



---

# Rapport d'activité

---

2018

---



## SOMMAIRE :

ÉDITO	1
<hr/>	
L'ALLIANCE MALADIES RARES, ACTEUR MAJEUR DE LA LUTTE CONTRE LES MALADIES RARES	5
<hr/>	
L'ALLIANCE MALADIES RARES, À L'ÉCOUTE ET DANS L'ACCOMPAGNEMENT DES ASSOCIATIONS	25
<hr/>	
LA DYNAMIQUE RÉGIONALE DE L'ALLIANCE, UNE ACTION DE PROXIMITÉ ESSENTIELLE	33
<hr/>	
L'ALLIANCE AU SEIN DE LA PLATEFORME MALADIES RARES	41
<hr/>	
ÉVOLUTION DES PARTENARIATS ET DONNÉES FINANCIÈRES	45
<hr/>	
FONCTIONNEMENT INTERNE ALLIANCE MALADIES RARES	49
<hr/>	
ANNEXES	53



# Édito

Enfin le troisième Plan Maladies Rares ! Ce sera la grande annonce de l'année 2018.

A côté de ses partenaires de la Plateforme, l'Alliance s'est battue pour que, grâce à lui, émergent de nouvelles solutions pour l'accès au diagnostic et aux traitements sans oublier la prise en charge du quotidien qui est, au bout du compte, seule capable de faire du malade un citoyen de notre société.

Ce plan sera connecté à différents plans impactant également les maladies rares comme le plan France Médecine Génomique 2025, la stratégie nationale de santé, la stratégie nationale e-santé, la feuille de route nationale du comité interministériel pour le handicap, le schéma handicaps rares et la circulaire du 2 mai 2017 sur la transformation de l'offre médico-sociale, la stratégie nationale de santé au travail, le système national des données de santé et les PRS par l'intermédiaire des ARS.

Ces interdépendances montrent à quel point les problématiques posées par les maladies rares sont complexes et hétérogènes et combien il est difficile de trouver la meilleure réponse à chaque situation. Les évolutions voulues et défendues par l'Alliance sont autant d'outils et de dispositifs pour les malades et les familles. Il convient toutefois de rester vigilant et de se donner les moyens de suivre, d'accompagner et de contribuer à ces politiques afin de s'assurer des succès de demain et qu'au bout du compte et très concrètement la vie des malades et des familles soit améliorée. Pour maintenir cette vigilance et cette exigence de contribution, il nous faut renforcer non seulement la puissance de notre collectif mais aussi chaque association en les accompagnant au plus près dans leurs missions. Nous avons le devoir de continuer à leur donner les moyens de « grandir », de favoriser les échanges entre elles et de leur permettre d'apporter leurs contributions qui sont essentielles dans les centres de référence, dans les centres de compétence ou au sein des Filières de santé.

L'Alliance n'oublie pas également les malades isolés. C'est pourquoi elle se doit de renforcer ses actions en région pour apporter toujours davantage de solutions de proximité aux problèmes des malades en participant, par exemple, à la « révolution de l'accompagnement des malades » qui se développe sur nos territoires de santé.

Enfin, l'Alliance ne peut oublier son rôle européen et international car c'est un domaine incontournable dans les maladies rares. Elle doit donc renforcer ses réseaux européens et internationaux afin de mutualiser les moyens, connecter les malades en Europe et dans le monde, et in fine réclamer pour toutes les personnes atteintes de maladies rares une recommandation internationale à l'ONU susceptible de défendre leurs droits et de construire dans l'avenir de nouveaux outils utiles pour tous !

Nathalie TRICLIN-CONSEIL, Présidente de l'Alliance Maladies Rares

# Qui sommes-nous ?

**Quelques dates majeures :** Création le 24 février 2000,  
  
Reconnaissance d'utilité publique par décret du 16 mai 2011,  
  
Agrément national pour la représentation des usagers du système de santé obtenu le 5 juillet 2011 et renouvelé en 2016.

---

**Nos missions :** Faire connaître et reconnaître les maladies rares et leurs enjeux scientifiques, sanitaires et sociaux, ainsi que les personnes qu'elles concernent, auprès du public et des pouvoirs publics,

Améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes malades par l'accès à l'information, au diagnostic, aux soins, à la prise en charge et à l'insertion,

Promouvoir l'espoir de guérison par la recherche scientifique et clinique sur les maladies rares,

Faire du malade un acteur du système de santé,

Aider les associations à remplir leurs propres missions.

---

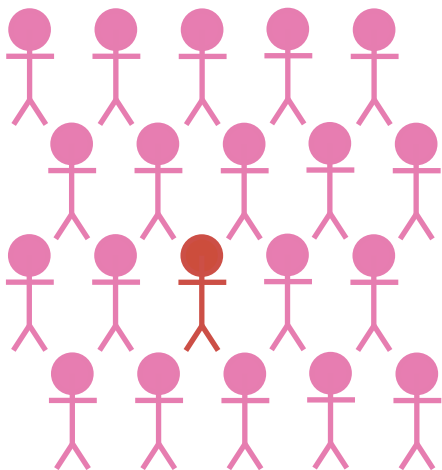
**Les chiffres clés :** 228 associations membres,  
  
2 000 maladies rares représentées,  
  
21 conseillers nationaux,  
  
32 délégués en région,  
  
2 200 bénévoles actifs.

# Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

MALADIE RARE :

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000, soit pour la France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée. Cette définition repose sur la prévalence et a été fixée par le règlement européen sur les médicaments orphelins. Les malades et leur entourage sont confrontés à l'errance diagnostique, aux insuffisances de la prise en charge, au manque d'informations des professionnels de santé et du médico-social ainsi qu'à l'investissement insuffisant des pouvoirs publics.

Une personne sur vingt est concernée par une maladie rare



3 millions de personnes concernées en France

80 % des maladies rares sont d'origine génétique



Moins de 200 traitements spécifiques



8 000 maladies rares dans le monde

En dépit des immenses avancées de la recherche, il n'existe pas de traitement pour 95% des maladies rares.



# Partie 1

---

L'ALLIANCE MALADIES RARES,  
ACTEUR MAJEUR DE LA LUTTE  
CONTRE LES MALADIES RARES

---



Le combat pour défendre la cause des maladies rares auprès des décideurs et pour promouvoir de nouvelles solutions au bénéfice des 3 millions de personnes concernées en France est, depuis son origine, une des raisons d'être de l'Alliance Maladies Rares.

L'année 2018 fut une année charnière pour notre combat avec quatre annonces majeures qui nous permettent d'être optimiste pour la suite :

- la sortie du 3e Plan National Maladies Rares le 4 juillet 2018,
- le processus de relabellisation des Filières de Santé Maladies Rares,
- la mise en œuvre d'une nouvelle stratégie nationale de santé,
- la mise en œuvre d'une nouvelle politique interministérielle du handicap.

Cette évolution, voulue et défendue par l'Alliance, lui donne aujourd'hui de nouvelles opportunités d'action au service des personnes atteintes de maladies rares et de leur famille.

Portée légitimement par les élus issus des associations membres de l'Alliance, la voix des malades et des familles a pu être entendue dans d'importantes enceintes de réflexion et de décision et ainsi contribuer, même si beaucoup reste à faire, à ce que nos préoccupations soient mieux prises en compte.

L'Alliance s'est attachée en 2018 à :

- porter la voix des malades et des familles pour faire des maladies rares une priorité nationale,
- porter la voix des malades afin de défendre des politiques de santé publique ambitieuses,
- porter la voix des malades afin de défendre des politiques du handicap en adéquation avec les besoins et les attentes des malades et de leur famille.

# Etre la voix des malades et des familles et faire des maladies rares une priorité nationale

## 1. L'Alliance, acteur de la co-construction du 3e PNMR (Plan National Maladies Rares)

■ Un 3e PNMR voulu et défendu par l'Alliance Maladies Rares

En 2018, l'Alliance a participé aux réunions du Comité de suivi du 3e Plan et à de nombreuses réunions de travail préparatoires. L'Alliance a défendu et proposé des dispositifs afin de :

- permettre un diagnostic rapide pour chacun en réduisant l'errance et l'impasse diagnostiques,
- innover pour traiter, pour que la recherche permette l'accroissement des moyens thérapeutiques,
- améliorer la qualité de vie et l'autonomie des malades,
- communiquer et former, en favorisant le partage de la connaissance et des savoir-faire sur les maladies rares,
- moderniser les organisations et les financements nationaux (Filières de santé et Plateforme maladies rares).

Ce 3e PNMR comporte 5 ambitions, 11 axes et 55 mesures. Il est doté de 778 millions d'euros sur cinq ans (2018-2022) :

- 20 M seront consacrés uniquement à la recherche,
- 119 M euros/an, soit 597 M euros sur 5 ans pour les CRMR,
- 12,7 M euros/an, soit 63,5 M euros sur 5 ans pour les FSMR,
- 50 K euros pour un PNDS produit ou mis à jour après la 5e année d'édition, avec une cible de 100 PNDS chaque année, sur appel à projets. 20 M€ sont consacrés à cette action sur 5 ans,
- 2 M €/an pour l'éducation thérapeutique sur appels à projets, soit 10 M € sur 5 ans.

Ce PNMR 3 est connecté à différents plans nationaux, notamment au plan national France Médecine Génomique 2025, à la stratégie nationale de santé, à la stratégie nationale e-santé, à la feuille de route nationale du Comité Interministériel pour le handicap ou encore aux plans régionaux de santé (PRS) mis en place par chaque ARS.

### Les 11 axes du PNMR 3 :

- Axe 1 - Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques,
- Axe 2 - Faire évoluer le dépistage néonatal et le diagnostic prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces,
- Axe 3 - Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements,
- Axe 4 - Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares,
- Axe 5 - Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares,
- Axe 6 - Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation,
- Axe 7 - Améliorer le parcours de soin,
- Axe 8 - Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants,
- Axe 9 - Former les professionnels de santé et sociaux à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares,
- Axe 10 - Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche,
- Axe 11 - Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares.

Depuis plus de 3 ans, les associations de malades demandaient avec ardeur que ce Plan soit interministériel, tant la cause des maladies rares impacte tous les pans de notre administration. Ce 3e Plan, piloté par le Ministère en charge de la santé (MSS) et le ministère en charge de la recherche et l'innovation (MESRI), innove de ce côté en ouvrant sa gouvernance. Il crée notamment un nouveau **comité stratégique** qui veille à la réalisation du Plan par la mobilisation des partenaires et des moyens en orientant sa mise en œuvre, en proposant des adaptations du Plan en fonction de l'évolution du contexte et en validant le **rapport annuel** proposé par le comité opérationnel et **qu'il remet au Premier Ministre**.

Ce comité est présidé par les cabinets de la ministre des Solidarités et de la Santé et de la ministre de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation. Il se réunit au moins une fois par an.

Ce comité stratégique est composé notamment des directions du ministère de la Santé, des ministères de l'Economie, de l'Outre-mer et du secrétariat d'Etat aux Personnes handicapées, de représentants de filières de santé maladies rares et bien sûr des associations de malades dont l'Alliance Maladies Rares.

Le 3e PNMR propose à côté du comité stratégique un **comité opérationnel**. Ce dernier est chargé de la mise en œuvre des actions du Plan dont il rend compte au comité stratégique. Il s'assure de leurs déroulements selon le calendrier prévisionnel, il apprécie les résultats du Plan à l'aide d'indicateurs et suit l'évolution de la dépense par rapport au budget prévu. Il prépare le rapport annuel du Plan.

Le comité opérationnel est présidé par 2 personnalités désignées par le MSS et le MESRI (président et vice-président) qui sont assistées par la mission maladies rares constituée de membres du MSS et du MESRI et dont le secrétariat est assuré par la DGOS.

Ce comité est composé entre autre de représentants de la DGOS, DGS, DGCS, DGRI et DSS et AVIESAN, des pilotes des 11 axes, des représentants des agences et des opérateurs impliqués dans les actions du plan : ABM, HAS, ANSM, ANSP, CNSA, AVIESAN, Orphanet, la Fondation maladies rares et aussi de représentants d'associations de malades dont l'Alliance Maladies Rares.

Ce 3e PNMR défendu depuis plusieurs années par l'Alliance et les associations de malades donne assurément une visibilité sur 5 ans aux combats des maladies rares et à tous les acteurs concernés. Ce Plan permet également d'être visible sur tous les autres plans de santé publique ou relatifs au handicap. Pour la mise en œuvre de nombreuses actions, ce Plan va pouvoir s'appuyer sur des Filières de santé maladies rares aujourd'hui bien structurées. Enfin, les associations de malades sont largement renforcées dans leur participation à la mise en œuvre du 3e PNMR. Elles sont présentes au comité stratégique, au comité opérationnel, au COPIL des filières de santé, au comité de suivi de labélisation des filières et dans de très nombreux groupes de travail qui se mettent progressivement en place. Ce plan, acquis grâce à la volonté des associations de malades et de l'Alliance est clairement porteur d'espoir pour tous. Il doit nous permettre demain de bénéficier d'avancées très concrètes.

■ CARE'18, l'évènement 2018 pour lancer la mise en œuvre du 3e PNMR.

Le 12 Novembre 2018, l'Alliance Maladies Rares a organisé la première édition de CARE (Conférence de l'Alliance maladies Rares Edition 2018). Cet événement, qui a vocation à être renouvelé tous les 2 ans, bénéficiait du haut patronage de la présidence de la République. Il a pour but de promouvoir en France une politique de santé et de recherche au service des personnes atteintes de maladies rares.

Cette 1ère édition de CARE a rassemblé plus de 300 personnes, associations de malades, chercheurs, professionnels de santé, décideurs publics autour d'un même sujet : **Le diagnostic pour tous !**

Plus de 50 intervenants de la communauté maladies rares ont pu ainsi débattre sur des sujets particulièrement cruciaux pour les malades et les familles.

Les 5 ateliers thématiques portaient sur :

- le dépistage néonatal et maladies rares,
- la médecine génomique et les maladies rares,
- le diagnostic prénatal, diagnostic préimplantatoire et maladies rares ,
- l'errance diagnostique dans les maladies rares,
- l'impasse diagnostique dans les maladies rares.

Un film co-réalisé par l'Alliance Maladies Rares et l'AFM-Téléthon a permis d'illustrer de manière concrète ce que signifie l'errance diagnostique. Afin de rendre compte des débats et de faire comprendre au plus grand nombre l'urgence à agir, une conférence de presse a aussi été organisée avec la présence de plusieurs journalistes et médias.

*« Nous pouvons voir l'importance de cette journée par le nombre de personnes présentes, mais également par le temps passé à développer l'ensemble de ces sujets. Chacun pourra partir avec une moisson d'idées nouvelles, ce qui enrichira la mise en œuvre du troisième Plan National Maladies Rares. »*

Nathalie Triclin-Conseil, Présidente de l'Alliance Maladies Rares

## ■ Enjeux de la loi Bioéthique

Dans le cadre de la vaste consultation organisée pour ses Etats généraux de la bioéthique, le Comité Consultatif National d'Ethique a reçu un ensemble d'acteurs, dont l'Alliance Maladies Rares. L'Alliance a ainsi pu contribuer en mai 2018 à un certain nombre de sujets concernant les questions de bioéthique comme l'enjeu du consentement dans la dynamique actuelle du séquençage à très haut débit, les enjeux du dépistage néonatal, les enjeux des données post-mortem.

