



AGORARE

le semestriel de l'Alliance



p. 4
Porter la voix
des malades

LE POINT SUR LE
3^e PLAN NATIONAL
MALADIES RARES

semestriel édité par l'Alliance maladies rares - alliance-maladies-rares.org

PORTER LA VOIX
DES MALADES

10 Retour sur le
congrès

VIE DU COLLECTIF

20 L'Alliance fête
ses 20 ans

VIE EN RÉGIONS

26 Pays-de-la-Loire
à l'honneur

SOMMAIRE

4

PORTER LA VOIX DES MALADES

Actualités des maladies rares

- 4-5 Le point sur le 3^e plan national maladies rares
- 6 Plan national maladies rares :
des appels à projets ambitieux
- 7 Filières santé maladies rares :
des associations impliquées
- 8 Enquête maladies rares & COVID :
les grands enseignements
- 9 Filières santé maladies rares : le rôle des gouvernances

Événements

- 10-11 Retour sur le congrès de l'Alliance
- 14-15 Laurence Tiennot-Herment : un Téléthon 2020 inédit

14

VIE DU COLLECTIF

Former, informer

- 14 Observatoire de l'action associative
- 15 Renforcer les associations : la priorité de l'Alliance
- 16 Les Universités d'automne de l'Alliance
- 17 Forums Maladies Rares Info Services
- 17 Formations à l'écoute
- 18 Covid : les associations s'adaptent
- 19 Fondation Maladies Rares : accompagner les projets
de recherche

- 20-21 **Repère historique**
L'Alliance fête ses 20 ans

22

VIE EN RÉGION

- 22 Journées régionales associations et familles
- 23 Journée internationale des maladies rares
- 24 Plateforme d'expertise maladies rares
- 25 Délégations régionales
- 26-27 Les bénévoles en Pays-de-la-Loire
- 28-29 Projet expérimental compagnons maladies rares
en Nouvelle-Aquitaine

30

NOUS CONNAÎTRE

- 30 Conseil national, bureau
- 31 Délégations régionales
- 32 Équipe permanente
- 33 Plateforme Maladies Rares

Édité par l'Alliance maladies rares
96 rue Didot - 75014 Paris

Directeur de la publication :
Paul Gimènès

Rédacteur en chef
Marc Sprunck
communication@maladiesrares.org

Conception-réalisation :
Alliance maladies rares

Ont participé à ce numéro :
Anne-Sophie Lapointe, Julie Laigre,
Paul Gimènès, Hélène Thiollet,
Marc Sprunck, Julien Schoevaert,
Elodie Crépieux,
Clément Pimouquet,
Anne-Sophie Blanchard

Crédits-photos :
iStock, Antoine Bonfils,
Lionel Pagès, Unplash, Hadrien
Duré/Eurordis, AFM-Téléthon

Dépôt légal : novembre 2020
Impression : Wauquier
ISSN en cours



Nathalie Triclin-Conseil
Présidente de l'Alliance
maladies rares

ÉDITO

C'est un immense plaisir de vous annoncer la naissance d'AGORARE, le nouveau magazine de l'Alliance maladies rares. Ce format semestriel, que nous souhaitons plus dense et plus convivial, complète notre dispositif d'informations avec l'objectif de donner une perspective aux mobilisations qui nous animent pour porter la voix des malades. Il s'adresse à l'ensemble de la communauté des maladies rares, au premier chef les associations membres de notre collectif, les malades et familles qu'elles rassemblent, afin de faciliter l'appropriation par le plus grand nombre des enjeux et évolutions qui structurent le paysage des maladies rares.

Il permettra aussi de mieux faire connaître les actions menées au sein du collectif pour accompagner les associations de l'Alliance dans leur indispensable mission auprès des malades et les nouvelles dynamiques de proximité que nous mettons en place. Ce premier numéro nous donne l'occasion de revenir en profondeur sur les dernières actions réalisées et à venir par et pour ces deux poumons de l'Alliance que sont nos associations membres et nos bénévoles en région.

Il s'inscrit par ailleurs dans un contexte tourmenté à l'heure où notre pays doit affronter la seconde vague de l'épidémie de COVID-19. Vous trouverez dans les

pages qui suivent les principaux résultats de l'enquête COVID-19 et maladies rares que nous avons diffusée entre mai et juillet derniers et qui démontre notamment le rôle essentiel joué par les acteurs maladies rares pour nos familles. Nous reviendrons également sur l'implication essentielle des associations de malades pour dessiner le futur des maladies rares dans ce nouveau contexte, sujet central de notre premier congrès organisé le 3 novembre dernier en visioconférence.

Puisse ce nouveau format contribuer à ce que chacune et chacun concernés par une maladie rare se sentent pleinement partie prenante de ces combats. Puisse-t-il soutenir les associations membres dans leur mission d'information et de communication si complexe à mettre en œuvre au regard des changements majeurs qui surviennent chaque jour dans notre écosystème. Puisse-t-il enfin renforcer les liens qui nous unissent les uns aux autres et qui seront si précieux dans les mois qui viennent pour faire entendre les malades.

Je vous souhaite une bonne lecture d'AGORARE et vous invite à diffuser ce magazine sans modération dans vos réseaux.

Faisons alliance pour les maladies rares.
Plus fort ensemble.

PORTER LA VOIX DES MALADES



3^e plan national maladies rares 2018-2022 Le regard de la Direction générale de l'offre des soins

Le plan national maladies rares (PNMR3), lancé en juillet 2018, a mis l'accent sur les actions favorisant la réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques et thérapeutiques des personnes malades et de leurs proches en choisissant de soutenir des leviers concrets pour accompagner les parcours de vie et les recommandations de bonnes pratiques à destination des professionnels.

En Europe, les maladies rares concernent environ 25 millions de personnes. Depuis 2004 et le lancement de 3 plans successifs, la France a mis en place un dispositif unique pour accompagner plus de 3 millions de nos concitoyens atteints et leur entourage grâce à l'expertise, reconnue au niveau international, de sa médecine et de sa recherche, mais aussi à la forte mobilisation des familles, des associations et des professionnels.

5 ambitions

Le PNMR3 est porteur de 5 ambitions qui renforceront l'articulation entre le soin et la recherche, au premier rang desquelles figure l'engagement fort du plan autour de la limitation des impasses diagnostiques et thérapeutiques. La priorité consiste à mieux accompagner les personnes malades dans leur parcours médical mais également dans leur parcours de vie. Sur ce point, la

stratégie de mobilisation et de soutien en faveur des aidants, lancée en octobre 2019, contribue à atteindre les objectifs du PNMR3 en la matière, en ciblant de manière très concrète la vie des personnes et de leurs proches.

