnostique qu'aux professionnels de santé en recherche d'informations, semblait indispensable.

Le site « fimarad.org » offre à chaque patient, à chaque famille un accès aux coordonnées des professionnels de santé, proche de chez eux et ainsi au réseau d'experts de leur maladie.
Le site « fimarad.org » leur permet également de contacter les associations de patients et d'y

trouver directement ou au travers de leur site, des informations complémentaires utiles et pertinentes.

Le slogan fédérateur de cette journée : « Ensemble, faisons entendre la voix des malades » fait écho au projet de recherche porté par toute la filière FIMARAD : l'évaluation du fardeau individuel des patients et/ou de leur famille. Ce projet de recherche a, entre autres, pour objectif de porter à la connaissance des institutions administratives et de la société tout entière l'importance, largement sous-évaluée, du « handicap » lié aux maladies dermatologiques rares !

RARE, ORPHELINE, FILIERE, REFERENCE, COMPETENCE ….
…. CINQ MOTS A COMPRENDRE, CINQ MOTS QUI ONT UN SENS

RARE,
Une maladie est qualifiée de « maladie rare » quand elle atteint moins d'une personne sur 2 000. Soit autour de 30 000 personnes pour une maladie donnée au sein de la population Française. Cette définition, fixée par le règlement européen sur les médicaments orphelins repose sur les données épidémiologiques de prévalence (nombre total de cas).

Environ 6 000 à 8 000 maladies rares sont dénombrées et 5 nouvelles maladies rares sont décrites chaque mois dans la littérature médicale. Environ 80% des maladies rares ont une origine génétique.

Avec plus de 500 maladies identifiées actuellement,
la dermatologie est la spécialité qui compte le plus de maladies rares.

ORPHELINE,
Une maladie est dite "orpheline" quand il n'existe pas de traitement pour la guérir. La définition d'une maladie orpheline n'est donc pas la même que celle d'une maladie rare. Une maladie peut être fréquente et orpheline.

Cependant, de très nombreuses maladies rares sont
des maladies orphelines et inversement

FILIERE,
La filière de santé maladies rares (FSMR) est une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares présentant des aspects communs, chaque filière regroupe :
- Des centres de référence maladies rares (CRMR) ;
- Les centres de compétences qui leurs sont rattachés ;
- Toute structure de soins travaillant avec les CRMR et leurs centres de compétences ;
- Des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi ;
- Des professionnels et structures des secteurs sociaux et médico-sociaux ;
- Des équipes de recherches fondamentale, clinique et translationnelle ;

- Des associations de personnes malades

Les filières n'ont pas vocation à se substituer aux Centres de Référence Maladies Rares pour la prise en charge des personnes atteintes : leur rôle est d'animer un réseau de santé, d'impulser de nouvelles actions, de fédérer les acteurs et de contribuer à une meilleure lisibilité du système en place pour les patients et leur entourage.

En Dermatologie, la filière est animée par le Pr Christine Bodemer,
Chef du service de dermatologie de l'hôpital Necker-Enfants Malades

REFERENCE, CENTRE DE …

Un centre de référence maladies rares assure à la fois :

- Une expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares en ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine ;
- Un recours qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (interrégionale, nationale ou internationale) au-delà du bassin de santé de son site d'implantation.

La filière Maladies Rares en Dermatologie est organisée autour de
7 centres de référence répartis sur l'ensemble du territoire national.

COMPETENCE, CENTRE DE...

Le dispositif des centres de référence a été complété en 2008 par celui des centres de compétences. Ils ont été identifiés par les centres de références et désignés par les agences régionales de l'hospitalisation (ARH).

Ces centres de compétences 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.

La filière Maladies Rares en Dermatologie est organisée autour de 27 centres de compétence répartis sur l'ensemble du territoire national.