L'Alliance a aussi été auditionnée par le Conseil d'Etat en mai dernier, ce qui lui a permis de rappeler ces mêmes enjeux.

La contribution de l'Alliance s'est appuyée sur le comité éthique et société de l'Alliance qui travaille sur ces sujets depuis plus de 2 ans (V. infra).



CARE'18 - Un diagnostic pour tous !

- 12 novembre 2018-

## 2. L'Alliance au sein d'instances majeures pour les maladies rares

Au travers de deux représentations majeures, le comité national de dépistage néonatal et de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), l'Alliance a concentré ses efforts pour y assurer le suivi et apporter sa contribution.

### ■ Le comité national de dépistage néonatal

Le programme national de dépistage néonatal (DNN), systématique, s'adresse à tous les nouveau-nés qui naissent en France. Il vise à détecter les bébés susceptibles d'être atteints de certaines maladies qui peuvent, sans prise en charge précoce, être à l'origine de troubles graves et définitifs.

Aujourd'hui en France, 5 maladies au pronostic sévère en l'absence de traitement sont détectées à la naissance :

- phénylcétonurie,
- hypothyroïdie congénitale,
- hyperplasie congénitale des surrénales,
- drépanocytose,
- mucoviscidose.

La réalisation de ce dépistage permet de connaître de manière quasi-exhaustive les bébés atteints de l'une de ces 5 maladies sur l'ensemble du territoire français et de mettre en place une prise en charge permettant d'éviter ou de contrôler les conséquences de la maladie.

Toutefois, du point de vue des associations et de l'Alliance, il est urgent que ce programme évolue. Le DNN est ainsi en réorganisation depuis le 2e Plan National Maladies Rares et un comité national de dépistage néonatal a été mis en place au ministère en charge de la santé en mars 2017. Le programme actuel, qui a prouvé son efficacité, doit évoluer car les avancées de la recherche permettent aujourd'hui à plusieurs autres maladies rares de bénéficier de réelles perspectives de traitement.

Cette évolution, bien prise en compte par nos voisins européens, crée de fait une véritable perte de chance pour les malades et les familles en France, faute d'adaptation et d'évolution de notre programme de dépistage.

Ainsi, en tant que membre de ce comité de dépistage néonatal, l'Alliance a rappelé l'urgence des besoins. Elle a pu participer à un certain nombre de réunions préparatoires afin de contribuer à la nouvelle organisation de ce programme.

*« Il y a urgence à réformer le programme du dépistage néonatal pour les malades et les familles. La France a pris sur ce sujet beaucoup de retard par rapport à ses voisins européens »*

Nathalie TRICLIN-CONSEIL, Présidente de l'Alliance Maladies Rares

■ Renforcement de la BNDMR, outil essentiel à la lutte contre les maladies rares

La Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) est un projet prioritaire du 2e Plan National Maladies Rares, financé par le ministère de la Santé. L'AP-HP a été missionnée par la Direction Générale de l'Offre de Soins pour assurer la maîtrise d'œuvre de la BNDMR, avec notamment le développement et la mise à disposition de l'application BaMaRa.

Le faible nombre de malades et leur difficile identification ainsi que les limites des autres outils nationaux à notre disposition (PMSI, SNIIRAM) ne permettent pas d'assurer des études populationnelles de qualité dans le cadre des maladies rares. C'est pourquoi le ministère de la Santé a souhaité promouvoir la mise en œuvre d'un recueil de données spécifique aux maladies rares : la BNDMR. Cette base de données nationale vise à doter la France d'une collection homogène de données sur la base d'un set de données minimum (SDM) pour documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares dans les centres experts français et mieux évaluer l'effet des plans nationaux. L'Alliance s'est beaucoup investie en 2017 dans les travaux de cette BNDMR. L'Alliance était la seule représentante de malades au sein du comité de pilotage, du conseil scientifique et de la commission de codification de la BNDMR.

*« La BNDMR est un outil fondamental permettant à la communauté maladies rares de pouvoir bénéficier de davantage de données et d'approfondir nos connaissances sur nos maladies de facto rares mais aussi très hétérogènes »*

Marie-Pierre BICHET, Vice-Présidente de l'Alliance Maladies Rares

### 3. Faire des associations de malades des actrices des Filières de Santé et des Centres de Référence

La participation des associations maladies rares dans la gouvernance de ces instances est une composante indispensable au développement de la connaissance et de l'élaboration de politiques d'amélioration des parcours de santé et de vie des malades et de leur famille.

Leur expérience est fondamentale et elle est complémentaire à celle des autres acteurs du champ médical, médico-social et institutionnel.

Dans ce cadre, l'Alliance Maladies Rares a renforcé en 2018 l'accompagnement de ses associations pour leur permettre d'être des interlocutrices encore plus déterminantes dans les dispositifs maladies rares tels que les Centres de Référence et les Filières de Santé Maladies Rares en France ou les nouveaux Réseaux Européens de Référence à l'échelle européenne.

■ Lancement du comité de suivi de labellisation des Centres de Référence

Une des grandes mesures du 3e PNMR est le lancement du **comité de suivi de labellisation**. Parmi ses missions, le comité de suivi de labellisation va devoir définir les nouveaux formats simplifiés du rapport d'activité des Centres de Référence et des Filières Maladies Rares, s'assurer que les enveloppes financières dédiées parviennent bien aux centres et Filières concernés, identifier les redondances (thématiques et géographiques) et des lacunes dans les périmètres actuels. Il est également saisi en cas de changement de responsable de CRMR ou de FSMR.

En 2018, ce comité a été particulièrement investi dans la rédaction du cahier des charges des Filières structurant leurs nouvelles missions.

L'Alliance Maladies Rares a participé à la totalité des réunions de ce comité en 2018.

■ Suivi et évolution des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)

Mises en œuvre dans le cadre du 2e PNMR, 23 Filières de Santé Maladies Rares ont été créées en 2014.

Elles ont 3 missions principales :

- l'amélioration de la prise en charge,
- le développement de la recherche et de l'enseignement,
- le renforcement de la formation et de l'information.

En 2018, l'Alliance a souhaité développer et renforcer son partenariat avec les Filières.

Plusieurs actions concrètes ont ainsi été mises en place au cours de cette année.

### **Nouvelle dynamique inter-FSMR**

L'année 2018 aura été marquée par une volonté de forte collaboration avec les FSMR. Afin de renforcer cette dynamique de partenariat avec l'ensemble des Filières de Santé Maladies Rares et afin d'améliorer la place et le rôle de chaque association au sein de sa Filière, l'Alliance a mis en place des moments réguliers de rencontres et d'échanges structurés autour de 2 groupes de réflexion et de travail :

**Un groupe de travail et d'interface** avec des représentants de l'Alliance et des représentants institutionnels des Filières de santé (Filière FAVA-MULTI, Filière

MARIH, Filière SENSGENE et Filière DEFICIENCE). L'objectif de ce groupe est de permettre des échanges non seulement sur l'ensemble des actions des Filières, et notamment celles portées en inter-Filière, mais aussi sur les actions de l'Alliance. Ce groupe s'est réuni 5 fois en 2018.

### **Des rencontres associatives inter-Filières**

permettant à toutes les associations membres des gouvernances des Filières de santé (membre ou non de l'Alliance) d'échanger sur leurs expériences réciproques, sur les bonnes pratiques et les dispositifs d'intérêt mutualisables ou reproductibles à d'autres Filières ou en inter-Filières. Chaque rencontre est dédiée à une thématique et elle est précédée par une courte enquête afin de préciser l'état des lieux sur le sujet choisi. Enfin, chaque rencontre thématique va donner lieu à l'élaboration de recommandations de l'Alliance à destination de toutes les associations membres des gouvernances.

Trois réunions ont été réalisées en 2018 mobilisant plus de 60 associations. Elles ont porté sur le développement des programmes d'ETP dans les maladies rares (8 mars 2018) ; l'amélioration de la prise en charge des situations « urgences maladies rares » (15 mai 2018) et le développement des PNDS (17 septembre 2018).

Suite au lancement du 3e PNMR, et au renforcement des Filières de Santé Maladies Rares, ces rencontres seront renforcées en 2019, via notamment nos Web Conférences, pour mener une réflexion sur quelques outils du PNMR 3, comme le futur appel à projet sur l'ETP, l'appel à projet sur les Plateformes d'expertise, les PNDS etc.



■ Défense des financements des Centres de Référence.

L'année 2018 aura été marquée aussi par les difficultés de financement des CRMR.

Suite à la Journée internationale 2018 et à sa conférence de presse, la Plateforme maladies rares et les Filières de Santé ont pu largement sensibiliser les autorités sur cette situation très préoccupante.

L'Alliance Maladies Rares a ainsi pu participer, avec une délégation des Filières de Santé, à plusieurs réunions avec les conseillers de la ministre en charge de la santé pour que ces financements puissent effectivement être attribués aux Centres de Référence.

#### 4. Interpeler et sensibiliser aux maladies rares : les grands événements

■ La 11ème Journée Internationale des Maladies Rares en France

Du 21 février au 9 mars, l'Alliance Maladies Rares a mené, avec l'aide et l'investissement de ses délégués régionaux, plus d'une vingtaine d'actions de sensibilisation aux maladies rares en France. Ces actions, principalement à destination des acteurs éducatifs et sociaux, ont généré un grand intérêt vis-à-vis des maladies rares (V. Infra).

La Journée Internationale des Maladies Rares a été l'occasion de réunir dans le monde des millions de personnes autour des causes que nous défendons ensemble. Le slogan : « Rares, fiers, soyons solidaires », montre au plus grand nombre l'importance et la solidarité des personnes atteintes de maladies rares.

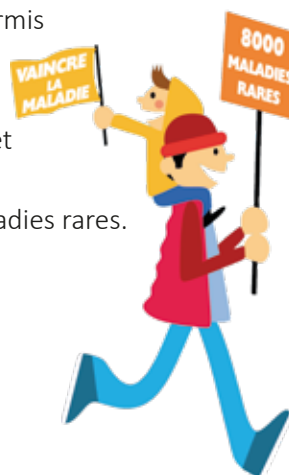
Cette année un accent a été particulièrement mis sur la nécessité que les Centres de Référence puissent, suite au processus de labellisation, bénéficier de leur financement.

■ Marche « virtuelle » des Maladies Rares

La Marche des Maladies Rares est un événement marquant et très attendu pour l'ensemble des personnes concernées par une maladie rare, qu'elles soient elles-mêmes malades, proches, chercheurs, accompagnateurs... Or, 2018 s'est avérée être une édition assez particulière puisque la Marche des Maladies Rares n'a pas pu avoir lieu. En effet, ne pouvant garantir une sécurité totale à l'ensemble des marcheurs présents compte tenu du climat social, l'Alliance, à son grand regret, a décidé d'annuler ce rendez-vous pourtant ô combien important et attendu !

Cependant, comme depuis plusieurs années maintenant, afin de nous réunir tous ensemble autour de cette même cause, l'Alliance Maladies Rares a organisé une Marche Virtuelle des Maladies Rares. C'est avec quelques 300 photographies de personnes concernées par les maladies rares que nous avons retracé virtuellement cette marche.

Cette mobilisation, certes bien différente de celle prévue, a permis comme toujours de montrer la détermination et la solidarité de la communauté maladies rares.



## ■ Parcours de battants

Depuis longtemps maintenant, l'Alliance Maladies Rares a fait le constat qu'il était très difficile pour une personne atteinte par une maladie rare de pouvoir être un citoyen à part entière en raison des difficultés d'accès à l'école et au travail.

Dans ce contexte, l'Alliance Maladies Rares a dévoilé en Février 2018 son spot : *Parcours de Battants*.

Cette courte vidéo de 3 minutes, destinée prioritairement aux responsables éducatifs (enseignants, chefs d'établissements primaires et secondaires, acteurs des rectorats...) et au monde de l'entreprise (dirigeants, responsables, acteurs des missions handicaps), met en avant que solidarité et aide de quelques personnes peuvent mener à l'intégration des malades.

Afin de pouvoir accompagner les acteurs éducatifs et professionnels, l'Alliance Maladies Rares a créé un site internet nommé : Maladies Rares j'agis ! Cet outil a pour objectif d'accompagner au mieux les divers acteurs dans l'accès à l'information et la compréhension des spécificités des maladies rares.

Retrouvez le spot vidéo : <https://www.youtube.com/watch?v=ymDhprpJm58&feature=youtu.be>

Retrouvez le site internet : <https://www.alliance-maladies-rares.org/maladiesraresjagis/>



## ■ Interventions dans le cadre de réunions de sensibilisation de la CNSA

Deux journées d'informations ont été organisées par la CNSA pour sensibiliser les collaborateurs MDPH (20/09) et les référents « scolarité MDPH » (09/11/18), en collaboration avec les Filières et Maladies Rares Info Services.

*« Ces deux journées réussies ont permis de montrer à ces acteurs à quel point les spécificités liées à la rareté de ces maladies impactent le quotidien des malades et nécessitent des réponses ajustées. Les réponses des MDPH aux personnes atteintes de maladies rares sont souvent sources d'incompréhension. L'Alliance a donc deux missions : d'une part faire comprendre aux responsables des MDPH les spécificités des maladies rares et d'autre part, former les responsables d'associations, susceptibles d'aider les demandeurs, à traduire les besoins et les attentes des malades ». Catherine Dervieux, Trésorière Alliance Maladies Rares*

# Etre la voix des malades afin de défendre et porter des politiques de santé publique ambitieuses

Cette année 2018 a été marquée par de nombreuses avancées en santé publique dont notamment le lancement de « ma santé 2022 » qui impactera nécessairement la cause des maladies rares.

L'Alliance se doit, au-delà de défendre un Plan National Maladies Rares ambitieux, de soutenir aussi des droits et dispositifs non spécifiques aux maladies rares mais fondamentaux pour les malades et les familles.

Les questions par exemple de l'intégration à l'école, au travail, l'accès aux assurances, la question des restes à charge, des déserts médicaux ou des aidants familiaux attendent des réponses afin d'améliorer le quotidien des malades et des familles.

L'implication de l'Alliance sur ces sujets se fait par divers moyens :

- au travers de **France Assos Santé**, nouvelle force inter-associative,
- en assurant des **représentations majeures au sein de grandes administrations de santé publique**,
- par notre participation à l'expérimentation en région pour **l'autonomie en santé**, avec en perspective un droit à l'accompagnement pour tous les malades demain.



## 1. France Assos Santé, nouvelle force inter-associative de santé publique

**France Assos Santé** est le nom choisi par l'union nationale des associations agréées d'usagers du système de santé, afin de faire connaître son action comme organisation de référence pour représenter les patients et les usagers du système de santé et défendre leurs intérêts.

Forte d'une mission officiellement reconnue par son inscription dans le code de

santé publique via la loi

du 26 janvier 2016,

France Assos Santé a

été créée en mars 2017 à

l'initiative de 72

associations

nationales fondatrices

(dont l'Alliance).

Elle s'inscrit dans la continuité d'une mobilisation de plus de 20 ans (à travers le CISS précédemment) pour construire et faire reconnaître une représentation inter-associative forte des usagers.

L'Alliance Maladies Rares est membre du Conseil d'Administration de France Assos Santé et participe à différents groupes de travail comme le groupe de travail dédié au médicament.

L'Alliance a particulièrement suivi au sein de France Assos Santé la mise en œuvre progressive de la **stratégie de transformation du système de santé**.