L'annonce d'une maladie rare s'accompagne le plus souvent d'une complexité dans le suivi du parcours avec la maladie et très souvent l'annonce d'une impasse thérapeutique. Il existe un grand nombre de maladies rares mais elles sont très différentes entre elles. Cette hétérogénéité se retrouve également pour une même maladie. La prise en charge clinique et sociale à l'hôpital et dans les lieux de vie des personnes malades variera alors en fonction de chaque personne, de chaque famille. Cette complexité implique une singularité du soin dans l'organisation hospitalière des maladies rares qui se retrouve aussi dans la recherche médicale. Celle-ci doit en effet en permanence inventer de nouveaux chemins d'ex-

pertise dans le soin et dans de nouvelles méthodes de recherche clinique pour valider des objectifs d'efficacité avec le patient au centre des décisions prises. Le savoir expé-rientiel du patient devient une nouvelle source de pistes d'amélioration de la qualité de la prise en charge de la maladie rare.

Depuis 2018, le dépistage néonatal est organisé par des centres régionaux relevant désormais du pilotage des agences régionales de santé (ARS), dont les investissements à venir dans des équipements performants augmenteront le nombre de maladies dépistées.

Une coordination nationale et européenne

Concrètement, une première action du plan national pour lutter contre les impasses diagnostiques et thérapeutiques a consisté à labelliser 23 filières de santé maladies rares. Leur rôle est essentiel – pour les personnes malades comme pour les professionnels – dans les domaines de l'information, de la formation, du dépistage, du recours aux outils diagnostiques notamment les plateformes d'analyse génomique. Ces filières fonctionnent en lien étroit avec les centres de référence, de compétence maladies rares et les centres de ressources et compétences identifiés. Ces équipes disposent d'une expertise élevée dans le domaine du soin, de la recherche et de la formation.

Depuis le lancement du PNMR3, des appels à projets sont organisés pour harmoniser les parcours de diagnostic et les prises en charges (PNDS, protocoles nationaux de diagnostic et de soins) et pour coordonner les acteurs des maladies rares dans les territoires, les plateformes d'expertise maladies rares dont 4 projets sont dédiés aux territoires d'Outre-mer. Il s'agira à chaque fois de placer la personne malade au cœur des parcours de soins avec également plus de 200 nouveaux programmes d'éducation thérapeutique du patient dédiés aux maladies rares.

En cohérence avec les actions nationales, la France a renforcé depuis 2019 sa place de leader



Anne-Sophie Lapointe,
cheffe de projets adjointe,
mission maladies rares,
DGOS

de la politique de soins transfrontaliers en coordonnant 3 réseaux européens de référence maladies rares supplémentaires, ce qui porte à 8 les réseaux européens portés par la France sur les 24 existants. Pour la recherche, elle assume depuis 2019 la coordination de l'European Joint Programme (EJP) sur les maladies rares dans l'optique de promouvoir le développement des connaissances, d'accélérer le diagnostic et de développer de nouveaux traitements.

L'axe recherche du PNMR3 s'appuiera sur un programme prioritaire de recherche sur les maladies rares (PPR MR) pour la création de nouveaux entrepôts de données. Un programme sur les impasses diagnostiques aura aussi pour objectif d'attirer de nouvelles équipes, d'expertises très variées, vers le champ des maladies rares et la création d'un réseau national transdisciplinaire articulé autour de ces pathologies. Dans le cadre de ce programme, de nouvelles bases de données interopérables et réutilisables sur les maladies rares seront créées pour attirer de nouveaux acteurs de la recherche vers le champ des maladies rares et structurer un réseau national interdisciplinaire.

Les associations au cœur des actions

Dans une démarche volontariste de co-construction des actions du plan, la contribution des associations de malades et de leurs proches à la définition et à la mise en œuvre de la politique en faveur des maladies rares a été amplifiée. Le déploiement des 55 actions du PNMR3 reste un enjeu majeur afin de faire progresser les connaissances et l'accès aux traitements et, ainsi, renforcer les réseaux de soins par une action au plus près des personnes malades. Le patient se doit d'être au centre des décisions prises. Il est le pivot autour duquel ce plan national maladies rares s'élabore afin de ne laisser personne en situation d'errance ou d'impasse diagnostiques mais aussi d'errance et d'impasse de parcours de vie.



Julie Laigre,
mission maladies rares,
DGOS

PNMR3 : des appels à projets ambitieux



Les associations de malades sont impliquées dans la construction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) et de programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP). Des financements dédiés aux PNDS et aux programmes d'ETP sont prévus dans le 3^e plan national maladies rares. Chaque année, des appels à projets sont publiés par la direction générale de l'offre de soins (DGOS) pour sélectionner les projets qui bénéficieront de ces financements. Par ailleurs, le 3^e plan prévoit la constitution d'un registre des patients sans diagnostic, appelé observatoire du diagnostic.

Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins

Les PNDS sont des documents qui synthétisent les recommandations nationales de prise en charge des maladies rares. Leur objectif est d'informer les professionnels de santé sur le diagnostic, les traitements de référence et le suivi de ces maladies. Les PNDS ont également pour but d'harmoniser les parcours de santé des malades sur tout le territoire français, en métropole et en Outre-mer. Ils sont produits par les centres de référence (CRMR), en lien avec les filières de santé maladies rares (FSMR) qui les coordonnent.

L'éducation thérapeutique du patient

Les programmes d'ETP coordonnent la mise en œuvre d'activités d'éducation thérapeutique à destination des malades et/ou de leurs aidants. Ils font appel aux compétences de professionnels de

santé, de malades « experts » et de représentants associatifs formés. Les centres de référence, les centres de compétences et les FSMR sont sollicités par la direction générale de l'offre de soins pour piloter la conception de programmes d'ETP.

L'observatoire du diagnostic

Le raccourcissement de l'errance et la lutte contre les impasses diagnostiques dans les maladies rares est une priorité nationale. Dans ce cadre, un observatoire du diagnostic va être mis en place. Il vise à constituer un registre national dynamique des personnes en situation d'impasse diagnostique, à partir de la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR). Chaque filière de santé maladies rares doit déployer ce registre des patients sans diagnostic. Trois scénarii de déploiement sont possibles pour refléter la diversité de la présentation de l'impasse diagnostique selon les filières. Le recueil des données par les filières dépendra du scénario choisi.

