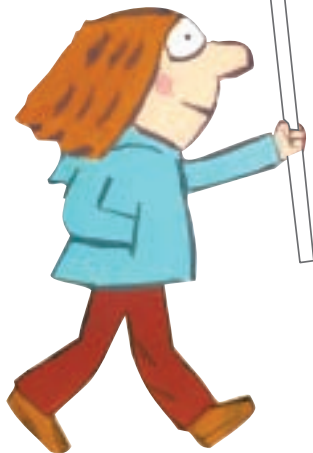


**Le combat
continue**

Alliance Maladies Rares

Des malades
Des associations
Un collectif



Alliance

Maladies Rares

Alliance Maladies Rares :

Un collectif, un mouvement, un réseau... une culture

Association loi 1901, l'Alliance Maladies Rares est, comme l'indiquent ses statuts, « un collectif, un mouvement et un réseau... Elle est une union respectueuse des identités et de l'autonomie de chacun de ses membres, auxquels elle ne se substitue pas. »

Isolement, errance diagnostique, méconnaissance de la médecine, désintérêt de la recherche, indifférence des pouvoirs publics : voilà ce à quoi ont trop longtemps été confrontés les 3 millions de Français atteints de maladies rares et leurs familles. Pour sortir de cet isolement et revendiquer ensemble le droit à l'espoir, des associations de malades et de parents de malades se sont regroupées et ont créé, le 24 février 2000, l'Alliance Maladies Rares.

Depuis sa création, il s'est développé une véritable "culture Alliance" où l'action collective et la solidarité dépassent les intérêts individuels et les préoccupations de chaque association.

L'Alliance est un lieu d'information, de formation et d'entraide où la convivialité, l'échange et le partage des expériences entre associations jouent un rôle essentiel.

Dans son soutien aux associations membres, l'Alliance privilégie l'information et la formation : réunions trimestrielles d'information des membres (RIMES), *Lettre de l'Alliance*, site internet, sessions de formation à l'écoute et à la communication, Forums nationaux...

L'Alliance a participé activement au **rapprochement des différents acteurs** œuvrant en faveur des maladies rares, regroupés depuis 2001 sur la **Plateforme Maladies Rares**, lieu unique en Europe où se côtoient associations de malades, professionnels, chercheurs, scientifiques... avec un même objectif : promouvoir la recherche et améliorer la prise en charge des malades.

L'Alliance est représentée dans chacune des structures de la Plateforme : elle est membre du Comité de pilotage d'Orphanet, du Comité directeur de l'Institut des maladies rares, membre majoritaire du Conseil d'administration de Maladies Rares Info Services et membre d'Eurordis.

Collectif Malades Isolés :

L'Alliance a créé en son sein un collectif destiné à réunir les malades « orphelins d'association ».
Elle organise chaque année une rencontre qui leur est spécialement dédiée.

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. On dénombre plus de 7000 maladies rares, qui touchent plus de 3 millions de personnes en France et 30 millions en Europe. Les maladies rares sont graves, chroniques, évolutives, invalidantes, parfois mortelles et, pour 80 % d'entre elles, d'origine génétique. Il n'existe pas de traitement pour la grande majorité d'entre elles.

"Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux" : voilà le message que porte la Marche des maladies rares, organisée chaque année par l'Alliance dans le cadre du Téléthon.



Acteur et interlocuteur reconnu des pouvoirs publics

De 40 associations en février 2000 à plus de 170 associations, représentant plus de 1000 maladies et plus d'1 million de malades, l'Alliance Maladies Rares s'est imposée comme un interlocuteur incontournable des pouvoirs publics, reconnaissance à la fois de l'enjeu des maladies rares en termes de santé publique et de son rôle en tant que porte-parole des associations de malades. L'Alliance poursuit son combat avec toujours la même mission première : faire connaître et reconnaître les maladies rares.

L'Alliance est, avec l'AFM, à l'origine de la création de l'**Institut des maladies rares** en 2002 et de l'inscription des maladies rares dans la loi du 9 août 2004 comme un des cinq axes prioritaires de santé publique. Elle a été associée étroitement à l'élaboration du **Plan national maladies rares (2005-2008)** qui a suivi et de sa mesure phare, la mise en place de centres experts dits **Centres de référence maladies rares**, très attendus des associations de malades. Ce Plan signe la reconnaissance des maladies rares au plus haut niveau de l'État et témoigne du chemin parcouru en cinq ans par l'Alliance.