Ma santé 2022 se propose notamment de :

- créer dès 2019 **des financements au forfait et non pas à l'acte pour la prise en charge à l'hôpital des pathologies chroniques,**
- déployer **1 000 Communautés Professionnelles Territoriales de Santé (CPTS)** pour mailler le territoire national à l'horizon 2022,
- soutenir financièrement au **développement des assistants médicaux** auprès des médecins libéraux,
- **labelliser dès 2020 des « Hôpitaux de proximité »**, avec l'objectif de reconnaissance de 500 à 600 établissements,
- assurer la **réforme du régime des autorisations des activités de soins**, dans une logique de gradation des soins entre proximité, soins spécialisés, soins de recours et de référence, organisés à des échelles territoriales,
- **supprimer le numerus clausus** et refondre les premiers cycles des études en santé autour de processus d'orientation progressifs encourageant les passerelles et la diversification des profils,
- **réformer le 2e cycle des études médicales en supprimant les épreuves classantes nationales** et en permettant ainsi une orientation tenant mieux compte des compétences et aptitudes des étudiants et de leur projet professionnel.

## 2. Des représentations majeures au service des usagers du système de santé

L'Alliance est représentante des usagers du système de santé dans plusieurs grandes instances de santé.

**L'Alliance est membre de la Commission de la Transparence à la Haute Autorité de Santé** (26 sessions par an).

Le rôle de l'Alliance au sein de la Commission de la Transparence à la Haute Autorité de Santé consiste notamment à demander pour chaque nouveau dossier, quel est l'impact de ce médicament sur la qualité de vie du malade. En effet, il est essentiel, au-delà de l'évaluation de l'efficacité clinique, que l'on prenne en considération la qualité de vie. Auparavant, cet élément n'était globalement pas pris en compte par la commission, en grande partie parce que le dossier présenté par le laboratoire était et est encore très léger sur ce sujet.

« Cette commission est essentielle. Environ 750 médicaments ont été évalués ou réévalués en 2017 et nous pouvons faire trois remarques importantes. On constate tout d'abord une augmentation du nombre de médicaments concernant des maladies rares. On constate parallèlement, une augmentation des contributions écrites d'associations de patients dans le cadre de l'évaluation des nouveaux médicaments (contributions qui sont transmises aux membres de la commission et dont les conclusions sont présentées lors des séances par le service de l'évaluation de la HAS). Enfin, suite à la demande de l'Alliance, la présence ou l'absence de prise en compte de la qualité de vie dans les dossiers présentés par les laboratoires est systématiquement notée et fait partie de l'évaluation par la commission. »

Gérard VIENS, Vice-Président de l'Alliance Maladies Rares

**L'Alliance Maladies Rares est membre du Conseil d'Administration de l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament** (4 réunions par an), du Comité d'interface avec les associations (3 réunions par an), du sous-groupe de travail Pédiatrie et Médicament et de la Commission Pédiatrique (4 réunions par an). Ces mandats sont essentiels car ils permettent de bénéficier d'une vision complète des actions sur le médicament et l'interaction entre les différentes agences.

Cette présence au Conseil d'Administration de l'ANSM doublée d'une présence à son Comité d'interface permet de transmettre les problèmes concrets rencontrés par les usagers. L'Alliance peut y avoir le rôle de « lanceur d'alerte ». Enfin, elle travaille également sur l'accès à tous les médicaments pour les enfants au sein d'un groupe de travail « pédiatrie ». Il faut rappeler que 60% des diagnostics de maladies rares se font pendant l'enfance et que la maladie rare est la première cause de mortalité infantile en France. L'Alliance doit donc être en première ligne sur cette question.

Enfin, depuis novembre 2018, Hélène BÉRRUÉ-GAILLARD, membre du Conseil d'administration de l'Alliance, a accepté la Vice-Présidence de l'ANSM. Cette nomination permet de donner encore davantage de poids à la cause des maladies rares et de sensibiliser aux spécificités de ces maladies auprès de cette agence majeure.

**L'Alliance est membre du GRAM à l'INSERM** (Groupe de Réflexion avec les associations de malades). Le GRAM est composé d'associations de malades, de chercheurs et de représentants de l'administration de l'Inserm.

C'est un lieu de dialogue et une instance de réflexion et de proposition sur les orientations stratégiques et les actions à mettre en œuvre pour développer la politique de partenariat et de dialogue entre l'Inserm et les associations. On peut citer comme actions les formations Ketty Schwartz et les collaborations avec les chercheurs Sciens'as. Trois réunions du GRAM ont eu lieu en 2018.

**L'Alliance est membre du Comité d'évaluation éthique de l'Inserm (CEEI)** (12 réunions par an). Comme il est écrit dans son règlement intérieur, « le CEEI est un comité d'éthique de la recherche tel que défini par le Conseil de l'Europe ».

Il a pour mission de rendre des avis sur les recherches en santé et en sciences humaines et sociales. Il est rattaché administrativement à l'Institut de Santé Publique de l'Inserm, mais il est indépendant dans son organisation et ses décisions. Le rôle des associations est important dans ce comité. Les protocoles peuvent concerner des sujets de tous ordres et lorsqu'une étude concerne une maladie rare, nous rappelons la complexité de ces maladies et la difficulté de faire des essais à grande échelle. Nous sommes vigilants sur la méthodologie et l'accessibilité par le malade à des documents d'information et de consentement clair. Nous nous posons des questions sur le suivi des données, des malades, etc.... Nous veillons au respect des lois et parfois à la pertinence du projet. Il nous est arrivé de demander la réécriture d'une partie de celui-ci.

**L'Alliance est aussi présente au sein du conseil d'orientation de l'Agence de la biomédecine.** Son avis est sollicité avant toutes les décisions importantes prises par l'Agence, notamment pour ce qui concerne les autorisations de recherches sur l'embryon, les autorisations d'activité des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire. Il peut également être saisi par la Directrice générale sur des questions éthiques plus précises et rendre des avis argumentés. Cette représentation est majeure pour les maladies rares.

### 3. L'Alliance et la défense d'un droit à l'accompagnement pour les personnes atteintes de maladies rares

■ Quel est le contexte de l'expérimentation « Compagnons maladies rares » ?

A travers l'article 92 de la loi de modernisation de notre système de santé de janvier 2016, le ministère des Solidarités et de la Santé a lancé un appel à projet dédié à l'accompagnement des personnes malades, en situation de handicap ou à risque de développer une maladie chronique, accompagnement sur le plan administratif, sanitaire et social pour gagner en autonomie. Ces expérimentations s'adressent principalement aux associations d'usagers ou aux autres structures susceptibles de mettre en œuvre des projets pilotes d'accompagnement à l'autonomie en santé. Cet appel à projet s'appuie sur les recommandations du rapport « Cap santé ! » remis par M. Christian Saout qui propose de définir l'accompagnement à l'autonomie en santé par la mise en œuvre d'actions d'information, d'éducation, de conseil et de soutien destinées à toute personne, ou à son entourage, éprouvant une vulnérabilité en santé, dans une visée de renforcement de ses capacités à opérer ses propres choix pour la préservation ou l'amélioration de sa

santé. Les maladies rares entraînent une multitude de difficultés médicales, sociales pouvant aboutir à un isolement voulu ou subi et à une véritable détresse. Face à la rareté de l'expertise médicale, aux difficultés d'ouverture de droits, à la stigmatisation liée à l'expression de la maladie, les patients et leur famille peuvent avoir l'impression de se trouver au pied d'une montagne impossible à franchir. Pour beaucoup un accompagnement pouvant les conforter dans leur capacité d'agir, d'opérer leurs propres choix serait nécessaire : il s'agit d'établir les conditions leur permettant d'être plus autonomes dans leur parcours de vie ou celui de leur proche malade.

■ Un projet expérimental sur 5 ans en Nouvelle-Aquitaine

Alliance Maladies Rares a répondu à cet appel à projet et a été retenue parmi les 28 projets déployés en France. **Le projet de l'Alliance, intitulé « Compagnons maladies rares », financé majoritairement par l'ARS Nouvelle-Aquitaine, prévoit de tester un nouveau métier de l'accompagnement basé sur le concept de la pair-aidance, c'est-à-dire un accompagnement basé sur l'expérience de quelqu'un ayant une connaissance empirique des difficultés rencontrées par la personne à accompagner directement (en tant que malade) ou indirectement (en tant qu'aidant de personne malade) et formé à l'accompagnement.**

Le projet « Compagnons Maladies Rares » déployé en Nouvelle Aquitaine, se décompose en trois étapes :

- la conceptualisation de la réflexion, de la création d'outils et du cadre de l'intervention (2017-2018),
- le recrutement des « Compagnons » et la formation spécifique pour ce nouveau métier (2018),

- le déploiement des Compagnons, en février 2019, sur des territoires de Nouvelle Aquitaine pour offrir un accompagnement aux malades jusqu'à fin 2021.

Le principe de base de leur intervention étant la subsidiarité, ils pourront orienter, selon la nature de la demande, vers des dispositifs adéquats (association de la maladie rare concernée, Maladies Rares Info Services...). Si la demande requiert un accompagnement dans la durée, les compagnons interviendront avec pour objectif l'accompagnement vers l'autonomie des personnes et non pas la coordination des professionnels. Ils devront tout d'abord évaluer la situation, les capacités d'agir, analyser les différents ressorts qui contraignent les individus dans leur autonomie décisionnelle. En lien avec eux, ils proposeront un plan d'accompagnement et le mettront en œuvre toujours dans une dynamique d'alliance avec le malade et sa famille.

**Le projet sera évalué par une équipe de chercheurs de l'Université de Bordeaux** qui étudiera non seulement l'activité des compagnons, mais aussi les bénéfices ressentis par les bénéficiaires et le potentiel de généralisation de ce nouveau métier.

■ Quels bénéfices peut-on attendre de cet accompagnement?

Les bénéfices théoriques de l'accompagnement par un pair peuvent se situer à plusieurs niveaux :

- de l'espoir engendré par la rencontre de personnes qui se rétablissent, de personnes qui ont trouvé leur voie à travers les difficultés qu'elles ont surmontées et les défis qu'elles ont relevés,

- de la reprise du pouvoir d'agir émergeant, de la réciprocité qui caractérise la relation de soutien par les pairs,

- de l'amélioration du soutien et du fonctionnement social qui constitue l'un des défis les plus importants auxquels font face les personnes ayant une maladie rare,

- de l'empathie et de la reconnaissance acquise par l'expérience d'une relation fondée sur une meilleure compréhension de la situation vécue par le malade,

- de la réduction de la stigmatisation dans la mesure où les compagnons peuvent incarner la possibilité d'une reconnaissance sociale, de sorte qu'ils peuvent surmonter les barrières engendrées par l'auto-stigmatisation.

Nous pouvons espérer qu'en agissant sur ces différents aspects, le parcours de vie des malades en sera amélioré.

■ Etat d'avancement du projet

Sept « compagnons » ont été recrutés en septembre 2018 : six sont des patientes atteintes d'une maladie rare et une est une maman d'une petite fille malade.

De septembre 2018 à janvier 2019, les compagnons ont suivi une formation solide et spécifiquement adaptée à ce nouveau métier de l'accompagnement. Cette formation d'environ 150 heures s'est articulée autour de plusieurs thématiques dont notamment l'éducation thérapeutique du patient. Les nombreuses interventions des professionnels de terrain concernaient les enjeux des maladies rares, les problématiques associées aux maladies rares (handicap, insertion professionnelle, scolarisation, vie affective, accès à l'information), complétées par l'intervention d'acteurs de l'accompagnement (associatifs, médecins hospitaliers, équipes relais...).

Durant cette période de formation, étalée sur 5 mois, des rencontres ont été organisées auprès de représentants des usagers, de structures médico-sociales, des plateformes territoriales d'appui [...] afin de faire connaître les compagnons sur leurs territoires. Depuis février, les Compagnons sont opérationnels et ont pu débiter l'accompagnement des premières familles.

Le projet a été présenté à plusieurs conférences et apparaît pour les professionnels du secteur comme une réelle solution alternative et innovante pour soutenir les personnes malades et leurs familles dans une perspective de remobilisation de leur capacité à agir et à être pilotes de leur parcours de vie.



### Compagnons Maladies Rares

De gauche à droite : Ouiza Amrane; Aline Iemfre; Emmanuelle Renard;  
Clément Pimouguet; Sylvie Jeannot; Laëtita Del-Saz;  
Emilie Boisset et Fabienne Menault

Site internet : <https://compagnonsmaladiesrares.org/>  
Facebook : @compagnonsmaladiesrares



# Etre la voix des malades afin de défendre et porter des politiques du handicap ambitieuses

La question du handicap est évidemment majeure dans les maladies rares. 75 % des maladies rares génèrent des handicaps, et parfois des handicaps rares. L'année 2018 aura été marquée par les travaux du comité interministériel handicap qui fixe un certain nombre d'objectifs d'ici à 5 ans et confirme que le handicap est une des priorités du nouveau gouvernement.

Cinq grands sujets ont été mentionnés :

- accéder à ses droits plus facilement,
- être accueilli et soutenu dans son parcours, de la crèche à l'université,
- accéder à un emploi et travailler comme les autres,
- vivre chez soi et se maintenir en bonne santé,
- être acteur dans la cité : s'y déplacer, accéder aux loisirs, au sport et à la culture.

De plus, le comité interministériel du handicap sera réuni chaque année avec pour objectif d'évaluer l'impact des actions sur les indicateurs d'inclusion des personnes en situation de handicap. Sophie Cluzel, Secrétaire d'État chargée des personnes handicapées et rattachée directement à Matignon, a pour mission de coordonner la préparation du plan d'action interministériel pour 2018-2022.

## 1 Le CNCPH, instance majeure pour défendre les droits des personnes handicapées

La plupart des associations de l'Alliance sont concernées par les travaux du CNCPH (Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées).

En effet, les maladies rares entraînent des limitations d'activité et des restrictions de participation à la vie en société, c'est-à-dire des handicaps de nature et d'importance très variables bien sûr selon les personnes et les maladies, mais néanmoins significatifs.

Pour rappel, le CNCPH peut être saisi pour avis sur tout texte ayant des incidences sur la vie des personnes handicapées. Il peut aussi s'autosaisir sur toute question concernant la politique du handicap. Au cours des dernières années, il l'a fait notamment pour tout ce qui concerne la politique en direction des personnes très lourdement handicapées, les moyens d'existence des personnes en situation de handicap, la question de la prise en charge en établissement médico-social, la scolarité des enfants, etc.

Ce conseil est donc stratégique pour les maladies rares et la participation de l'Alliance Maladies Rares y reste essentielle. Elle a ainsi pu réagir sur les projets de textes législatifs préparés par le gouvernement et présentés par les représentants des ministères concernés : éducation nationale, emploi, travail...

*« Le CNCPH est une instance majeure pour les personnes handicapées et leurs familles dans la mesure où il permet d'ajuster des textes législatifs et réglementaires. Son rôle est d'autant plus important depuis le lancement de la politique interministérielle sur le handicap ! »*

Christel NOURISSIER, Personne ressource de l'Alliance Maladies Rares

## 2. Le Comité d'entente, inter-associative pour défendre les personnes handicapées

Le comité d'entente des associations représentatives de personnes handicapées et de parents d'enfants handicapés est un regroupement informel de 67 associations nationales animé par l'Unapei.