Chiffres-clés

20

millions d'euros dédiés aux PNDS dans le 3^e plan national maladies rares

10

millions d'euros dédiés à l'ETP dans le 3^e plan national maladies rares

3

scénarii de déploiement du registre des patients sans diagnostic

Filières de santé maladies rares : des associations impliquées



De nombreuses associations membres de l'Alliance maladies rares sont impliquées dans les gouvernances des filières de santé maladies rares (FSMR). Elles y jouent un rôle décisionnel et représentent l'ensemble des associations membres de leur filière. L'Alliance leur propose un accompagnement spécifique grâce à un réseau dédié : l'interfilière associative.

Une FSMR est un organisme de santé publique qui anime et coordonne les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares. Elle est construite autour d'un ensemble de maladies rares qui présentent des aspects communs.

Comment sont pilotées les FSMR ?

Le pilotage d'une FSMR est assuré par un médecin coordonnateur. Elle est animée par un comité de gouvernance composé des représentants des acteurs de la filière : représentants des centres de référence, des associations de personnes malades, des laboratoires de diagnostic, des équipes de recherche. Le comité de gouvernance définit les orientations stratégiques de la filière, coordonne le suivi des projets et a un rôle décisionnel sur les financements, les recrutements, etc.

Le comité de gouvernance comprend plusieurs représentants associatifs. Ils représentent, au sein de la gouvernance, l'ensemble des associations de malades qui font partie de la filière. Ces représentants peuvent être élus par les associations ou désignés par le coordonnateur. Le nombre d'associations membres du comité et les modalités de leur désignation doivent être inscrits dans un règlement intérieur de la FSMR.

En tant que membres de la gouvernance, les re-

présentants des associations ont un rôle décisionnel. Ils sont consultés sur les décisions stratégiques prises par le comité et en informent les autres associations de la filière. Ils peuvent également faire remonter des demandes spécifiques et recueillir les avis des associations sur différents sujets.

Quelle aide peut apporter l'Alliance maladies rares ?

L'Alliance, en tant que réseau associatif, a créé un espace d'échanges et de co-construction pour les associations des gouvernances des FSMR : l'interfilière associative. L'enjeu est de structurer les expériences et réflexions communes, afin de connaître l'étendue des actions des associations, de les aider grâce à des outils concrets, et d'émettre des recommandations vis-à-vis des filières. Les représentants des associations se rencontrent tous les 2 mois par visioconférence pour échanger sur leurs missions au sein des gouvernances.

En savoir +

hthiollet@maladiesrares.org tél
Fiches pratiques sur ce lien : <https://www.alliance-maladies-rares.org/sinformer/ressources/>

Enquête maladies rares & COVID : les grands enseignements

Entre le 30 avril et le 5 juillet 2020, l'Alliance maladies rares a diffusé un questionnaire en ligne pour mesurer l'impact du confinement et de la crise sanitaire liée au COVID-19 sur le suivi des maladies rares. L'enquête a été construite en collaboration avec des associations membres des gouvernances des filières de santé maladies rares. Plus de 2000 personnes, représentant plus de 350 maladies rares, ont répondu à ce questionnaire.

L'enquête rapporte peu de contaminations par le COVID-19 : moins de 8 % des répondants déclarent avoir été touchés directement par la maladie. Le COVID-19 a été ressenti comme un facteur aggravant de la maladie rare dans la moitié des cas.

Une perte de chance liée à l'arrêt de certains soins

Dans l'ensemble, les consultations médicales pour le suivi de la maladie rare ont été maintenues dans presque la moitié des cas pendant le confinement. Les rendez-vous paramédicaux, quant à eux, ont été maintenus dans seulement 30 % des cas. Près de 40 % des répondants de l'enquête déclarent ainsi avoir renoncé à des soins pendant le confinement. Les principales raisons évoquées de ces renoncements sont les fermetures des lieux de soins, les annulations ou reports des rendez-vous, et la peur de la contamination par le COVID-19.

Des résultats encourageants

La crise sanitaire a permis le développement des prescriptions par e-mail. Plus de 30 % des répondants en ont bénéficié pendant le confinement. Seulement 5 % des personnes qui avaient besoin d'un renouvellement d'ordonnance n'ont pas pu l'obtenir.

Peu de ruptures de stocks de traitements (5 % environ) ont été constatées en officine et en pharmacie hospitalière. Environ 10 % des personnes concernées ont subi des annulations de rendez-vous en pharmacie hospitalière.

Les trois quarts des répondants déclarent avoir eu connaissance des recommandations COVID des filières de santé maladies rares, et 60 % de celles des centres de référence. Les informations contenues dans ces recommandations ont été jugées utiles dans la grande majorité des cas.

Le rôle clé des associations

D'après l'enquête, les associations de malades ont joué un rôle déterminant pendant la crise sanitaire, notamment pour faciliter l'accès à l'information : 40 % des répondants ont eu connaissance des recommandations COVID des filières de santé maladies rares par l'intermédiaire d'une association. Par ailleurs, plus de 30 % des répondants ont fait appel à une association correspondant à leur maladie pour trouver notamment du soutien et des informations.

« L'enquête a montré une méconnaissance des outils dédiés aux maladies rares : protocoles nationaux de diagnostic et de soins, les cartes d'urgence, la ligne téléphonique Maladies Rares Info Services »

Le rôle des associations sera également décisif à l'avenir. L'enquête a montré une méconnaissance des outils dédiés aux maladies rares. 60 % des répondants ne connaissent pas les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS). Les cartes d'urgence ont été très peu mobilisées lors des situations d'urgence liées au COVID-19. La ligne téléphonique Maladies Rares Info Services n'a été sollicitée que par 3 % des répondants pendant le confinement. Les associations de malades seront des partenaires clés pour diffuser et faire connaître l'ensemble de ces outils maladies rares.

En savoir +

<https://www.alliance-maladies-rares.org/actus/enquete-maladies-rares-covid-les-grands-enseignements/>

hthiollet@maladiesrares.org

01 56 53 53 42

FSMR : le rôle des gouvernances

Raphaël Darbon préside France Vascularites, créée en 2006 pour regrouper, informer et aider les patients touchés par des vascularites, des maladies auto-immunes rares souvent handicapantes. Membre du conseil scientifique de FAI2R, la filière de santé maladies rares des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares, il y représente les seize associations de la filière, aux côtés de quatre autres représentants associatifs.

Pouvez-vous nous expliquer le fonctionnement du conseil scientifique de FAI2R et de quelle façon vous y contribuez ?

– **Raphaël Darbon** : Le conseil scientifique de FAI2R regroupe les coordonnateurs des 18 centres de référence, des médecins de centres de compétences et de sociétés savantes, un représentant d'un réseau de recherche, un laborantin, 5 représentants associatifs et un responsable de la filière. Il se réunit en visioconférence tous les 3 mois et de façon ponctuelle si nécessaire. Chacun peut soumettre un thème à l'ordre du jour, prendre la parole et participer aux échanges. Le conseil scientifique valide les décisions qui sont prises par le COPIL interne à FAI2R. Nous discutons des actions à mener et de l'état d'avancement des missions proposées par le troisième plan national maladies rares. Il y a des discussions sur la vie interne et les appels à projets propres à la filière. Le conseil scientifique fait aussi la synthèse des actions des commissions de FAI2R.