De même, l'Alliance a veillé à ce que soit inscrite la **spécificité des maladies et handicaps rares** dans l'élaboration de la **Loi du 11 février 2005** pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

Aujourd'hui, la revendication de l'Alliance auprès des pouvoirs publics porte sur la nécessité d'inscrire les maladies rares dans les préoccupations permanentes des autorités de santé, au-delà de l'échéance du Plan national maladies rares (2008).

L'Alliance Maladies Rares est membre des instances suivantes :

Comité de suivi du Plan national maladies rares, Comité national consultatif de labellisation des centres de référence maladies rares, Conférence nationale de santé, Comité national consultatif des personnes handicapées, Collectif interassociatif sur la santé (CISS), Comité d'entente des associations représentatives de personnes handicapées

NB : L'Alliance Maladies Rares est agréée en tant que représentant des usagers de santé.

L'Alliance participe à des groupes de travail de :

- La Haute Autorité de santé
- L'Institut de veille sanitaire
- La Direction générale de la santé
- L'Inserm
- La Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie
- L' Afssaps
- Les entreprises du médicament



Un combat qui se poursuit au niveau régional

Initiée dès 2003, la régionalisation de l'Alliance est désormais inscrite dans ses statuts. L'Alliance couvre le territoire national en disposant, dans chaque région administrative, d'une antenne animée par un délégué désigné par le Conseil National. Objectif : assurer les missions de l'Alliance au plus près des malades comme des autorités locales.

Rompre l'isolement des malades, des familles et des associations

Les antennes de l'Alliance ont pour mission de rompre l'isolement des malades et des familles, en créant, au niveau régional, voire départemental, un lien social entre les représentants associatifs locaux (qu'ils soient ou non membres de l'Alliance) et en accueillant les malades et familles isolés « orphelins d'association ». L'objectif est également de susciter la création de projets de toute nature en faveur des maladies rares.

Des actions de sensibilisation du public et des professionnels de santé sont régulièrement organisées par les antennes : forums régionaux, diffusion de documents d'information...

Défendre la spécificité des maladies rares en région

Participation croissante des représentants des usagers de santé et renforcement du rôle des régions dans le cadre de la décentralisation : ces deux mouvements législatifs importants ont conduit l'Alliance à décliner son action auprès des pouvoirs publics régionaux, en particulier depuis 2004 avec la loi relative à la politique de santé publique. Le rôle des antennes est ainsi de faire connaître et représenter l'Alliance Maladies Rares auprès des autorités administratives et politiques, afin de faire entendre la spécificité des maladies rares, revendiquer l'importance des besoins et attentes des malades et des familles et inclure dans les Plans régionaux des actions destinées à améliorer leur prise en charge.

Des représentants de l'Alliance participent aux instances suivantes :

- Conférences régionales de santé
- Schémas régionaux d'organisation des soins (SROS)
- Comités de protection des personnes (CPP)
- Conseils d'administration des hôpitaux
- Commission des Relations avec les Usagers et de la Qualité de prise en charge des hôpitaux
- Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH)
- Caisses primaires d'assurance maladie

Quelques exemples d'actions menées en régions :

- Sensibilisation des professionnels de santé en régions et diffusion de plaquettes d'information sur les maladies rares
- Organisation de forums régionaux réunissant malades, associations, professionnels de santé, chercheurs et responsables administratifs chargés de la santé
- Étude transversale sur les besoins et attentes des malades et des familles en région Languedoc-Roussillon

Plan maladies rares : première victoire, premiers espoirs...

L'Alliance a participé activement à l'élaboration du Plan national maladies rares 2005-2008, dont l'objectif est d'« assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge » des personnes souffrant d'une maladie rare. Ce plan constitue un réel espoir pour les malades et les familles, en répondant à un certain nombre d'attentes exprimées par les associations.

Le Plan national maladies rares comporte notamment trois dispositions essentielles : l'amélioration de l'accès au diagnostic et aux soins avec la création de Centres de référence labellisés, le soutien à la recherche et le développement de l'information sur les maladies rares.