Cette instance permet aux associations de définir une stratégie commune vis-à-vis des différents financeurs du handicap. Plus largement, il constitue un interlocuteur important des pouvoirs publics.

De nombreuses réunions et actions ont été menées dans l'année 2018 pour soutenir les travaux du CNCPH afin qu'il joue son rôle d'interpellation dans le cadre de la dernière présidentielle et pour affiner les propositions issues du dernier comité interministériel du handicap.

Dans ce cadre, le comité s'est exprimé :

- pour une action précoce, une éducation, une scolarisation et une formation répondant aux besoins et aux choix de la personne et des familles,
- pour un plan global sur l'emploi des personnes handicapées,
- pour un plan d'urgence de lutte contre la précarisation des personnes handicapées,
- pour une compensation qui réponde aux réels besoins des personnes,
- pour une politique de l'habitat garantissant le respect des aspirations des personnes handicapées et des familles,
- pour une politique globale de santé adaptée aux personnes handicapées,
- pour l'égalité des chances et la participation à la vie sociale des aidants.

*« Le comité d'entente regroupe l'ensemble des associations concernées et travaillant quotidiennement sur les questions du handicap. Il est essentiel dans cette période, d'échanger, de débattre et de préparer les futures propositions en faveur des personnes handicapées et de leur famille. »*

Martine DEPUY, Personne ressource de l'Alliance Maladies Rares

## 3. Co-construction des Etats généraux de la déficience intellectuelle au Palais de l'UNESCO 11 et 12 janvier 2018

Les États Généraux de la Déficience Intellectuelle étaient portés par la Filière DéfiScience et co-organisés avec les associations de personnes malades (Nous Aussi, Unapei, Alliance Maladies Rares, T21 France, Collectif DI) et le soutien de nombreux partenaires (sociétés savantes, FHF, ANCREAI, etc). Cet événement fondateur a réuni pour la première fois un millier de personnes concernées par ce sujet : acteurs de l'accompagnement et du soin, professionnels du médico-social et du sanitaire, élus, chercheurs, parents et personnes en situation de handicap intellectuel.

Ces Etats Généraux ont permis de partager l'avancée des connaissances et se sont appuyés sur les travaux et recommandations issues de l'expertise collective « Déficiences Intellectuelles » de l'Inserm, publiée en 2016 ainsi que sur des initiatives locales ayant prouvé leur efficacité.





# Partie 2

---

L'ALLIANCE MALADIES RARES,  
À L'ÉCOUTE ET DANS  
L'ACCOMPAGNEMENT DES  
ASSOCIATIONS

---



Les prises de position publiques de l'Alliance Maladies Rares et sa capacité à porter la voix des personnes concernées par une maladie rare puisent leur légitimité et se nourrissent de l'action quotidienne entreprise par chacune des associations membres du collectif. A ce titre, **la mission d'accompagnement de l'Alliance vis-à-vis de ses membres** tient donc une place centrale depuis sa création.

Cette mission s'articule notamment autour de temps d'**information** lors des **RIMes** (Réunions d'Information des MEmbres), mais également autour de moments de **formation** et de **mutualisation d'expériences** auxquels sont conviés les membres du collectif. Elle se traduit également dans une dimension plus « quotidienne » où l'Alliance peut accompagner les associations dans leur questionnement du moment, lorsqu'elles le souhaitent, bien souvent en s'appuyant sur les retours d'autres associations du réseau.



## Informer les membres

Cette mission d'information des membres est la vocation première des RIMes. Trois RIMes ont été organisées durant l'année 2018 (1er février, 27 juin et 4 octobre). Elles ont rassemblé près de 170 personnes de 73 associations différentes. En 2018, année qui a vu une longue mobilisation se concrétiser à travers la sortie du 3e Plan National Maladies Rares, l'Alliance a choisi d'organiser les RIMes sous un angle plus thématique afin d'informer et de mobiliser les associations du collectif autour des grands axes mis en évidence par le plan.

La RIME du 1er février, intitulée « un diagnostic pour tous ! » a permis notamment d'aborder les questions liées aux situations d'errance et d'impasse diagnostiques. Cette journée a notamment permis de faire un focus plus spécifique sur les enjeux du dépistage néonatal et de la médecine génomique.

Initialement prévue en mars et décalée en raison d'un mouvement social, la RIME du 27 juin abordait quant à elle la question plus particulière de la recherche dans les maladies rares. Elle a permis de mettre en perspective les grandes dynamiques de la recherche dans les maladies rares, à travers notamment l'exemple du combat de l'AFM-Téléthon, et de valoriser les initiatives très concrètes menées par les associations du collectif dans cette perspective.

Enfin, la dernière RIME de l'année 2018 qui se tenait le 4 octobre dernier, une fois n'est pas coutume, à l'Institut de Myologie, était dédiée à la question de l'accompagnement des malades. Elle a permis de mettre en avant le point de vue des différents acteurs de cet accompagnement en faisant ressortir les besoins majeurs des familles.

Au-delà de leur aspect thématique, les RIMes ont conservé leur vocation à faire connaître les actualités de l'Alliance aux membres. Elles ont notamment permis de présenter aux associations les « Compagnons maladies rares » récemment recrutés en Nouvelle-Aquitaine.

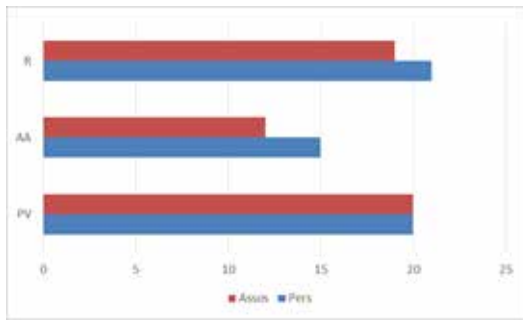
## Former les membres

### 1. Les Universités d'Automne (9-10-11 octobre)

La 3e édition des Universités d'Automne de l'Alliance s'est déroulée du 9 au 11 octobre 2018. Plusieurs évolutions notables ont été proposées pour cette nouvelle édition : la programmation parallèle de plusieurs séquences et la création d'un 3e atelier consacré à la recherche, les deux autres étant dédiés à la représentation des malades et à l'accompagnement des malades.

Il s'agissait pour l'Alliance de compléter l'offre de formation proposée à cette occasion afin de correspondre davantage aux principaux domaines d'actions des associations de malades et d'inciter ces dernières à mobiliser plusieurs forces vives sur ce temps de formation.

Elles ont rassemblé au total 46 participants autour de séquences d'information inspirantes, d'ateliers méthodologiques concrets et d'échanges inter-associatifs toujours passionnants. Au-delà des idées concrètes avec lesquelles les participants ont pu repartir, ces universités ont également permis d'alimenter la réflexion de l'Alliance sur les besoins des associations. C'est ainsi que des actions complémentaires de formation seront proposées tout au long de l'année 2019.



R : Atelier recherche / AA : Atelier «Accueillir et Accompagner les malades» / PV : Atelier Porter la Voix des malades

Cette méthode de travail consistant à développer une offre large de formation en s'appuyant sur un temps mutualisé autour des Universités d'Automne sera reconduite en 2019. Elle sera dupliquée du point de vue de l'organisation interne et de l'animation de l'association autour de la rencontre des présidents prévue en juin 2019.

## 2. Les formations à l'écoute

L'accueil et le soutien des malades font partie des missions fondamentales des associations de malades membres du collectif. Pour accompagner les bénévoles qui s'investissent dans ce travail indispensable mais délicat, l'Alliance Maladies Rares a proposé durant l'année 2018 trois sessions de formation à l'écoute :

- deux sessions de premier niveau permettant d'acquérir les fondements théoriques de la relation d'aide, les techniques d'écoute et d'entretien, les limites de l'écouter ou les situations « piège »,
- une session de second niveau qui s'adresse aux personnes pratiquant l'écoute de manière très régulière, ayant suivi une formation de niveau 1 et désireuses de perfectionner leur pratique.

## 3. Les RDV Web

Trois RDV Web ont été proposés durant l'année 2018 aux associations :

- le 27 février 2018 : « changement de présidence et continuité du projet associatif »,
- le 19 juin 2018 : « RGPD, quels impacts pour les associations de maladies rares ? »,
- le 05 juillet 2018 : « MOOC et associations de maladies rares ».

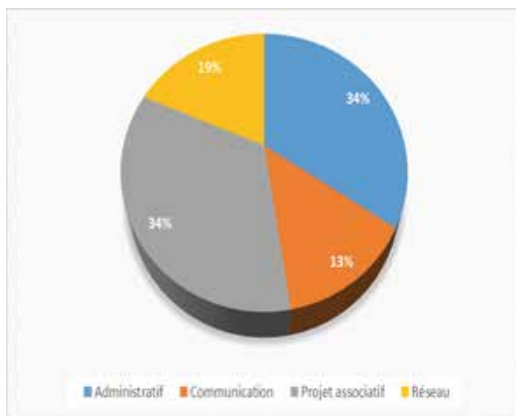
Les RDV Web ont accueilli plus de 70 participants et les contenus sont disponibles en permanence sur l'espace membre du site internet de l'Alliance Maladies Rares.

# Accompagner les associations

## 1. Un accompagnement au quotidien

L'Alliance Maladies Rares est régulièrement sollicitée par les associations membres lorsqu'elles se trouvent confrontées à des situations complexes ou nouvelles. La volonté de l'Alliance est de chercher alors à les accompagner au mieux par des conseils ou encore une mise en réseau avec d'autres acteurs, notamment d'autres associations membres du collectif. L'occasion est donnée dans ce rapport d'activité de remercier toutes celles et ceux qui contribuent en « off » à ce partage d'expériences qui fait le sel de notre réseau.

En 2018, ce sont ainsi 205 demandes qui ont été formulées. Elles provenaient de 85 associations différentes.



Dans leur très grande majorité, ces demandes concernaient des conseils sur le plan administratif (statuts, gouvernance, RGPD...) et celui de la mise en œuvre du projet associatif (création d'outils, organisation d'événements, accompagnement des malades...).

Les mises en réseau (logistique, prestataires...) ou les sujets liés à la communication (collecte de dons...) représentaient le tiers restant des sollicitations.

## 2. Aide à la création d'associations de maladies rares et test d'une nouvelle proposition d'accompagnement

Il est dans la vocation de l'Alliance Maladies Rares de soutenir les projets pertinents de création d'associations de maladies rares. Chaque année, plusieurs personnes sollicitent le collectif dans cette perspective. En 2018, ce sont 5 associations qui ont bénéficié d'un appui de l'Alliance.

Au-delà de cette phase de création, les associations nouvellement créées peuvent rejoindre l'Alliance Maladies Rares et bénéficier de l'ensemble des temps d'information et de formation détaillés dans ce rapport d'activité.

Toutefois, face aux défis et opportunités qui se présentent aux associations du paysage maladies rares et qui se conjuguent pour les nouvelles associations avec l'enjeu de la mise en œuvre des premières étapes de leur projet, il est apparu opportun pour l'Alliance de proposer à ces dernières un accompagnement plus resserré afin qu'elles puissent acquérir plus facilement les fondamentaux qu'elles estiment nécessaires à la concrétisation de leur action au bénéfice des malades. Cet accompagnement testé avec une association durant l'année 2018 sera proposé de manière systématique aux nouvelles associations en 2019.

## Réseaux

L'Alliance Maladies Rares a eu le plaisir d'accueillir 10 nouvelles associations parmi les membres du collectif :

### 1. Association Pour l'Information sur les Maladies à Eosinophiles (APIMEO)

L'APIMEO s'intéresse aux maladies digestives à éosinophiles. Ses missions sont : le soutien aux malades et leur représentation, l'amélioration de l'information et de la prise en charge, la recherche et la formation. Créée en 2017, l'association a rejoint l'Alliance Maladies Rares lors du Conseil national du 25 janvier 2018.

### 2. Association Française des Lipodystrophies (AFLIP)

Créée en 2017, l'AFLIP s'intéresse aux lipodystrophies partielles et généralisées. Ses objectifs sont de regrouper, informer et orienter les patients atteints de lipodystrophies, améliorer l'accès à l'information et promouvoir la recherche sur ces pathologies. Elle a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 25 janvier 2018.



### 3. Noonan Association

Créée en 2017, Noonan Association s'intéresse au syndrome de Noonan et s'est donnée pour mission d'informer les familles, les professionnels et le public et de contribuer à l'effort de recherche et à l'amélioration des pratiques de soins. Elle a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 6 mars 2018.

### 4. Association Vanille-Fraise

Créée en 2017, l'association s'intéresse au syndrome de Sturge-Weber. Elle a pour objectif de sensibiliser les pouvoirs publics, d'aider la recherche, trouver les meilleurs traitements et d'aider les personnes concernées par la maladie. Vanille-Fraise a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 24 avril 2018. [www.vanille-fraise.org](http://www.vanille-fraise.org)

### 5. Amis ADNP France

Amis ADNP France a pour mission de partager des informations entre parents et avec les professionnels et les administrations, d'orienter et accompagner les parents dans leurs démarches et de soutenir les familles. Créée en 2018, l'association a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 24 avril 2018.

### 6. Les enfants de feu, unis face à l'érythralgie primaire

Les enfants de feu s'intéresse à l'érythralgie primaire et poursuit les objectifs suivants : informer le public et le corps médical, venir en aide aux familles, contribuer à l'effort de recherche et à l'amélioration des pratiques de soins et créer des liens entre les équipes médicales. Créée en 2017, l'association a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 24 avril 2018. <http://lesenfantsdefeu.org>

### 7. Connaître et combattre les myélodysplasies (CCM)

Créée en 2006, CCM s'intéresse aux syndromes myélodysplasiques et a pour objectif notamment de favoriser les échanges d'information entre les patients et les proches, favoriser la recherche sur les myélodysplasies et de contribuer au progrès des soins et de la prise en charge des patients. Elle a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 24 avril 2018. [www.myelodysplasies.org](http://www.myelodysplasies.org)

### 8. Association Francophone Hypertriglycéridémies Majeures Génétiques (AFHYMAGE)

L'AFHYMAGE a été créée en 2012 et s'intéresse aux hypertriglycéridémies majeures génétiques. Ses missions sont d'informer le public et les professionnels de santé, soutenir les familles et contribuer aux efforts de recherche médicale. Elle a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 25 septembre 2018. <https://afhymage.com>

### 9. Hypoparathyroïdisme France

Créée en 2015, l'association s'intéresse à l'hypoparathyroïdie et poursuit les objectifs suivants : regrouper les patients français et francophones, permettre aux patients et à leurs proches de mutualiser leurs expériences, améliorer l'information des patients et du corps médical, promouvoir, encourager et faciliter la recherche scientifique et médicale et sensibiliser l'opinion publique, les pouvoirs publics et tous organismes et institutions. Elle a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 25 septembre 2018. <http://hypopara.fr>

## 10. Association MED13L Syndrome

Créée en 2018, l'association s'intéresse au syndrome MED13L. Elle a pour vocation de rassembler les familles concernées par le syndrome MED13L dans le monde et favoriser un espace de dialogue entre elles, sensibiliser les organismes médicaux, médico-sociaux et associatifs, soutenir la recherche et créer, fédérer ou soutenir tout événement pour faire connaître le syndrome.

Elle a rejoint l'Alliance lors du Conseil national du 25 septembre 2018.