Vous faites partie de deux de ces commissions. Quel est leur travail et comment avez-vous été choisi pour les intégrer ?

Il y a 12 commissions qui travaillent sur des thèmes spécifiques du PNMR3. Elles sont composées de médecins de la filière, et parfois d'intervenants et d'un représentant associatif. L'association ayant développé plusieurs outils numériques, j'ai été invité à participer à la commission télémédecine. Par ailleurs, on travaille beaucoup sur l'errance depuis la création de l'association. Je suppose que c'est pour ça qu'on a aussi été choisi pour rejoindre la commission errance et impasse. Dans le travail des commissions, on peut faire appel aux autres associations de la filière pour avoir leur retour d'expérience terrain. Le travail est transversal, la commission ne décide pas toute seule et elle s'appuie sur l'expérience des autres.



Raphaël Darbon, président, France Vascularites

Quelles actions sont proposées pour renforcer le lien entre les associations ?

La filière organise une journée nationale une fois par an. C'est l'occasion pour les associations de se rencontrer, d'échanger entre elles et d'avoir un point sur l'avancement des activités de la filière. On travaille sur un projet dont nous proposons le thème : handicap invisible, accès à l'assurance, vaccination, médecines complémentaires...

C'est un travail collaboratif où chacun apporte ses idées et participe à des tutoriels, des vidéos... La seule remarque que j'aurais à formuler, c'est qu'il n'y a pas vraiment de concertation entre les associations en dehors de la filière, mais ça ne demande qu'à être construit.

Quelles sont les retombées de votre implication dans une filière pour votre association et vos adhérents ?

C'est de la visibilité par rapport au réseau des centres experts. Quand on est membre de la filière, on est reconnu pour les actions qu'on mène sur le terrain. Les relations avec la filière nous permettent de mieux orienter les patients vers les centres experts et de développer notre réseau de prise en charge. La filière propose des webconférences animées par des spécialistes, en partenariat avec les associations. C'est aussi la possibilité de participer aux appels à projets propres à la filière, sur l'ETP notamment. Ça permet également de faire partie des groupes de relecture des PNDS. Enfin, il y a une veille bibliographique sur les dernières avancées de la recherche. Il y a eu une veille épidémiologique pendant la COVID-19. On est informé en temps réel des décisions et directives de la DGOS ; informations en direct que nous diffusons ensuite sur nos réseaux au bénéfice des patients et des adhérents.

Retour sur le congrès



Le 3 novembre dernier, plus de 250 personnes étaient rassemblées pour le 1^{er} congrès de l'Alliance maladies rares qui se tenait par visioconférence.

L'objectif de l'évènement était double. Comme le rappelait Nathalie Triclin-Conseil, présidente de l'Alliance en ouverture, il s'agissait d'abord de renforcer la capacité de contribution du collectif dans le cadre des politiques publiques maladies rares, mais aussi de porter la voix des malades et des associations dans le contexte épidémique que nous connaissons. Sa vocation était aussi de renforcer la capacité à agir de chacune des associations de malades présentes autour de ces deux grands enjeux grâce aux témoignages et apports de représentants institutionnels, politiques, scientifiques et médicaux de haut niveau.

Les maladies rares en contexte COVID et post-COVID

L'actualité de ce Congrès invitait donc les acteurs à réfléchir à la place des maladies rares pendant la gestion de la crise sanitaire et à la conjuguer au futur pour que les actions prévues pour les personnes qui vivent avec une maladie rare restent programmées à l'agenda. Au premier rang des préoccupations figure le suivi des malades à court terme car de nombreuses pertes de chance sont à craindre en cas de retard ou de décalages dans leur prise en charge. Les associations de malades sont dans cette perspective des sentinelles

essentielles. Si la crise de la COVID-19 a eu des répercussions sur les malades, elle a mis en évidence la pertinence et l'importance des acteurs maladies rares (centres de référence, filières, acteurs de l'information - Orphanet, Maladies Rares Info Services -, associations...) et la nécessité de renforcer et de mieux faire connaître ces derniers. Sur le plan plus global de la mise en œuvre du plan national maladies rares 3, la mobilisation des acteurs a permis de maintenir certaines dynamiques notamment celles prévues sur les appels à projet concernant les programmes d'éducation thérapeutique du patient ou les protocoles nationaux de diagnostic et de soins. La crise sanitaire met néanmoins en exergue la nécessité d'avancer encore sur la question des urgences.

Elle aura également retardé encore l'atteinte du rythme de croisière de fonctionnement de plateformes de séquençage génétique SEQOIA et AURAGEN (18 000 génomes par an et par plateforme) mises en place par le Plan France Médecine Génomique 2025. Elles restent avec les observatoires du diagnostic qui voient le jour sous l'impulsion des filières de santé maladies rares des leviers fondamentaux pour améliorer les conditions d'accès au diagnostic des malades. L'évolution des connaissances scientifiques, notamment dans le domaine de la thérapie génique

qui connaît une accélération rapide, exige par ailleurs des adaptations législatives et organisationnelles afin de pouvoir mieux diagnostiquer et soigner les personnes qui vivent avec une maladie rare. La prise en compte de ces aspects préfigure des chantiers importants pour le futur des personnes qui vivent avec une maladie rare.

Diagnostic, traitement et parcours de soins au programme des ateliers de l'après-midi

Retour de l'atelier diagnostic / Accès au diagnostic, quelles évolutions pour les malades ? Du séquençage à très haut débit aux observatoires diagnostiques

Le 3^e plan fixe des objectifs ambitieux du point de vue de la lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques avec deux outils principaux : la connexion avec le Plan France Médecine Génomique 2025 * qui mérite d'être renforcé et l'observatoire du diagnostic qui permettra d'identifier les personnes en situation d'errance et d'impasse diagnostique et de revenir régulièrement sur leur situation en fonction de l'évolution des connaissances. La Banque Nationale de Données Maladies Rares **, avec la mise en place d'un set de données minimum commun à toutes les filières de santé maladies rares, est au cœur de ces processus d'accès au diagnostic. L'atelier aura également insisté sur l'importance de mettre un premier pied dans le « circuit » des maladies rares et donc de faciliter l'identification des acteurs d'information et d'orientation.

Retour de l'atelier parcours de soins / Comment améliorer le parcours de santé ? Du national au local...