Recherche : une nécessité enfin reconnue et soutenue

Longtemps soutenue essentiellement par l'AFM, la recherche sur les maladies rares bénéficie, enfin, à travers le Plan maladies rares, d'une « double impulsion » sans précédent. D'une part, le Programme hospitalier de recherche clinique (PHRC), piloté par le ministère de la santé, fait une place prioritaire aux maladies rares soutenue par un engagement financier de 22 millions d'euros sur la durée du Plan (2005-2008). D'autre part, l'engagement du ministère de la recherche se concrétise par le soutien à des projets pluriannuels de recherche, sur appels d'offres, sélectionnés et financés à hauteur de 20 millions d'euros, sur la durée du Plan, par l'Agence Nationale de la Recherche, en lien avec le GIS - Institut des maladies rares.

Développer l'information sur les maladies rares

L'objectif du Plan vise une mise à disposition massive de l'information sur les maladies rares, à destination des malades, des familles, des professionnels de santé et du grand public. Deux actions sont particulièrement privilégiées. La première consiste à faire d'Orphanet le portail de référence sur Internet donnant accès à l'ensemble des informations sur les maladies rares, avec notamment le développement d'une encyclopédie pour le grand public, et la création d'Orphanet Urgences destiné à améliorer et sécuriser la prise en charge des malades arrivant aux urgences. La seconde consiste à mieux faire connaître Maladies Rares Info services (service d'écoute, d'information et d'orientation) par des campagnes de communication auprès des malades, des familles et des professionnels.

Les dix axes stratégiques du Plan national maladies rares 2005-2008

- Reconnaître la spécificité des maladies rares
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades
- Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares
- Promouvoir la recherche sur les maladies rares
- Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares
- Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques
- Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares
- Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins
- Développer des partenariats nationaux et européens

Vers une organisation structurée de l'offre de soins pour les maladies rares

Le Plan national maladies rares a permis de contourner la régionalisation de notre système de santé (loi du 9 août 2004), totalement incompatible avec la spécificité des maladies rares. En effet, leur nombre (7 à 8000) et leur complexité ne permettent pas d'avoir une expertise, au niveau régional, pour chacune de ces pathologies. Pour répondre à son objectif d'assurer à tous les malades l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge, le Plan a retenu, pour les maladies rares, une organisation particulière dans le système de santé, basée sur une répartition des rôles entre des centres nationaux d'expertise – les Centres de référence – et des structures régionales de prise en charge, les Centres de compétences.

Des Centres labellisés garants de l'expertise médicale et scientifique

132 équipes hospitalières, reconnues pour leur expertise médicale et scientifique sur une ou un groupe de maladies rares, ont été sélectionnées sur appel d'offres et labellisés Centre de référence entre 2004 et 2007. Ces 132 Centres bénéficient, pour leur mise en place et leur fonctionnement, d'un financement de l'Etat dans le cadre du Plan national maladies rares.

Deux missions principales incombent aux Centres de référence : d'une part, développer l'expertise médicale et scientifique concernant la ou le groupe de maladies rares ; d'autre part, assurer la coordination de la prise en charge des malades, par la diffusion de protocoles et la mise en place d'une filière de soins pour assurer le suivi des malades au plus près de chez eux.

Les Centres de référence n'ont donc pas vocation à suivre tous les malades. Ils sont les "têtes de ponts" d'un réseau de services hospitaliers compétents pour la ou le groupe de maladies rares dont ils ont la charge. Cette organisation graduée de l'offre de soins associe :

un niveau d'expertise national : les Centres de référence, assurant le diagnostic et la prise en charge des cas complexes, la définition des référentiels et protocoles thérapeutiques, la surveillance épidémiologique et la coordination des activités de recherche ;

un niveau de prise en charge régional ou interrégional : les Centres de compétences, permettant de poser un diagnostic sur les cas de maladies rares les plus "courantes", de mettre en œuvre une thérapeutique quand elle est disponible et d'organiser la prise en charge en lien avec les Centres de référence labellisés et les acteurs et structures sanitaires et médico-sociales de proximité.

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 nationaux de diagnostic et de soins, 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 les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux
- Être des interlocuteurs privilégiés des tutelles et des associations de malades

Centres de référence : quelles avancées pour les malades ?

Deux ans après la mise en place des premiers Centres de référence, l'Alliance a réalisé un « bilan d'étape » auprès des associations et des coordonnateurs. L'objectif était d'apprécier les succès comme les difficultés, et de faire remonter les besoins non encore satisfaits, pour proposer des pistes d'amélioration globale de la prise en charge des malades. L'Alliance qui s'est engagée à être extrêmement vigilante quant à l'application du Plan, notamment en ce qui concerne l'accès au diagnostic et à la prise en charge, continuera régulièrement à enquêter sur le terrain.