<http://www.med13lsyndrome.eu/accueil/>

## Participation aux événements des membres

Comme chaque année, l'Alliance a été sollicitée pour se joindre aux événements organisés par les associations du collectif (rencontres nationales, assemblées générales...). Ces participations sont toujours précieuses pour l'Alliance. Elles permettent notamment de prendre la mesure de la richesse des engagements qui fondent l'action associative pour les malades mais aussi de percevoir une partie des défis et des interrogations qui jalonnent les projets de nos membres.

En 2018, l'Alliance a notamment pu se joindre aux événements de l'Association des Malades des Vaisseaux du Foie, de l'association GENIRIS, de Huntington France, de l'Association Française du Syndrome d'Angelman, d'Ouvrir les Yeux ou encore de l'association Kleine-Levin Syndrome.



RIME- La recherche dans les maladies rares

- 27 juin 2018-



# Partie 3

---

LA DYNAMIQUE RÉGIONALE DE  
L'ALLIANCE, UNE ACTION DE  
PROXIMITÉ ESSENTIELLE

---



La dynamique régionale de l'Alliance Maladies Rares est essentielle pour les malades et les familles.

Forte de son réseau bénévole de plus de 30 délégués (régionaux, départementaux et locaux), l'Alliance est en mesure d'apporter un soutien de proximité aux associations membres et de porter la voix des malades dans les instances de santé en région.

L'Alliance poursuit et développe l'organisation de rencontres régionales afin de répondre aux besoins des malades en proximité et met en oeuvre des partenariats utiles et nécessaires avec les Filières de Santé en région.

# L'Alliance Maladies Rares en région, la voix des personnes atteintes de maladies rares

## 1. La place des maladies rares dans les politiques régionales de santé

Le 3e Plan Maladies Rares a ouvert de nouvelles perspectives et opportunités en région pour les délégations de l'Alliance Maladies Rares. On peut citer notamment la création future de **plateformes d'expertise maladies rares en région**, la volonté affichée de promouvoir des **programmes d'éducation thérapeutique plus nombreux et accessibles**, le déploiement de la **télé-médecine** ou encore le renforcement de la **place des associations dans la formation des professionnels de santé**.

L'année 2018 fut marquée aussi par la sortie des **Plans Régionaux de Santé (PRS)** nouvelle génération qui définissent et organisent la mise en œuvre des priorités de santé et l'évolution du système de santé dans les régions.

Les délégués de l'Alliance ont défendu, tout au long des travaux préparatoires de ces plans, la voix et la place des maladies rares dans les politiques régionales de santé. Certaines d'entre elles intègrent des axes ou actions maladies rares dans leur schéma régional de santé (SRS), d'autres non. Des rencontres avec quelques référents maladies rares des ARS ont pu avoir lieu à cette occasion et seront à poursuivre et à accentuer en 2019.

■ Focus sur le « parcours maladies rares et génétiques » en région Grand Est :

La région Grand Est fait figure d'exception en intégrant parmi les dix parcours prioritaires du PRS un parcours exclusif sur les maladies rares.

Les futures actions opérationnelles de ce PRS auront des répercussions positives pour les malades et leur famille sur l'ensemble du territoire et l'Alliance se félicite de cette avancée à porter au crédit de sa déléguée régionale.

L'élaboration du PRS Grand Est a nécessité 2 ans de travaux pour faire l'état des lieux, les diagnostics territoriaux, l'évaluation du précédent PRS 2012-2017 des 3 anciennes régions. Son élaboration a fait l'objet d'une large concertation via des points d'étape réguliers auprès des instances telles que la CRSA, le conseil de surveillance, les conseils territoriaux de santé mais aussi des représentants et acteurs de santé experts, dont notre déléguée régionale, qui sont intervenus dans les groupes-projets pour définir les objectifs opérationnels du schéma régional.

Ce « Parcours maladies rares et génétiques » comprend 6 objectifs :

- réduire l'errance de diagnostic,
- mieux informer les personnes concernées par les maladies rares,
- mieux informer les professionnels de santé,
- améliorer la transition enfant-adulte,
- mettre en place une organisation structurée pour permettre aux personnes atteintes de maladies rares de bénéficier d'une prise en charge adaptée lors de situations non programmées ou aiguës,
- organiser la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares de façon à leur permettre de bénéficier des avancées diagnostiques et/ou thérapeutiques ainsi qu'en matière d'accompagnement.

■ D'autres régions comme : Nouvelle-Aquitaine, Occitanie, Bretagne, Corse ou Martinique ont inclu des objectifs ou un chapitre sur les maladies rares.

**L'ARS Nouvelle-Aquitaine** a prévu notamment de renforcer l'accès à l'information des professionnels, des malades et de leur famille, par l'organisation d'une journée régionale tous les 2 ans, d'améliorer la formation des professionnels de santé en favorisant l'intégration d'un volet maladies rares dans les formations initiales médicales et paramédicales, de développer l'éducation thérapeutique dans les maladies rares. Rappelons que le projet pilote « Compagnons Maladies Rares » porté par l'Alliance depuis plusieurs mois est soutenu par l'Agence Régionale de Santé Nouvelle-Aquitaine.

La délégation Bretagne de l'Alliance Maladies Rares a fait partie du groupe de travail « Génétique et maladies rares ». 4 objectifs sont ressortis et ont été intégrés au SRS :

- la réduction du délai d'errance diagnostique des patients,
- l'optimisation du maillage territorial des consultations en génétique,
- la structuration du parcours des patients,
- le développement des traitements et de la recherche.

## 2. Des délégués très présents aux sein des instances régionales de santé

La reconnaissance et la prise en compte des maladies rares dans les politiques régionales sont le résultat du travail des délégués régionaux et départementaux mandatés par l'Alliance dans **les instances, commissions de santé et handicap** ou **groupes de travail mis en place par les Agences Régionales de Santé** au sein desquels ils représentent et portent la voix des malades.

### Aperçu de quelques-unes de ces instances et commissions :

■ Commission Régionale de Santé et de l'Autonomie (CRSA)

Instance de concertation et de démocratie sanitaire, la CRSA, à travers ses 5 commissions, participe par ses avis à l'élaboration et à la mise en œuvre de la politique de santé.

■ Conseil de surveillance de l'Agence Régionale de Santé

Ce conseil est informé et consulté sur les grandes orientations de l'agence et la mise en œuvre de la politique régionale de santé. Il dispose d'un rôle décisionnel en ce qui concerne la gestion de l'ARS

■ Conseil Territorial de Santé (CTS)

Le Conseil Territorial de Santé contribue au projet régional de santé et participe à la déclinaison du PRS. Il existe un CTS par département.

■ France Assos Santé en région

Ou Unions Régionales des Associations Agréées d'Usagers du Système de Santé (URAASS). France Assos Santé représente les patients et les usagers du système de santé et défend leurs intérêts. Les délégations de l'Alliance sont membres des différentes Unions et certains délégués sont élus au comité régional, voire au bureau.

■ Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées (CDAPH)

Au sein de la MDPH, cette commission prend les décisions concernant les aides et les prestations à la lumière de l'évaluation menée par l'équipe pluridisciplinaire.

■ Conseil Départemental de la Citoyenneté et de l'Autonomie (CDCA)

Le CDCA donne son avis sur les sujets concernant les personnes âgées et les personnes handicapées.

■ Comité de Protection des Personnes (CPP)

Le CPP formule des avis sur les projets de recherche biomédicale portant sur les médicaments et les dispositifs médicaux.

■ Comité d'Entente Régional (CER)

Le CER promeut et défend les intérêts et les droits des personnes en situation de handicap et de leur famille.

■ Commission des Droits des Usagers (CDU)

Une Commission des usagers (CDU) est installée dans chaque établissement de santé public et privé pour représenter les patients et leur famille et renforcer la place des usagers dans le secteur sanitaire.

Les délégués interviennent également dans d'autres commissions, réseaux ou groupements locaux : CPAM, CCAS, conseil départemental citoyenneté, commissions accessibilité/IME/CMSP, RSA, CANOPE, QUAL'VA, collectifs associatifs handicap...

Des contacts sont également pris avec des élus (municipalités, communautés de communes, départements).

politiques, pour faire avancer la cause des maladies rares.

En 2018, la 11<sup>ème</sup> Journée Internationale des Maladies Rares s'est déroulée le 28 février et avait pour thème la recherche avec comme slogan « Rares, fiers, soyons solidaires ». Malades, aidants, associations, professionnels se sont retrouvés lors de cette journée conviviale de sensibilisation et d'information.

L'Alliance Maladies Rares et ses délégations (Ile-de-France, Normandie, Auvergne-Rhône-Alpes, Nouvelle-Aquitaine, Bretagne, Hauts de France, Bourgogne-Franche-Comté, Paca et Grand Est) ont tenu des stands d'information, organisé ou participé à des conférences, cafés maladies rares, ciné-débat, mis en place des expositions temporaires sur la recherche génétique et passé des partenariats avec des cinémas pour la projection sur plusieurs jours du film réalisé par EURORDIS.

■ Conférence « Regards croisés sur les maladies rares » à Caen :

Le 28 février 2018, la **délégation Normandie de l'Alliance Maladies Rares** a organisé à l'Université de Caen un évènement intitulé « Regards Croisés sur les maladies rares ». Cette rencontre s'inscrivait dans le cadre de l'appel à projet « Démocratie Sanitaire » lancé par l'ARS-CRSA Normandie. Elle avait pour objectif de permettre aux acteurs issus du milieu de la santé et représentatifs des maladies rares d'échanger sur des problématiques du quotidien, leurs attentes et leurs besoins dans le domaine des maladies rares.

## Les événements emblématiques en région

### 1. La Journée Internationale des Maladies Rares

La Journée Internationale des Maladies Rares, orchestrée par EURORDIS (collectif européen des maladies rares), vise à sensibiliser le public (à l'échelle mondiale) aux maladies rares et à leurs impacts sur la vie quotidienne des patients et de leurs proches. La campagne rassemble des millions de personnes malades, familles, professionnels de la santé et décideurs



Le concept de cet événement inédit en région Normandie s'articulait autour de 3 moments forts :

- la restitution des réflexions des 3 groupes de travail (associations, milieu médical, médico-social) qui avaient été constitués en amont de cette conférence et qui avaient pendant plusieurs mois échangé sur les problématiques et questionnements des uns et des autres,
- un débat sur les retours des 3 groupes et les questions soulevées par les participants,
- le témoignage et la contribution de deux associations sur l'inclusion scolaire et l'intégration professionnelle.

Afin de retranscrire l'intégralité des échanges et d'apporter l'information aux personnes atteintes de maladies rares qui ne pouvaient se déplacer, **3 vidéos** ont été réalisées (à visualiser sur la chaîne Youtube de l'Alliance Maladies Rares).

#### ■ Conférence à l'Université d'Evry

L'Université d'Evry (Essonnes) a ouvert ses portes à **la délégation Ile-de-France de l'Alliance Maladies Rares** pour l'organisation d'une conférence ouverte aux étudiants et personnel de la faculté. Plusieurs associations s'étaient retrouvées à cette occasion et ont tenu des stands.

## 2. Les forums de l'Alliance Maladies Rares

Deux forums en région ont marqué l'année 2018 et rassemblé l'ensemble de la communauté maladies rares.

Événements majeurs pour l'ensemble des acteurs liés aux maladies rares dans la région, ils mobilisent les institutionnels, les associations de malades, les professionnels de santé, du médico-social, du milieu éducatif, les chercheurs... Ils sont souvent le vrai point de départ d'une rencontre et d'un dialogue, ils peuvent déboucher sur la constitution de groupes de travail ou

d'études qui permettent de faire avancer la cause des maladies rares.

#### ■ Forum de Nancy le 14 juin « Vivre avec une maladie rare en région Grand Est »

L'Agence Régionale de Santé Grand Est ayant inclus dans son projet régional de santé un axe de travail sur le parcours des personnes atteintes de maladies rares, il est apparu légitime de choisir cette région et de mettre en avant cet axe comme référence en matière de politique régionale maladies rares.

Le forum de Nancy a été pensé à la fois pour informer, dialoguer, alerter et échanger sur des bonnes pratiques avec des interventions magistrales sur les politiques maladies rares aux niveaux national et régional, la recherche et les dispositifs de ressources. Trois tables rondes ont également ponctué la journée sur des sujets emblématiques :

- la place des patients experts dans la formation des professionnels de santé,
- l'éducation thérapeutique du patient dans les maladies rares,
- la problématique des urgences pour les personnes atteintes de maladies rares.

Le forum a réuni 120 personnes et 35 associations maladies rares étaient représentées.

Pour retransmettre au mieux l'information et les échanges pour les personnes qui n'ont pu venir et pour les personnes isolées, les 3 tables rondes étaient filmées. De plus, 11 vidéos individuelles ont également été réalisées autour de personnes représentant des institutions ou des structures maladies rares au niveau régional et national. Ces vidéos sont disponibles sur la chaîne Youtube de l'Alliance Maladies Rares.

Plusieurs partenaires ont contribué à la mise en place de cet évènement : l'ARS Grand Est, la CRSA Grand Est, les Carsat Nord Est et Alsace Moselle, la ville de Nancy et la métropole Grand Nancy.

■ Forum de Marseille le 27 septembre « Vivre avec une maladie rare, vivre avec un handicap »

Placé sous l'angle des maladies rares et du handicap, le forum s'est déroulé pour la première fois au sein du Conseil Départemental des Bouches-du-Rhône, partenaire de cet évènement.

Partant des besoins et des attentes des personnes atteintes de maladies rares, ce forum a également permis d'échanger avec des acteurs du handicap et la MDPH sur l'accompagnement de proximité dans la région PACA ainsi que sur l'inclusion scolaire et professionnelle. Environ 100 personnes ont participé à l'évènement et 30 associations maladies rares étaient présentes.

Des actes sont disponibles sur le site de l'Alliance Maladies Rares.

## La sensibilisation des professionnels aux maladies rares

Tout au long de l'année, les délégués de l'Alliance poursuivent leurs actions de sensibilisation et d'information, auprès des professionnels et futurs professionnels qui sont ou seront confrontés un jour aux maladies rares, avec comme leitmotiv la culture du doute : « et si c'était une maladie rare ? ». Trop de malades sont encore aujourd'hui confrontés à l'errance de diagnostic, à des prises en charge inadéquates ou sont en rupture de parcours.

La sensibilisation ne s'arrête pas aux professionnels de santé mais concerne également le médico-social, le social, les milieux éducatif et de l'entreprise. Ainsi en 2018, des infirmiers, des sages-femmes, des chirurgiens-dentistes, des auxiliaires de puériculture, des sapeurs-pompiers et du personnel d'établissements médico-sociaux ou des MDPH ont été sensibilisés aux maladies rares.

Les délégués profitent des salons, conférences, congrès médicaux (cardiologie, ophtalmologie, urgences, génétique...) ou handicap pour intervenir, tenir des stands et informer.

Acteurs de proximité, les délégués sont également en lien avec les Centres de Référence, de Compétences ou des réseaux tels que les réseaux maladies rares ou les équipes relais handicaps rares.

■ Focus

### Les étudiants pharmaciens de 6e année de l'Université de Reims

Professionnels de proximité par excellence dont le sens de l'écoute et du dialogue permet de conseiller, les pharmaciens peuvent repérer les personnes en errance de diagnostic et apporter leur aide dans le parcours de soins de la personne malade.