La connaissance des acteurs a également figuré parmi les axes développés dans l'atelier Parcours de soins. Il a ainsi mis en exergue la nécessité de développer des outils et approches adaptés aux professionnels de proximité qui jouent un rôle essentiel pour un grand nombre de malades. Les compagnons maladies rares, expérimentation proposée par l'Alliance depuis 2 ans, a fait l'objet d'une discussion permettant de mettre en avant l'importance d'un accompagnement permettant de renforcer le pouvoir d'agir des malades.

Retour de l'atelier traitement / Accès aux traitements dans les maladies rares, quelles avancées ? De la refonte des ATU/RTU aux observatoires des traitements ?

L'atelier a permis de comprendre l'évolution des politiques d'accès aux médicaments à travers le temps et la mécanique de la réforme des Autorisations Temporaires d'Utilisation/Recommandations Temporaires d'Utilisation *** à venir. Elle souhaite pouvoir proposer un accès plus simple et plus rapide aux traitements. Il a mis en évidence le nouveau rôle des FSMR sur ce sujet à travers les observatoires du traitement qui se mettent en place et de manière plus générale leur rôle dans l'accès aux médicaments pour les malades.

RARE 2030

Le congrès s'est terminé par une séquence RARE 2030 dédiée aux dynamiques européennes en vue de préparer notamment la présidence française de l'Union européenne en 2022. Elle représente une opportunité au regard de la légitimité de la France sur la question des maladies rares pour répondre à la nécessité de poser un nouveau cadre et donner des objectifs européens de santé publique pour les maladies rares (accès au diagnostic, accès aux traitements...) pour les années qui viennent.

Le prochain congrès de l'Alliance maladies rares se tiendra les 4 et 5 juin 2021 !

BON À SAVOIR

* Le plan « Médecine France génomique 2025 » vise à positionner la France dans le peloton de tête des grands pays engagés dans la médecine génomique. S'il répond à un enjeu de santé publique, il ambitionne aussi de faire émerger une filière médicale et industrielle nationale en médecine génomique et d'exporter ce savoir-faire.

** La Banque Nationale de Données Maladies Rares (mise en place par le plan national maladies rares 2) 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 de mieux évaluer l'effet des plans nationaux.
<https://www.bndmr.fr/>

*** Une recommandation temporaire d'utilisation (RTU) est établie par l'ANSM pour des médicaments qui disposent d'ores et déjà d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) et qui sont prescrits en dehors du cadre de cette autorisation. Il faut bien distinguer la RTU de l'ATU qui est une autorisation d'utilisation d'un médicament ne disposant pas d'une AMM.

Laurence Tiennot-Herment : un Téléthon 2020 inédit



AFM Téléthon

Après des années de combat acharné, nous vivons un moment historique. Les recherches que nous avons soutenues, développées dans nos laboratoires, se transforment en médicaments. En effet, grâce au Téléthon, nous avons financé des centaines de chercheurs dans le monde entier dans le domaine de la thérapie génique et créé un laboratoire dédié, Généthon, qui a 30 ans cette année. Aujourd'hui, cette médecine innovante sauve la vie d'enfants atteints de maladies rares longtemps considérées comme incurables et bénéficie aussi à des maladies plus fréquentes. Une nouvelle ère de victoires qui n'aurait pas pu voir

le jour sans la solidarité des Français et notre formidable détermination collective à faire changer les choses.

Le Téléthon va se dérouler dans un contexte inédit. Malgré l'énergie incroyable de milliers de bénévoles, la mobilisation exceptionnelle qui anime habituellement des milliers de villages et de villes en France est empêchée dans sa forme traditionnelle. Les animations du terrain si emblématiques du Téléthon français représentent près de 40% du compteur Téléthon. Cette mobilisation tentera de se déployer sous d'autres formes bien sûr, mais nous aurons plus que jamais besoin de l'engagement de tous, les 4 et 5 décembre prochain.

Vous le vivez chaque année, le Téléthon est un moment de partage qui incarne ce que peut faire de mieux notre pays quand il allie la force et la combativité des familles, le talent des chercheurs et des médecins, l'engagement des bénévoles et la générosité de tous. Cette année, plus que jamais, nous devons être unis, lutter collectivement pour que nous puissions poursuivre le combat contre la maladie. Je compte sur vous !

Donner & soutenir

<https://don.telethon.fr>

<https://soutenir.afm-telethon.fr/telethonchallenge/>

L'Alliance affiche son "fort"

Le Téléthon aura lieu le 4 et 5 décembre 2020 et nous espérons une très grande mobilisation collective autour du thème #TropFort, en résonance avec la force des familles qui se battent quotidiennement contre la maladie pour contribuer à la réussite de cette édition si spéciale. Emboîtez le pas des élus de l'Alliance et #AfficheTonFort dans le cadre du Téléthon !

A vous de jouer !

Affichez votre fort en images ou en textes.

On compte sur vous !

En savoir +

<https://soutenir.afm-telethon.fr/telethonchallenge/>

https://www.youtube.com/watch?v=-we5KRJ0K_k&t=8s



AFMTELETHON
LE COMBAT DES PARENTS
LA VIE DES ENFANTS



**DONNEZ-MOI
LA FORCE
DE GUÉRIR**

4-5 DÉC. 2020
SUR LES CHAÎNES DE FRANCE TÉLÉVISIONS ET PARTOUT EN FRANCE

3637 | TELETHON.FR

service gratuit + prix appel

france•tv

radiofrance



LA POSTE



LIONS CLUBS



FONDATION
GROUPE EDF

L'observatoire de la vie associative : un nouvel outil à l'écoute des associations

Pour la première fois, l'Alliance maladies rares a lancé un observatoire de l'action associative dans les maladies rares pour mesurer plus finement le fonctionnement des associations sur le terrain afin de mieux défendre, valoriser et accompagner leurs actions. Un sondage en ligne a permis de recueillir cet été les réponses d'une centaine d'associations.

Pour mener à bien ses missions de plaider et d'accompagnement des associations de personnes malades, l'Alliance maladies rares est particulièrement attentive à leur fonctionnement sur le terrain. Jusqu'aujourd'hui, la remontée de ces informations se faisait essentiellement lors d'échanges informels, à l'occasion d'événements et de rencontres organisées par l'Alliance ou par les associations. En complément de cette relation d'écoute et de proximité qui fait l'ADN du collectif, il était nécessaire de déployer un nouvel outil qui permette une meilleure compréhension des réalités de terrain et des actions menées par les associations.