Défendre la spécificité des maladies et handicaps rares dans les Maisons départementales des personnes handicapées :

Un nouveau défi

Qui dit maladie rare dit le plus souvent maladie invalidante : une « double peine » qui ajoute à l'errance diagnostique et à l'absence de thérapeutique, un tableau clinique complexe associant de manière atypique symptômes et handicaps. L'expérience montre que cette spécificité est souvent mal comprise par les professionnels de santé, mal évaluée par les responsables médico-sociaux, et que les dispositifs d'aide existants ne sont pas toujours adaptés aux infimes minorités que représentent les maladies et handicaps rares.

Inscrire la spécificité des maladies rares dans la loi...

En tant que membre du Comité national consultatif des personnes handicapées (CNCPH), l'Alliance a porté une attention toute particulière à l'élaboration des textes préparant la Loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. Avec l'AFM, elle a bataillé pour que soient adoptés des amendements prenant en compte la spécificité des maladies et des handicaps rares, notamment dans le cadre de la création des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH). Deux amendements proposés en ce sens ont pu être retenus dans le texte définitif de la loi.

... et veiller à son application

Aujourd'hui, l'attention de l'Alliance se porte sur l'application effective de ces amendements au sein des MDPH. Pour cela, l'Alliance mène des actions de sensibilisation auprès des Conseils généraux et des responsables des MDPH, ainsi qu'auprès de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie, chargée d'animer le réseau des Maisons. Des associations membres de l'Alliance sont également représentées au sein de nombreuses MDPH, au titre des représentants des personnes handicapées, notamment dans les commissions des droits et de l'autonomie qui ont repris les attributions des Cdes et des Cotorep.

Loi du 11 février 2005

Les deux articles concernant spécifiquement les maladies rares :

- « L'équipe pluridisciplinaire (des maisons départementales des personnes handicapées) sollicite en tant que de besoin et lorsque les personnes concernées en font la demande, le concours des établissements ou services (...) ou les centres désignés en qualité de centres de référence pour les maladies rares ou un groupes de maladies rares. »
- « La commission vérifie si le handicap ou l'un des handicaps dont elle est saisie est à faible prévalence et si, dans l'affirmative, l'équipe pluridisciplinaire a consulté en tant que de besoin le pôle de compétence spécialisé. »

Les missions des Maisons départementales des personnes handicapées :

Créées par la loi du 11 février 2005 pour mettre fin au « parcours du combattant » des personnes handicapées et de leurs familles dans leurs démarches quotidiennes, les MDPH constituent désormais un « guichet unique ».

Leurs missions sont les suivantes :

- information et accueil ;
- aide à la formulation du projet de vie ;
- évaluation des besoins ;
- décision et financement du plan personnalisé de compensation ;
- aide à la mise en œuvre des décisions et accompagnement ;
- actions de coordination sanitaire et médico-sociale.

La Plateforme Maladies Rares

La Plateforme Maladies Rares est un lieu d'expertise, de compétences et de ressources unique en Europe, qui réunit sur un même site acteurs associatifs et structures publiques agissant dans le domaine des maladies rares.

Alliance Maladies Rares

collectif d'associations de malades et de parents de malades
www.alliance-maladies-rares.org

Eurordis

fédération européenne d'associations de malades et d'alliances nationales
www.eurordis.org

GIS-Institut des maladies rares

structure de coordination et d'impulsion de la recherche sur les maladies rares
www.institutmaladiesrares.net

Maladies Rares Info Services

pour écouter, informer et orienter les malades, leurs proches et les professionnels de santé
 0810 63 19 20 (numéro azur, prix d'un appel local)
www.maladiesraresinfo.org

Orphanet

portail européen des maladies rares et des médicaments orphelins
www.orphanet.fr



Maladies Rares

102, rue Didot 75014 Paris

Tél. : 01 56 53 53 40

www.alliance-maladies-rares.org

L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien déterminant de l'Association Française contre les Myopathies (AFM) grâce à la générosité des Français lors du Téléthon.

Cette plaquette a été réalisée grâce au soutien du



et avec la participation du