La déléguée régionale Grand Est a, pour la troisième année consécutive, sensibilisé les étudiants pharmaciens en officine de 6e année à l'Université de Reims. Conscient de la pertinence de cette sensibilisation initiée il y a deux ans, le doyen de la faculté a choisi d'intégrer des questions sur les maladies rares à l'examen final de cette année.

■ Des consultations d'annonce simulées en Pays de la Loire

Ce projet pédagogique est déployé au sein du CHU de Nantes depuis 2017 auprès des internes de génétique au niveau national. Il a pour but d'améliorer leur formation notamment sur l'annonce diagnostique qui fait maintenant partie du cursus obligatoire de formation des internes en génétique. Des scénarios de consultations d'annonce ont été écrits par différents médecins et sont relus par notre déléguée pour coller au plus près à la réalité. Notre représentante participe à chaque débriefing de consultation. Une session a eu lieu en décembre 2018 et aura lieu dorénavant chaque année, en décembre, sur Nantes pendant 2 jours.

L'Alliance a entamé une réflexion avec la Filière Fava-Multi sur l'organisation d'une stratégie nationale de rencontres communes pluriannuelles Alliance-Filières à destination des professionnels de santé (généralistes/pharmaciens, établissements médico-sociaux, professionnels des milieux de l'éducation et de l'entreprise). Une première rencontre commune est prévue en 2019.

## Le délégué en région, un rôle inter-associatif

■ Un rôle inter-associatif

Pour être au plus près des associations, les délégués organisent différentes actions pour informer, partager et rompre l'isolement notamment à travers des Rencontres Régionales, moments d'information et d'échange entre les adhérents des associations membres de l'Alliance. Si aucune rencontre n'a eu lieu en 2018 en raison de l'organisation des forums régionaux, deux

rencontres régionales ont eu lieu début 2019 à Besançon et Nîmes.

De manière régulière, les délégués associent les associations de malades aux actions qu'ils organisent en région ou participent, à la demande de celles-ci, à des moments de convivialité, de sensibilisation et aux événements en région des associations membres.

## L'accompagnement et le renforcement des délégations régionales

L'Alliance a organisé trois réunions pour l'ensemble de ses délégués en mars, juin et octobre. Ces moments importants ont pour objectif d'apporter les nécessaires connaissances et informations à l'action des délégués en région, en cohérence avec les orientations nationales de l'Alliance et les spécificités des acteurs territoriaux. C'est également un temps fort pour les délégués, moment d'échange, de partage et de convivialité.

**La commission régions**, relancée en fin d'année, veillera à renforcer chacune des délégations en 2019 en renforçant notamment les outils nécessaires aux délégués en région pour assurer leurs missions.

Plusieurs nouveaux délégués et personnes ressources ont rejoint les délégations fin 2018 et début 2019 : pour la Normandie (3), Pays de la Loire (1), PACA (2), Auvergne-Rhône-Alpes (1), Hauts de France (1).

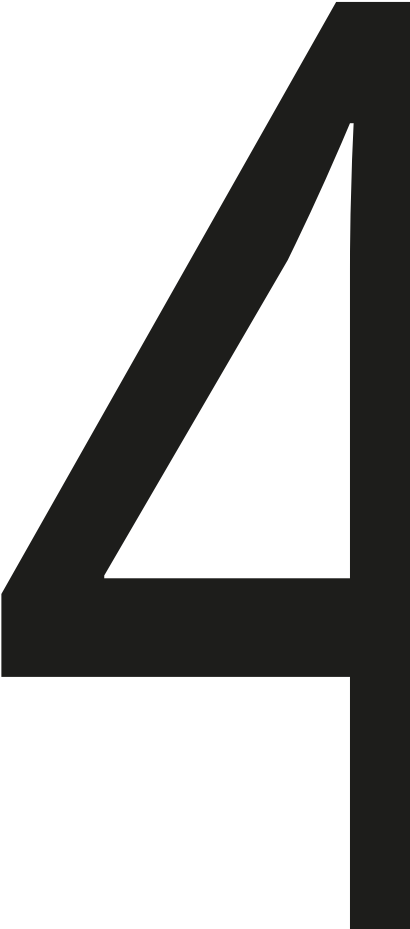


# Partie 4

---

L'ALLIANCE AU SEIN DE LA  
PLATEFORME MALADIES RARES

---



La Plateforme Maladies Rares constitue un centre de ressources unique au monde car elle rassemble sur un même site des représentants d'associations de malades, des professionnels de santé et de la recherche, des acteurs privés et publics, des salariés et des bénévoles ainsi que des intervenants français, européens et internationaux.

Cette plateforme se donne notamment comme objectifs de favoriser la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique, de porter la voix des malades, de soutenir la création et l'activité de toutes les associations de maladies rares grâce à la formation, l'échange d'information et l'entraide, de développer la connaissance et les services d'information en direction de tous les publics, de soutenir et renforcer la recherche sur les maladies rares, indispensable pour parvenir aux traitements, de proposer des espaces de réunion et de travail pour tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares.

L'Alliance a un rôle majeur au sein de cette Plateforme et elle est en interaction avec chacun des acteurs de cette plateforme : Orphanet, Maladies Rares Info Services, Eurordis, l'AFM-Téléthon et la Fondation maladies rares. Plus de 12 représentants œuvrent au quotidien pour son bon fonctionnement et pour favoriser les synergies au sein de cette Plateforme maladies rares.

■ La Plateforme maladies rares, symbole des maladies rares

La Plateforme maladies rares, créée en 2001 et financée en grande partie par l'AFM-Téléthon, a été déterminante pour l'émergence et la reconnaissance des maladies rares en France. Elle fait chaque jour la démonstration que dans les maladies rares, il faut faire converger les expertises et chercher sans cesse à penser dans l'intérêt des malades. Suite au 3e PNMR et à l'émergence de nouveaux acteurs (plateformes d'expertise maladies rares) et au renforcement du rôle des Filières, il y a nécessité et urgence à nous assurer collectivement que toutes ces forces convergent dans la même direction, pour le bien des malades et de leur famille. Pour l'Alliance, la Plateforme doit contribuer à ces « révolutions » et jouer tout son rôle dans cette nécessaire coordination des acteurs promus dans le cadre du 3e PNMR. Elle doit chercher sans relâche à partager et à tirer profit de son expérience de plus de 20 ans de combat dans les maladies rares. Sous l'impulsion des associations, l'année 2018 aura été marquée par le lancement d'une nouvelle dynamique Plateforme.

■ Orphanet

### **19e Forum Orphanet-Alliance Maladies Rares avec le soutien de la Fondation Groupama pour la Santé.**

Comme chaque année, l'Alliance Maladies Rares s'est associée à l'organisation du XIXème Forum des Associations qui s'est tenu le 24 septembre 2018 au siège de la Fondation Groupama autour du thème : **Nouvelles technologies au service de la proximité du malade.**

Au cours de cette journée d'échanges, plusieurs membres de l'Alliance, Nathalie Triclin-Conseil (Présidente), Paul Gimènès (Directeur Général), Marie-Pierre Bichet (Vice-Présidente) et Clément Pimouguet

(Chef de Projet Compagnons Maladies Rares), ont pu ainsi partager leurs expériences, leurs connaissances et leurs attentes sur cette thématique de la proximité qui pose souvent problème dans les maladies rares.

L'Alliance participe au comité de rédaction et de relecture d'Orphanet qui permet notamment de mettre à jour le cahier **« Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations » sur le site d'Orphanet.**

■ La Fondation maladies rares

L'Alliance Maladies Rares a été présente à l'ensemble des Conseils d'Administration et Conseils Scientifiques de la Fondation maladies rares.

L'Alliance a également participé au processus de sélection des projets en Sciences Humaines et Sociales portés par la Fondation maladies rares, projets fondamentaux pour la cause des maladies rares.

L'Alliance a accompagné la Fondation dans la mise en œuvre et le processus de recrutement du nouveau poste de responsable associations au sein de la Fondation maladies rares qui a été relancé. Lyne VALENTINO a été recrutée à ce poste début 2019 par la Fondation maladies rares.

■ Eurordis

L'Alliance était présente à l'événement phare annuel organisé par Eurordis : la Conférence européenne qui s'est déroulée à Vienne en mai 2018.

A cette occasion, l'Alliance a notamment participé à l'Assemblée Générale d'Eurordis et à l'élection des nouveaux membres de son conseil d'administration. Lors de cette AG, Anne-Sophie LAPOINTE a été élue membre du Conseil d'Administration d'Eurordis, au nom de l'Alliance Maladies Rares.

Des conférences et des ateliers de travail sur quelques grandes problématiques des maladies rares à l'échelle européenne (médicaments, Réseaux Européens de Référence, questions sociales, etc.) ont réuni plusieurs centaines de participants et ont permis d'enrichir toutes les personnes présentes.

L'Alliance a par ailleurs participé en 2018 aux deux réunions du Conseil des Alliances nationales à Bruxelles et Paris.

L'Alliance a également été invitée par Eurordis à participer à deux conférences, l'une en Macédoine et la seconde au Maroc, pour partager l'expérience de l'Alliance et des politiques maladies rares en France.

L'Alliance s'est aussi impliquée au sein de RDI (Rare Diseases International), structure associative créée à l'initiative d'Eurordis avec l'engagement d'alliances nationales et de fédérations internationales d'associations telles que les alliances nationales maladies rares des États-Unis, du Canada, du Japon, de Chine et d'Inde. L'Alliance a été, dès le départ, impliquée dans le groupe de préfiguration de cette structure qui compte aujourd'hui plus de 40 membres.

L'Alliance Maladies Rares était également présente à Vienne pour l'assemblée de RDI.

*« Comme souvent, la France et ses plans nationaux sont donnés en exemple pour la prise en charge des maladies rares. Il est important que nous aidions et soutenions les pays moins développés à mettre en place une politique nationale coordonnée pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares »*

Gérard VIENS, Vice-Président de l'Alliance Maladies Rares

## ■ Maladies Rares Info Services

Maladies Rares Info Services est un maillon essentiel d'écoute et de soutien auquel l'Alliance est très attachée. Au-delà de l'investissement important des 7 représentants de l'Alliance au sein du conseil d'administration de Maladies Rares Info Services, l'Alliance s'est attachée, tout au long de l'année, à promouvoir et à relayer son contact que ce soit lors de conférences et de réunions en région mais aussi lors d'événements d'information et de formation pour les associations.

Maladies Rares Info Services a notamment été invité à contribuer lors des Universités d'automne de l'Alliance, lors des Forums en région et lors de différentes réunions de travail.

## ■ AFM-Téléthon

L'Alliance collabore toujours avec force avec l'AFM-Téléthon. Outre l'organisation de la Marche des Maladies Rares organisée dans le cadre du Téléthon, l'Alliance participe au Généthon, créé en 1990 par l'Association Française contre les Myopathies.

Généthon est dédié à la conception et au développement préclinique et clinique de médicaments de thérapie génique pour les maladies rares, avec pour objectif de mettre à la disposition des malades des traitements innovants.

Généthon développe en particulier des thérapies pour les maladies rares neuromusculaires, du système immunitaire, du sang, du foie et de la vision.

La mission de Généthon est de développer des thérapies géniques pour des maladies génétiques rares.

Afin de transformer les résultats de la recherche, en traitements de thérapie génique pour les patients, Généthon a mis en place une organisation intégrée de R&D, combinant excellence interne et collaborations internationales de haut niveau.



# Partie 5

---

ÉVOLUTION DES PARTENARIATS  
ET DONNÉES FINANCIÈRES

---



## Partie événements et partenariats du rapport d'activité 2018

Tout au long de l'année, les partenaires de l'Alliance Maladies Rares se sont mobilisés pour soutenir ses actions :

■ Nos partenaires globaux : l'AFM-Téléthon, Sanofi-Genzyme, la Fondation Groupama pour la Santé et Shire qui ont contribué à la réalisation de l'ensemble de nos activités.

■ Les soutiens sur les actions ciblées :

- DGS (Direction Générale de la Santé)
- FDVA (Fonds pour le Développement de la Vie Associative)
- PTC Therapeutics
- BUROTEL
- ARS Grand Est
- CARSAT Alsace Moselle et Nord Est
- CRSA Grand Est et Normandie
- Métropole Grand Nancy
- O.G.E.C. SACRE CŒUR Ecole Saint Antoine
- Choeur et Orchestre Universitaire de Normandie

■ Les partenaires ayant offert des produits et des services ou des compétences et organisé des événements au profit de l'Alliance :

- Lions Club Paris Sainte Geneviève
- Michel LEDOUX

L'Alliance Maladies Rares remercie l'ensemble de ses donateurs, ponctuels et réguliers, ainsi que ses partenaires pour leur soutien et leur engagement à ses côtés.

# Partie financière du rapport d'activité 2018

## 1. Les grandes lignes financières 2018

Le résultat net comptable est bénéficiaire en 2018.

Les fonds propres progressent également en 2018 permettant ainsi d'assurer l'autonomie financière et la solvabilité de l'Alliance Maladies Rares.

En outre, au 31 décembre 2018, les fonds dédiés correspondent au projet Compagnons Maladies Rares qui a débuté fin 2016 et se terminera en 2021 et au projet de l'application ViMaRare en Poitou Charentes dont la réalisation a été retardée. Cette extension de l'application ViMaRare pour la Poitou Charentes sera terminée en 2019.