Nourrir le plaidoyer

C'est pourquoi l'observatoire de la vie associative s'est donné pour ambition d'appréhender ces réalités à la fois de manière plus systématique, structurée et homogène pour produire des jeux de données identiques pour toutes les associations et comparables dans le temps. *« Nous fondons beaucoup d'espoir sur notre observatoire pour alimenter le plaidoyer de l'Alliance que ce soit dans notre rôle de défense de la place des associations dans le paysage ou celui de contribution aux réflexions auxquelles nous sommes associés »* déclare Nathalie Triclin-Conseil, présidente de l'Alliance. L'observatoire se veut être un véritable levier d'action pour l'Alliance afin d'une part de mieux comprendre le travail qu'elles mènent et les réalités au sein desquelles elles évoluent et d'autre part d'identifier des expertises existantes au sein des associations pouvant être mobilisées pour

porter la voix des malades auprès des autorités publiques impliquées dans le cadre d'une projection vers un 4^e plan national maladies rares.

100 associations ont répondu

Dans cette perspective, un sondage a été conçu sous l'égide du groupe vie associative du collectif et en collaboration avec Lyne Valentino de la Fondation Maladies Rares avant d'être diffusé en ligne de mai à juillet 2020. Il comprend une centaine de questions structurées par grands ensembles thématiques : maladies qui intéressent l'association, taille et organisation, actions d'information et d'accompagnement, implication dans la recherche, positionnement dans le paysage de la santé et des maladies rares, actions de représentation...

Les données récoltées dans le cadre de cet observatoire resteront anonymes et aucune association ne sera explicitement mentionnée dans les restitutions qui seront produites.

Les réponses d'une centaine d'associations ont été recueillies grâce à la participation des représentants associatifs qui ont pris le temps de répondre à ce sondage dans un emploi du temps que nous savons surchargé. Ces informations permettront ainsi d'établir une première étape d'analyse sous forme d'approche descriptive dont les principaux résultats seront diffusés à partir de la fin d'année 2020 sur les différents canaux de l'Alliance et notamment à travers son site internet. Les données collectées aboutiront également sur des orientations opérationnelles des actions d'accompagnement et de plaidoyer de l'Alliance. Sur le moyen et long terme, l'observatoire permettra aussi de mieux cerner et définir les dynamiques en cours au sein des associations de maladies rares et à l'Alliance d'adapter ses actions d'information et de formation.

Renforcer les associations de maladies rares : une priorité pour l'Alliance

Accompagner les associations membres figure parmi les missions principales de l'Alliance maladies rares depuis sa création il y a 20 ans. Au fil des années, cette mission s'est étoffée et elle constitue un enjeu majeur à l'heure où les attentes vis-à-vis des associations sont plus que jamais nombreuses.

L'Alliance a conscience de la complexité d'être un collectif d'associations de maladies rares en 2020 et de la nécessité de mobiliser de nouveaux moyens pour être au plus près de leurs problématiques. *« Aujourd'hui, au siège de l'Alliance, trois personnes de l'équipe permanente sont entièrement dédiées à l'accompagnement des associations. Deux d'entre elles sont mobilisées sur des nouveaux postes créés en début d'année. »* déclare Paul Gimènès, directeur général de l'Alliance. *« Une façon de concrétiser la volonté de déployer un programme de formation ambitieux pour nos membres ainsi que des outils adaptés à leurs besoins ».*

Ce programme vise d'abord à offrir des temps d'informations et d'échanges en prise directe avec les préoccupations de terrain des associations. Notamment sur les sujets relevant du soutien et de l'accompagnement des malades (ETP, écoute, groupes de parole...), de la défense des droits et des intérêts des patients ou encore l'action dans le domaine de la recherche, véritable triptyque de l'action associative dans les maladies rares.

Les rencontres et ateliers présidents s'adressent de manière plus spécifique aux dirigeants associatifs et visent à échanger sur des problématiques d'organisation et d'animation interne. De nombreux rendez-vous émaillent désormais l'année pour les associations membres : Universités d'automne (voir page 16), formations en présentiel ou en ligne, cycle de webinaires... *« Nous avons souhaité diversifier les formats d'échanges et de rencontres pour permettre à davantage de personnalités des associations membres de pouvoir se joindre à nos actions de formations »* témoigne Aurélie Davenel, trésorière de l'Alliance et membre du Groupe vie associative.

Au-delà de ces moments de rencontres réguliers, les associations peuvent contacter l'Alliance au

quotidien pour évoquer des problématiques qui se posent à elles et bénéficier de conseils de la part de l'équipe permanente ou d'autres associations du collectif. Pour Nathalie Triclin-Conseil, présidente de l'Alliance, *« la force de notre mouvement, c'est aussi la bienveillance et la solidarité qui existent entre les associations au quotidien ».*



Antoine Bonfils

L'Alliance se montre particulièrement attentive aux besoins rencontrés par les jeunes associations qui doivent relever de nombreux défis de manière simultanée : s'acculturer au paysage des maladies rares, poser les fondations de l'association, mettre en place des premières actions... *« Nous pouvons, si elles le souhaitent, travailler de manière plus rapprochée avec ces jeunes associations. L'objectif premier est de leur faire gagner du temps pour les aider à trouver leur place parmi les différents acteurs »* rappelle Marc Sprunck, responsable vie du collectif.

Chiffres-clés

250

demandes d'association
en 2019

Prochains rendez-vous sur

www.alliance-maladies-rares.org
Julien Schoevaert
jschoevaert@maladiesrares.org

5^e Universités d'automne : une forte mobilisation malgré le recours au distanciel



Antoine Bonifis

Les 5^e Universités d'automne de l'Alliance maladies rares se sont déroulées du 23 au 26 septembre derniers dans des conditions particulières du fait du 2^e pic épidémique de coronavirus. Afin de maintenir ce rendez-vous de la rentrée pour les associations de maladies rares, son format a été adapté en optant pour un déroulement intégralement assuré par visioconférence.

Malgré ces circonstances, les associations membres du collectif ont été au rendez-vous pour ce moment de rencontres, d'échanges et de formations, puisque l'événement a rassemblé près de 200 participants.

Aux nombreux membres d'associations venus partager leurs expériences se sont joints des intervenants issus de la Plateforme Maladies Rares, de la recherche, de la santé et d'autres horizons. Le programme, quelque peu ajusté pour le distan-

ciel, a balayé les principaux champs d'action des associations de malades. Des conférences ayant lieu le matin portaient sur des sujets plus larges comme la contribution des associations dans les politiques publiques, la recherche sur les maladies rares ou encore la e-santé. L'après-midi, des ateliers portaient sur des thèmes plus spécifiques ou concrets tels que la rupture de stock de médicaments, l'éducation thérapeutique du patient, le soutien des écoutants ou l'organisation d'une campagne d'information sur les maladies rares. Certains des ateliers initialement prévus en présentiel ont dû être annulés et seront reportés ou feront l'objet de formations à part entière. Toutes les conférences et les ateliers ont été enregistrés. Les vidéos seront disponibles à la consultation sur l'espace membre de l'Alliance.

Ce qu'ils en disent

« Merci à toute l'équipe de l'Alliance pour ces Universités d'automne très intéressantes et parfaitement organisées dans ces circonstances »
Xavière de KLS France

« Un grand remerciement pour ces ateliers qui sont tous des petites perles pour nous petites associations ! Ceux que j'ai pu suivre sont vraiment remarquables par leur richesse à tous les niveaux »
Jeannine, VHL France

Chiffres-clés

200

participants

22

ateliers



Le Forum MRIS : un outil au service des malades partagé avec les associations

Depuis sa création en 2001, Maladies Rares Info Services a pour mission d'écouter, d'informer et de soutenir les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches. Le service d'information est aussi à la disposition des professionnels. Joignable par téléphone et par e-mail, présente sur Facebook et Twitter, l'équipe anime également un forum. Créé en 2012, cet espace de partage d'expériences, d'informations et de soutien permet d'établir et de conserver un lien entre les personnes atteintes d'une maladie rare. La communauté rassemble à ce jour 9950 utilisateurs inscrits. Les discussions y sont classées par maladie. Le forum traite de thèmes transverses comme l'éducation thérapeutique, les aidants, la scolarisation, etc.

C'est aussi un outil pour les associations de malades puisque 38 d'entre elles y ont apposé leur logo, ce qui leur assure une meilleure visibilité sur

les moteurs de recherche et permet notamment à des malades isolés de s'en rapprocher. Les associations peuvent participer à l'animation des sections portant sur les maladies qui les concernent en y postant des informations (publications scientifiques, protocoles nationaux de diagnostic et de soins...) et des annonces d'événements (journées des familles, rencontres...) que Maladies Rares Info Services relaye sur ses réseaux sociaux.

Pour en savoir plus sur le forum de Maladies Rares Info Services, retrouvez le témoignage de Marie-Armel Savidan, chargée d'écoute en (re) visionnant le rendez-vous web de l'Alliance du 30 avril 2020 disponible sur l'espace membre de <https://www.alliance-maladies-rares.org>. L'association « Vivre sans Thyroïde » y témoigne de la place que peut occuper un forum d'échanges dans les activités d'une association.

En savoir +

<https://www.maladiesraresinfo.org>
01 56 53 81 36

Des formations pour les bénévoles chargés de l'écoute dans les associations

Ecouter les malades et leurs proches figure parmi les missions incontournables des associations de maladies rares. L'Alliance maladies rares propose des formations spécifiques pour accompagner les personnalités associatives engagées dans cette mission depuis 2004. « *Les formations à l'écoute ont été parmi les premières mises en place à l'Alliance* » relate Julien Schoevaert, chargé d'appui à la vie associative de l'Alliance, « *elles sont un outil pour les associations qui veulent accompagner des malades, renforcer les bénévoles qui exercent cette mission et qui se trouvent régulièrement exposés à des situations complexes* ».

Une session rassemble 10 à 12 participants et se déroule sur deux journées à Paris. Elle permet à chaque participant d'acquérir des bases techniques et théoriques (écoute active, conduite d'entretien...) et de les appliquer

à travers des mises en situation pratiques. Le partage d'expériences avec des personnes issues d'autres associations mais motivées par un même combat constitue aussi une des forces de ces stages. « *Des moments intenses partagés et des échanges profonds et sincères ont fait de cette formation une superbe expérience* » témoigne Danielle, participante à une formation à l'écoute en 2018.

« *L'Alliance propose des facilités pour permettre la participation la plus large possible* » rappelle Julien Schoevaert, « *les associations peuvent se rapprocher de nous pour inscrire les membres qu'elles veulent voir formés sur l'une des trois sessions annuelles organisées* ». Des sessions de formation à l'écoute de niveau 2 sont par ailleurs organisées pour permettre aux participants déjà formés d'approfondir leurs connaissances à l'aune de leur expérience et pratique de l'écoute.

Chiffres-clés

+ de 40

personnes formées à l'écoute

Covid-19 : les associations de maladies rares s'adaptent

Diversement touchées par la crise sanitaire liée à l'épidémie de Covid-19, les associations de maladies rares ont dû s'adapter pour assurer la continuité de leurs activités et faire face aux enjeux de santé, au manque d'information, ainsi qu'à l'isolement des malades provoqué par le confinement et la distanciation sociale. Elles ont livré leurs témoignages le 19 mai 2020, lors d'un rendez-vous web de l'Alliance.

Informer les adhérents sur les enjeux de santé

Les conséquences de l'épidémie sur la santé des malades ont été l'enjeu le plus pressant pour les associations. Aux personnes atteintes de maladies les rendant particulièrement vulnérables au coronavirus se sont ajoutées celles dont les traitements ont été interrompus. « *Les soins ont été totalement arrêtés pendant deux mois. Cela a aggravé l'état de la majorité des patients* » témoigne Christine Ferrotti de l'association Vivre Mieux le Lymphoedème. Les rendez-vous annulés, l'impossibilité de récupérer ses soins en pharmacie hospitalière et les déplacements rendus difficiles ou risqués, ont été source de grandes inquiétudes en période de confinement. Le déconfinement, quant à lui, est survenu avec son lot de questions : comment faire face aux délais fortement rallongés pour obtenir un rendez-vous, est-il raisonnable de renvoyer les enfants à l'école... ?



Les associations ont su faire face à cette situation en mettant en place des relais d'information en coordination avec des professionnels de santé sous forme de rendez-vous en visioconférences hebdomadaires, de fiches ou de newsletters. Les associations ont aussi mis en place des vidéos pédagogiques : « *On a sollicité des kinésithérapeutes et des orthophonistes qui ont fait des tutoriels très appréciés par les gens de l'association. Nous souhaitons développer ce genre de projets* » témoigne

Juliette Dieusaert, présidente de l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich.

S'adapter grâce aux outils numériques pour maintenir le contact

La crise sanitaire a bousculé le fonctionnement habituel des associations qui ont dû reporter leurs événements, ou, le plus souvent, les réorganiser pour les rendre accessibles en ligne.