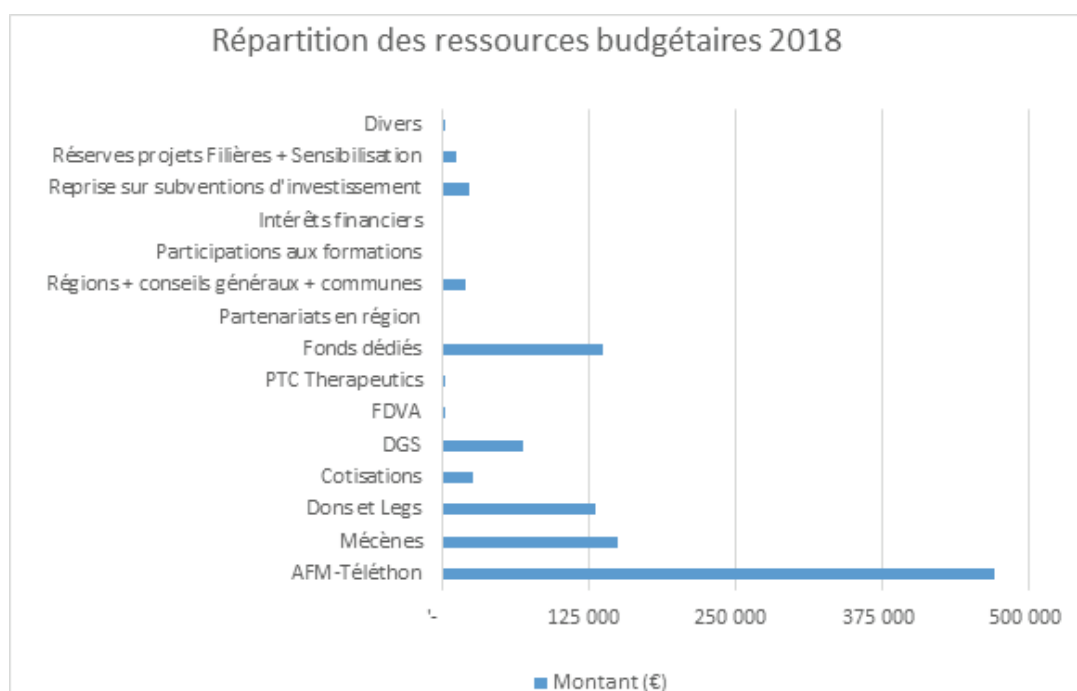
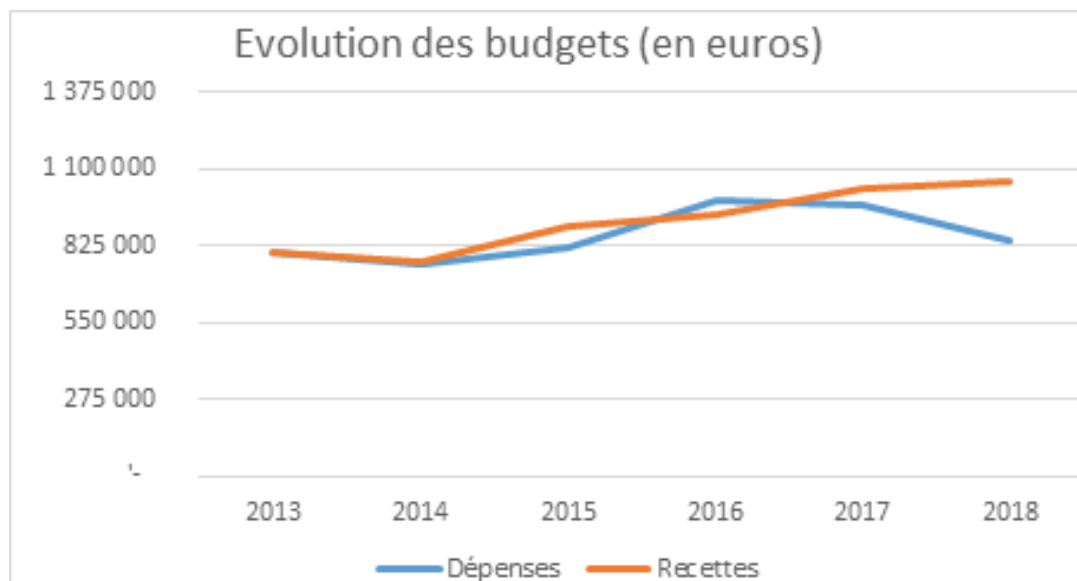
Par ailleurs un legs accepté par les organes statutairement habilités a été comptabilisé en engagements hors bilan en 2018 pour un montant de 315 110 euros. L'Alliance Maladies Rares recevra le montant dès la réalisation du legs sur les exercices suivants.

Enfin les contributions volontaires en nature ont diminué en 2018 : - 26% pour le bénévolat et- 12% pour les dons en nature par rapport à 2017 (il est à noter que la Marche des Maladies Rares 2018 a dû être annulée). Nous n'avons pas pu valoriser cette année le mécénat de compétences.

Evolution des fonds propres (en euros)

	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
Fonds associatif	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314
Réserves	-	-	-	-	80 000	23 746	18 129
Report à nouveau	49 473	56 258	58 923	65 180	58 046	57 261	115 835
Résultat de l'exercice	6 784	2 666	6 257	72 866	57 039	52 956	199 698
Subvention d'équipement	-	22 800	13 967	26 898	50 868	65 730	46 924
Fonds propres	224 571	250 037	247 461	333 258	300 189	368 007	548 900

## 2. Graphiques du rapport d'activité 2018



## La commission finance

L'Alliance a également relancé sa commission finance dont l'objectif est de réaliser un bilan et de projeter à l'Alliance une politique de mécénat et une politique donateurs afin de préparer l'Alliance sur les 5 prochaines années.



# Partie 6

---

FONCTIONNEMENT INTERNE  
ALLIANCE MALADIES RARES

---

## La vie des instances

L'Alliance a tenu son Assemblée Plénière le 23 mai 2018 en présence de 67 associations. Malgré les grèves, les associations se sont fortement mobilisées pour participer à ce temps essentiel de la vie du collectif.

A cette occasion, la Présidente Nathalie Triclin-Conseil et le Directeur Général Paul Gimènès ont présenté avec succès les grandes perspectives 2018-2019 pour l'Alliance Maladies Rares.

L'objectif pour les années 2018 et 2019 est de pouvoir améliorer la capacité de contribution de l'Alliance en renforçant notamment les RIMes qui permettent d'informer les membres et de faire remonter de l'expertise à l'Alliance, mais aussi les groupes de travail. 3 groupes de travail, sur le diagnostic, la recherche/traitement et sur les questions handicap, et un comité éthique et société seront à l'œuvre dans cette période.

Les associations ont eu le plaisir d'échanger avec l'invité de cette journée, **Raphaël Thiéry**, artiste multifacettes, qui est revenu pour nous sur la tournée de la pièce de théâtre « Ecoute donc voir » qui retrace son parcours où la maladie a certes imprimé une marque importante mais qui n'a pas empêché l'éclosion d'un talent artistique et surtout l'épanouissement d'un homme. Cette pièce, soutenue par la Filière Anddi-Rares, a servi de support pour sensibiliser le public à l'occasion notamment de la Journée Internationale des Maladies Rares.

**Comme chaque année un renouvellement par tiers du Conseil National de l'Alliance a eu lieu.** Ont été reconduites dans leur mandat dans le 1er collège : l'AFM-Téléthon, représentée par Jean-François Malaterre, l'Association Fragile X France, représentée par Emilie Weight, l'Association Française de la Maladies de Fanconi, représentée par Marie-Pierre Bichet, l'Association Française du Syndrome d'Angelman, représentée par Gérard Viens, l'Association Francophone des Glycogénoses, représentée par Anne Hugon. L'Association Française contre les Neuropathies Périphériques, représentée par Jean-Philippe Plançon, a quand à elle été élue pour la première fois.

Et dans le 2e collège : HTAP France, représentée par Mélanie Gallant-Dewavrin.

## ■ Travaux du Bureau et du Conseil national de l'Alliance

Le Bureau s'est réuni 8 fois en 2018 et le Conseil national a rassemblé ses conseillers 6 fois.

Comme cela avait été le cas en 2017, le nouveau format des réunions du Conseil National a permis aux conseillers de se réunir le matin pour les prises de décisions et de consacrer l'après-midi à des réunions et des débats thématiques.

En 2018, le Conseil national a mené des réflexions et des débats sur les thématiques suivantes :

- Réflexion autour de la question : « Comment mieux impliquer les associations de malades dans la recherche sur les maladies rares ? » (Perspectives RIME du 22 mars 2018),
- Débat autour de l'actualité de la révision des lois bioéthiques (perspectives auditions de l'Alliance auprès du Comité Consultatif National d'Éthique et du Conseil d'État),
- Présentation de la note du comité éthique et société relative à la révision des lois de bioéthique et échanges avec les conseillers nationaux,
- Atelier/débat autour du 3e Plan National Maladies Rares.

## ■ Les commissions et les groupes de travail

Groupe de travail ad hoc avec les Filières de santé maladies rares – Nouvelle collaboration avec les Filières de santé maladies rares.

Le groupe s'est réuni à 4 reprises avec les Filières de santé maladies rares pour coordonner les travaux inter-Filières avec les actions de l'Alliance Maladies Rares et d'une manière plus générale, avec celles de la Plateforme Maladies Rares.

Le **Comité Éthique et Société** s'est réuni 4 fois pour prolonger sa réflexion dans la perspective de la révision des lois de bioéthiques. Ses travaux seront présentés en 2019 à l'occasion d'une RIME spécialement dédiée. L'Alliance a par ailleurs été auditionnée au sein du CCNE et du CE concernant ces sujets.

Préfiguration et lancement fin 2018, début 2019 du **groupe vie associative**, de la **commission région** et de la **commission finance** afin de mettre en œuvre les nouvelles dynamiques concernant ces champs.

Préfiguration et lancement fin 2018 et début 2019 **de 3 nouveaux groupes de travail dédiés au diagnostic, à la recherche/traitement et aux questions du handicap**. Ces derniers permettront à l'Alliance de contribuer aux différentes actions du PNMR 3 qui se mettent progressivement en place (AAP ETP, PNDS, Plateformes expertise maladies rares etc.).

## ■ Evolution de l'équipe permanente

L'équipe de l'Alliance s'est largement étoffée en 2018.

Paul Gimènès, Directeur Adjoint en Charge du Plaidoyer depuis 2012, a été nommé à l'unanimité, par le Conseil national, Directeur Général de l'Alliance Maladies Rares début 2018 pour succéder à Alain Fontaine.

L'année 2018 a été marquée par de nombreux recrutements.

Le projet compagnon se mettant en œuvre progressivement (V. Supra), l'Alliance a pu recruter en 2018, 7 « Compagnons Maladies Rares ». Ce sont 7 nouvelles salariées basées en région Nouvelle-Aquitaine : Ouiza Amrane, Emilie Boisset, Laëtitia Del-Saz, Aline Iemfre, Sylvie Jeannot, Fabienne Menault et Emmanuelle Renard. Au siège, Sabine Bru-Turgeman, responsable communication depuis le 15 juin 2018, succède à Marie Roinet-Tournay; Clément Gélinau, assistant communication depuis le 4 octobre 2018 succède à Cindy Voitus; et Claire Dubos, chargée de coordination plaidoyer, a quitté ses fonctions en mai 2018.

Formation interne des salariés, renforcée en 2019.

L'année 2018 a aussi été marquée à l'Alliance par une double formation interne. Ségolène Aymé et Serge Braun ont pu ainsi enrichir les connaissances de l'équipe salariée sur les maladies rares et les stratégies de recherches.

## ■ L'engagement des bénévoles

Les bénévoles ont consacré 13 247 heures pour la réalisation d'actions et d'activités pour l'Alliance Maladies Rares. Ces heures de bénévolat équivalent à 7,28 Equivalents-Temps Plein (ETP) et sont valorisées au taux horaire du SMIC en vigueur pour un montant de 130 571 euros.



# Partie 7

---

ANNEXES

---



## SOMMAIRE :

LE CONSEIL NATIONAL DE L'ALLIANCE MALADIES RARES	55
LES MEMBRES DU CONSEIL NATIONAL ET DU BUREAU ÉLUS LE 23 MAI 2018	57
LES DÉLÉGUÉS 2018 DE L'ALLIANCE MALADIES RARES	59
LES ASSOCIATIONS MEMBRES DE L'ALLIANCE	60
LES REPRÉSENTATIONS 2018 DE L'ALLIANCE MALADIES RARES DANS LES GRANDES INSTANCES DE SANTÉ PUBLIQUE	64
L'ÉQUIPE DE L'ALLIANCE	65
LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES	66

# Le Conseil National de l'Alliance Maladies Rares



Nathalie Triclin-Conseil  
Présidente



Marie-Pierre Bichet  
Vice-Présidente



Gérard Viens  
Vice-Président



Catherine Dervieux  
Trésorière



Zakia Beghdad  
Secrétaire



Aurélie Davenel



Jean-François Malaterre



Hubert De Larocque



Paul-Antoine De Neef



Hanane Douibi



Michèle Auzias



Jacques Bernard



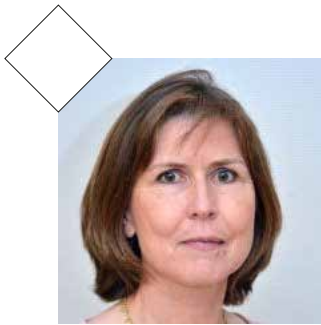
Hélène Berrue-Gaillard



Mélanie Gallant-Dewavrin



Emilie Weight



Anne Hugon



Anne-Sophie Lapointe



Francis Marre



Jeanne Hérault



Françoise Tissot



Jean-Philippe Plançon

## Les membres du Conseil National et du bureau élus le 23 mai 2018

Présidente Nathalie Triclin-Conseil	Association des Patients de la Maladie de Fabry (APMF)
Vice-Présidente Marie-Pierre Bichet	Association Française de la Maladie de Fanconi (AFMF)
Vice-Président Gérard Viens	Association Francophone du Syndrome d'Angelman (AFSA)
Trésorière Catherine Dervieux	Association Française du Syndrome de Williams et Beuren (Williams France)
Secrétaire Zakia Beghdad	Association Française des Syndromes d'Ehlers Danlos (A.F.S.E.D.)
Aurélie Davenel	Association Française du Syndrome Gilles de la Tourette (AFSGT)
Jean François Malaterre	AFM-Téléthon
Michèle Auzias	Association Smith-Magenis 17 France (ASM 17)
Jacques Bernard	Association François Aupetit (AFA)
Hélène Berrue-Gaillard	Association Maladies Foie Enfants (AMFE)
Hubert de Larocque-Latour	Association Tanguy Moya Moya
Paul-Antoine De Need	Association «Syndrome Moebius France»
Hanane Douibi	NAEVUS 2000 France Europe
Mélanie Gallant-Dewavrin	HTAP France
Anne Hugon	Association Francophone Des Glycogénoses (AFG)
Anne-Sophie Lapointe (*)	Association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)

Jeanne Hérault	Association Inflamm'œil
Francis Marre	Les Enfants du Jardin
Jean-Philippe Plançon	Association Française contre les Neuropathies Périphériques dysimmunitaires (AFNP)
Françoise Tissot	Association contre les Maladies Mitochondriales (AMMI)
Emilie Weight	Fragile X France

(\*) : suite à la prise de poste à la DGOS, qui honore le monde associatif, en tant que cheffe adjointe de la mission maladies rares au sein de la DGOS, Anne-Sophie Lapointe a démissionné de son mandat de représentation de l'Association VML en septembre 2018.

## Les délégués 2018 de l'Alliance Maladies Rares

Région / Département	Nom	Prénom
Nouvelle-Aquitaine	TISSOT	Françoise
Nouvelle-Aquitaine	VERLHAC	Corinne
Auvergne - Rhône - Alpes	FOUCAUX	Christian
Auvergne - Rhône - Alpes	JEANDEL	Patricia
Auvergne - Rhône - Alpes	HERASSE	Muriel
Normandie	DELPERIE	Nicole
Normandie	LANOE	Corinne
Normandie	GUILLEREZ	Virginie
Bretagne	VOLF	Ginette
Centre Val de Loire	HUGUET	Alain
Grand Est	THUAULT- VARNET	Isabelle
France - Comté - Bourgogne	BOURDIN- THIZY	Laurence
Ile de France	GENESTE	Didier
Ile de France	MORIN	Paulette
Ile de France	LAMARCHE	Dominique
Ile de France	CIZEAU	Isabelle
Occitanie	TOUPNOT	Thierry
Occitanie	ALLARD	Badia
Occitanie	DERO	Pascal
Hauts de France	DECOTTE	Régine
PACA	AUZIAS	Michèle
PACA	LAMURE	Hervé
PACA	BALEYDIER	Claudie
PACA	GUEDES	Monique
PACA	HANRIAT	Philippe
PACA	VETTIER- SINQUIN	Florence
Pays de la Loire	LE BERRE	Dominique
Pays de la Loire	ROPERT CONQUER	Françoise

## Les associations membres de l'Alliance

Acromégales, pas seulement,  
ADAAT Alpha 1-France  
AFM-Téléthon  
Algodystrophie Beaucoup Plus Fort  
Alliance Menkès France  
Alliance Syndrome de Dravet  
Amis de ADNP France  
APF France Handicap (ex Association des Paralysés de France)  
Association ADAMTS 13  
Association AG1 2 3 Soleil- Acidurie glutarique de type 1  
Association ALLIANCE 22- FR  
Association Alliance Arthrogrypose  
Association Alliance Sanfilippo  
Association Anémies  
Dysérythroïétiques Congénitales  
Association Bardet-Biedl  
Association Bernard-Pépin pour la maladie de Wilson  
Association CADASIL France  
Association Charcot-Marie-Tooth-France  
Association CHARGE  
Association Connaître les Syndromes Cérébelleux  
Association Contre la Maladie Rare Myoclonique d'Unverricht-Lundborg  
Association contre les Maladies Mitochondriales  
Association Cutis Laxa Internationale  
Association de Défense des Polyhandicapés  
Association de l'Ostéogénèse Imparfaites  
Association de Parents d'Enfants atteints de Hernie Diaphragmatique  
Association de patients auant une Dyskinésie Ciliaire Primitive  
Association de soutien à la Recherche et aux personnes concernées par la Maladie de Kennedy  
Association des Familles Galactosémiques de France  
Association des Groupes Amitié Turner  
Association des Malades Atteints de Dystonie  
Association des Malades des Vaisseaux du Foie  
Association des malades du syndrome de McCune-Albright  
Association des Malades Souffrant d'Angio-Oedème par un déficit en C1 Inhibiteur  
Association des Pancréatites Chroniques Hérititaires  
Association des Parents d'Enfants souffrant du Syndrome de l'Anti-Convulsivant  
Association des Patients de la Maladie de Fabry  
Association des Patients porteurs de Tumeurs Endocrines Diverses  
Association des personnes atteintes de rachitisme vitamino-résistant hypophosphatémique  
Association des Personnes Atteintes du Syndrome de Currarino  
Association des Personnes concernées par le Tremblement Essentiel  
Association des Personnes de Petite Taille  
Association des Pseudo-Obstructions Intestinales Chroniques  
Association des Aclérodermiques de France  
Association du Locked In Syndrome  
Association du Syndrome de l'insensibilité aux androgènes  
Association du Syndrome de Wolfram  
Association Enfants de la Lune  
Association Entraide aux Malades de Myofasciite à Macrophages  
Association Epi Têtes  
Association Française Contre l'Algie Vasculaire de la Face  
Association Française contre l'Amylose  
Association Française contre les Neuropathies Périphériques dysimmunitaires  
Association Française de Crigler-Najjar  
Association Française de l'Ataxie de Friedreich  
Association Française de l'Hémiplégie Alternante  
Association Française de l'Hypotension Orthostatique Idiopathique  
Association Française de la Cystite Interstitielle

- Association Française de la Déficience Congénitale en Saccharase et Isomaltase
- Association Française de la Fièvre Méditerranéenne Familiale
- Association Française de la Maladie de Behçet
- Association Française de la Maladie de Blackfan-Diamond
- Association Française de la Maladie de Fanconi
- Association Française de l'Atrésie de l'Oesophage
- Association Française de Narcolepsie-Cataplexie
- Association Française de Vestibulopathie Bilatérale Idiopathique
- Association Française des Dysplasies Ectodermiques
- Association Française des Familles ayant un enfant atteint du Syndrome de Silver Russel ou né Petit pour l'Age Gestationnel
- Association Française des Fibromyalgiques
- Association Française des Hémophiles
- Association Française des Intolérants au Gluten
- Association Française des Lipodystrophies
- Association Française des Malades Atteints de Porphyries
- Association Française des Malades de la Thyroïde
- Association Française des Malades du Myélome Multiple
- Association Française des Malades Héritaires du Rythme Cardiaque
- Association française des Pneumopathies Interstitielles de l'Enfant
- Association Française des Syndromes de Costello et CFC
- Association Française des Syndromes d'Ehlers Danlos
- Association Française du Diabète Insipide
- Association Française du Gougerot-Sjögren
- Association Française du Lupus et autres maladies auto-immunes
- Association Française du Syndrome d'Angelman
- Association Française de Cornelia de Lange
- Association Française du Syndrome de Fatigue Chronique
- Association Française du Syndrome Gilles de la Tourette
- Association Française du Syndrome de Klippel Feil
- Association Française du Syndrome de Lowe
- Association Française du Syndrome de Rett
- Association Française du Syndrome de Rubinstein-Taybi
- Association Française du Syndrome d'Ondine
- Association Française du Syndrome Phelan-McDermid
- Association Française du Vitiligo
- Association Française Hailey-Hailey Darier
- Association France Lafora
- Association François Aupetit
- Association Francophone contre la Polychondriete Chronique Atrophiante
- Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung
- Association Francopjone des Glycogénoses
- Association Francophone Hypertriglycéridémies Majeures Génétiques
- Association Genespoir
- Association Handy, Rare et Poly
- Association Hémochromatose France
- Association Histiocytose France
- Association Huntington Avenir
- Association Huntington France
- Association Hypertension Artérielle Pulmonaire France
- Association Ichtyose France
- Association Inflam'oeil
- Association Internationale de la Maladie de Buerger
- Association Internationale des Malades souffrant de Kystes méningés de Tarlov
- Association internationale Dystrophie Neuro Axonale Infantile
- Association K20
- Association Kératocône
- Association Les Feux Follets



Association Maladie Rendu Osler-HHT  
Association Maladies Foie Enfants  
Association MARFANS  
Association MED13L Syndrome  
Association Microphthalmie France  
Association nationale contre les maladies rares du péritoine  
Association Nationale des Cardiaques Congénitaux  
Association Nationale des Parents d'Enfants Aveugles  
Association national des retards mentaux liés à l'X  
Association Nationale pour les Personnes Sourdeaveugles  
Association Neurofibromatoses & Recklinghausen  
Association Ollier-Maffucci Europe  
Association Paratonnerre  
Association Pemphigus-Pemphigoïde France  
Association Pierre Enjairan Fibrose Pulmonaire Idiopathique  
Association pour Aider, Informer, Soutenir Etudes & Recherches pour la Syringomélie et de Chiari  
Association pour la Lutte Contre L'Alcaptonurie  
Association pour la Lutte contre les maladies inflammatoires du foie et des voies Biliaires  
Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique  
Association pour la Recherche sur l'Atrophie Multisystématisée- Information-Soutien en Europe  
Association pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose  
Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques  
Association Pour l'Information sur les Maladies à Eosinophiles  
Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville  
Association Smith 17 France  
Association SOS Desmoïde  
Association Spina Bifida et Handicaps Associés

Association Strümpell Lorrain  
Association sur le Syndrome de Déficit en Glut1  
Association sur les Cavernomes Cérébraux  
Association Surrénales  
Association Syndrome de Kabuki  
Association Syndrome de Kleine-Levin  
Association Syndrome de Rokitansky- MRKH  
Association Syndrome Moebius France  
Association Tanguy Moya- Moya  
Association Tremplin- Syndrome de Pierre Robin  
Association Vaincre les Maladies Lysosomales  
Association Vanille-Fraise  
Association Vivre Mieux le Lymphoedème Autour d'Anais  
Autour des Williams  
Barth France  
Centre National des Associations de Fibromyalgiques  
Comité de Liaison et d'Action des Parents d'Enfants et d'Adultes atteints de Handicaps Associés  
Connaître et combattre les myélodysplasies Craniopharyngiome-Solidarité  
DEBRA-France  
Ensemble Contre l'Amyotrophie Spinale de type 1  
Epilepsie-france  
Fédération des Associations d'étude pour l'Insertion sociale des personnes porteuse d'une Trisomie 21  
Fédération Française des Associations de Maladies de l'Hémochromatose  
Fédération Française du Syndrome de Williams et Beuren  
FOP France  
Fragile X France  
France Acouphènes  
France Alström  
France Choroidéramie  
France DFT  
France Lymphangioléiomyomatose  
France Vascularites

Fructos'Amis pour la Vie- association  
française des Intolérants au Fructose  
Génération 22  
GENIRIS  
Groupe de liaison et d'information Post-Polio  
HPN France  
Hypoparathyroïdisme France  
Hypophosphatasie Europe  
Immuno-déficience héréditaire : recherche,  
Information, Soutien  
Incontinentia Pigmenti France  
Koolen de Vries France  
KOURIR  
La Vie par un Fil  
Le sourire de Ludie contre le Sjögren-  
Larsson  
Les enfants de feu, unis face à l'érythéralgie  
primaire  
Les Enfants du Jardin  
Les Petits Bourdons  
Les P'tits Courageux  
Lesch Nyhan Action  
Ligue contre la Cardiomyopathie  
Ligue Nationale Contre le Cancer  
Lupus France  
Malinas-Syndrome de Gorlin France  
Mieux Vivre avec le Syndrome de Joubert  
Mosaiques Association des «X Fragile»  
Naevus 2000 France-Europe  
NEM France  
Noonan Association  
Ouvrir les Yeux  
Paralysie Supranucléaire Progressive France  
PCDH19 France  
POLYPOSES FAMILIALES  
Prader-Willi France  
PXE France  
Rétina France  
Sans Diagnostic et Unique  
SOS GLOBI  
Sotos association- l'Eveil  
Syndrome de Cohen Internationale  
UNAPEI  
Union des associations Huntington Espoir  
Vaincre la Mucoviscidose  
Vaincre la Papillomatose Respiratoire  
Récurrence

Valentin Association de Porteurs  
d'Anomalies Chromosomiques  
VHL France  
Vigifavisme  
Vivre sans ThyroPide  
Waldenström

# Les représentations 2018 de l'Alliance Maladies Rares dans les grandes instances de santé publique et relations associatives

INSTANCES		TITULAIRE	SUPPLÉANT
Ministère de la Santé	Comité Stratégique	Nathalie Triclin-Conseil	Paul Gimènès
	Comité opérationnel		
	Copil des Filières de Santé Maladies Rares		
	CLS : Comité de suivi de labellisation des centres de référence		
CNCPH (Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées)		Christel Nourissier	Paul Gimènès
Comité d'Entente des personnes handicapées		Martine Depuy	Paul Gimènès
HAS (Haute Autorité de Santé)	Commission de transparence	Gérard Viens	
ANSM (Agence Nationale de Sécurité du Médicament)	Membre du Conseil d'Administration	Hélène Berrue-Gaillard	
	Comité deontologie	Hélène Berrue-Gaillard	
BNDMR (Banque Nationale de Données Maladies Rares)	Comité de pilotage	Marie-Pierre Bichet	
	Comité Scientifique	Claude Baleydièr	
Agence de la biomédecine	Conseil d'orientation	Nathalie Triclin-Conseil	
CNDNN (Comité National de Dépistage Néonatal)		Nathalie Triclin-Conseil	Paul Gimènès
INSERM	GRAM (Groupe de Réflexion avec les Associations de Malades)	Martine Depuy	
	Comité éthique	Anne-Sophie Lapointe	
	Comité éthique (évaluation)	Viviane Viollet	Marie-Christine de la Morlais
	Comité pédiatrie	Hélène Berrue-Gaillard	
France Assos Santé	Membre du Conseil d'Administration	Nathalie Triclin-Conseil	Paul Gimènès
	Commission Réseau	Paul Gimènès	Nathalie Triclin-Conseil
LEEM (Les entreprises du médicament)	Groupe de travail «Maladies Rares»	Nathalie Triclin-Conseil	Paul Gimènès
Fondation Maladies Rares	Conseil d'Administration	Nathalie Triclin-Conseil	
	Conseil Scientifique	Michel Cerbelle	
	Appel à projet en SHS	Paul Gimènès	
Généthon	Conseil d'Administration	Nathalie Triclin-Conseil	
Maladies rares info services	Conseil d'Administration	Zakia Beghdad, Marie-Christine de la Morlais, Catherine Dervieux, Anne Hugon, Marie-France Lebacqz, Marie-Pierre Bichet, Jacques Bernard	
Eurordis	Conseil des Alliances (CNA)	Nathalie Triclin-Conseil, Marie-Pierre Bichet, Paul Gimènès	
Rare Diseases International		Gérard Viens	

# L'équipe de l'Alliance



Paul Gimenes  
Directeur Général



Manuela Neves  
Assistante de direction



Marc Sprunck  
Responsable Réseau  
Associations



Alexia Poupard-Ruamps  
Responsable Actions  
Régions



Kim-Ly Nguyen Huu  
Responsable  
Administration Finances



Sabine Bru-Turgeman  
Responsable  
Communication



Clément Gélineau  
Assistant de  
Communication



Clément Pimouguet  
Chargé de Projet  
«Compagnons Maladies Rare»



Laëtitia Del-Saz  
Compagnon Maladies  
Rares



Ouiza Amrane  
Compagnon Maladies  
Rares



Aline Iemfre  
Compagnon Maladies  
Rares



Fabienne Menault  
Compagnon Maladies  
Rares



Sylvie Jeannot  
Compagnon Maladies  
Rares



Emmanuelle Renard  
Compagnon Maladies  
Rares



Emilie Boisset  
Compagnon Maladies  
Rares

## Les Filières de Santé Maladies Rares

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 :

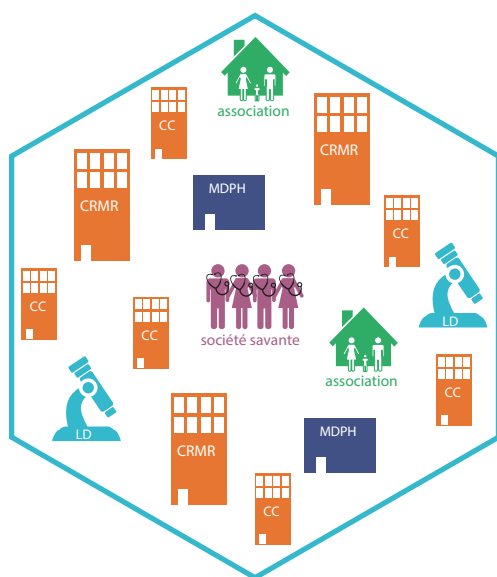
- Des centres de Référence Maladies Rares (CRMR),
- Les Centres de compétences qui leurs sont rattachés,
- Toute structure de soins travaillant avec les CRMR et leurs centres de compétences,
- Des laboratoires et plateformes de diagnostic approfondi,
- Des professionnels et structures des secteurs social et médico-social,
- Des équipes de recherche fondamentale, clinique et translationnelle,
- Des associations de personnes malades.

### Depuis quand les FSMR existent-elles ?

Le 1er Plan National Maladies Rares (2005-2008) a permis de structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares. 131 Centres de Référence, regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés à ce jour.

Le 2e Plan National Maladies Rares (2011-2016) prévoit la coordination des acteurs et structures concernés par un ensemble cohérent de maladies rares, 23 Filières de Santé Maladies Rares ont ainsi été identifiées en 2014 pour répondre à cet objectif.

### Les acteurs de la Filière de Santé Maladies Rares :



CRMR : Centre de Référence Maladies Rares

CC : Centre de Compétences

MDPH : Maison Départementale des  
Personnes Handicapées

LD : Laboratoire de Diagnostic





---

**Alliance Maladies Rares**  
**Plateforme Maladies Rares**  
**96 rue Didot - 75 014 Paris**  
**Tél. 01 56 53 53 40**  
**contact@maladiesrares.org**  
**www.alliance-maladies-rares.org**

---



AllianceMaladiesRares



AllianceMR



alliance-maladies-rares



AllianceMR1

---



L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien de :



et de :