Au cours de cette période d'inquiétude, le contact avec les adhérents a été une préoccupation de première importance. Des groupes de paroles ont été maintenus en visioconférence. « *Ça a permis d'apaiser beaucoup de personnes* » précise Raphael Darbon, président de France Vasculaires, association qui a également maintenu son festival caritatif en proposant aux artistes d'enregistrer quelques morceaux ou sketches avant de les compiler et les diffuser en direct sur YouTube. Certains dispositifs mis en place durant la pandémie vont s'ancrer durablement dans le fonctionnement des associations comme ce groupe d'échanges réservés aux jeunes mis en place par l'association Autour des Williams. « *C'est un vrai succès et c'est quelque chose qui va perdurer car les jeunes sont en demande* » assure Anne-Isabelle Gutierrez.

Si le numérique s'est imposé durant cette crise sanitaire pour rapprocher les gens, il a aussi amplifié l'isolement des personnes rencontrant des difficultés avec l'informatique. « *Une population se sent seule, notamment celle de plus de 70 ans. Il faut les soutenir moralement* » explique Michel Deveze de l'association AMADYS. Pour réduire la fracture numérique, des associations ont pris à cœur de contacter ces personnes par téléphone pour prendre des nouvelles et les informer.

iStock

Fondation Maladies Rares : accompagner les projets de recherche scientifique des associations

Avec pour principale mission d'accompagner les associations de patients maladies rares dans leurs actions liées à la recherche scientifique, Lyne Valentino a rejoint la Fondation Maladies Rares il y a un an. Elle est devenue une figure incontournable des actions de formation que propose l'Alliance sur la question de la recherche. Présentations.

Peux-tu présenter en quelques mots ton parcours et ta mission à la Fondation Maladies Rares ?

_ Lyne Valentino : Je suis chercheur en biologie de formation et aussi pharmacien. Il m'a toujours semblé que la recherche était l'objet de tous. Pendant plusieurs années, j'ai participé au développement de la recherche et surtout à sa compréhension dans le domaine de la maladie d'Alzheimer et des maladies apparentées au sein de l'association de famille référente. Aujourd'hui, j'ai pour mission d'aider les associations maladies rares à agir efficacement en mobilisant les ressources de la Fondation Maladies Rares, acteur historique de la recherche dans le domaine.

Y a-t-il un profil type d'association qui te contacte ?

_ Lyne Valentino : D'abord, des petites associations, souvent jeunes. Elles se heurtent justement à « la jeunesse » du champ de recherche relatif à leur pathologie : difficulté à identifier des spécialistes, nécessité de mobiliser des fonds conséquents pour mobiliser efficacement des chercheurs...

Il y a aussi des associations plus établies, parfois très structurées avec une activité de soutien de la



Lyne Valentino, responsable recherche auprès des associations, Fondation Maladies Rares

recherche significative sur plusieurs années. Ces associations se focalisent plus sur l'impact de leur investissement et doivent réfléchir à d'éventuelles optimisations de leur politique de recherche.

A ce jour, quels sont les principaux besoins qui t'ont été remontés par les associations ? Que peut faire la Fondation pour y répondre ?

_ Lyne Valentino : Une demande récurrente concerne la mise en place d'un financement pour un projet de recherche. La Fondation peut accompagner les associations, de l'identification

d'équipes de recherche à la contractualisation du soutien en passant par l'évaluation scientifique du projet.

Les associations font aussi remonter le besoin d'informations sur la recherche aussi bien sur les processus généraux et globaux de la recherche et du développement des médicaments que sur les avancées spécifiques de la recherche sur leur(s) pathologie(s) d'intérêt. Pour répondre au premier point concernant le fonctionnement de la recherche, la Fondation apporte son concours aux actions d'information de l'Alliance.

Chiffres-clés

36

associations accompagnées en 2019 par la Fondation Maladies Rares

En savoir +

<https://fondation-maladiesrares.org>
Lyne Valentino
lyne.valentino@fondation-maladiesrares.com

L'Alliance maladies rares fête ses 20 ans

Viviane Viollet est une figure marquante du paysage associatif dans les maladies rares. Fondatrice de l'association Le Goëland (aujourd'hui Fragile X France), elle fait partie des personnalités pionnières qui ont participé à la création de l'Alliance maladies rares.

Engagée depuis 2000 au sein du collectif, elle en a été la présidente entre 2010 et 2013. Alors que l'Alliance aurait dû souffler ses 20 bougies cette année, elle retrace pour AGORARE en quelques mots ces 20 années de combats.

Si tu devais décrire l'Alliance maladies rares...

_ Viviane Viollet :

L'Alliance, c'est :

1 . le combat des malades

Tout commence en 1999 avec le forum citoyen intitulé : « maladies rares et système de santé », dans le cadre des Etats généraux de la santé. Le ministre de la santé d'alors, Bernard Kouchner, a écouté tous les témoignages des malades. Au-delà de la diversité de leurs maladies rares, les témoins, les associations présentes se sont retrouvées et ont échangé sur des problématiques communes.

2 . un collectif citoyen

Les associations et les personnes orphelines d'associations se sont regroupées au sein de l'Alliance maladies rares pour faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès des citoyens, pour faire évoluer le regard et les préjugés, des décideurs publics et des professionnels de santé, du secteur médico-social. Ce collectif s'est imposé comme l'interlocuteur reconnu des pouvoirs publics : ministères de la santé, de la recherche et des personnes handicapées, de parlementaires. L'Alliance fait entendre la voix des personnes atteintes de maladies rares.

3 . une « synergie » des maladies rares

L'Alliance :

- prend sa place dans toutes les instances décisionnaires ;
- est active au sein de la Plateforme Maladies Rares tout en restant proche de ses associations membres.

En 20 ans de combats de l'Alliance, de quoi es-tu la plus fière ?

Je suis heureuse et fière de l'accroissement constant du nombre d'associations au sein de l'Alliance qui non seulement devient « leur



Viviane Viollet, cofondatrice, ancienne présidente de l'Alliance maladies rares

porte-parole » dans le respect du rôle et des spécificités de chacune d'entre elles, mais également une « force de propositions » connue et reconnue.

Sous l'impulsion de ce mouvement associatif, les maladies rares sont devenues une préoccupation de santé majeure, avec le soutien constant des pouvoirs publics. Pour mémoire, Simone Veil, ministre de la santé, a créé dès 1995, la mission des médicaments orphelins. Le ministre Jean-François Mattei, dans le cadre de la loi de santé publique

2004-2007, a annoncé la mise en œuvre d'un plan stratégique pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares. Notre combat citoyen et militant a suscité la création des 3 plans nationaux qui ont permis de nombreuses avancées pour les malades.

Quels sont la place et le rôle de l'Alliance dans le paysage des maladies rares ? Quelle évolution as-tu constaté par rapport aux premières années du collectif ?

L'Alliance a un rôle prépondérant « d'acteur de santé » dans notre société. Elle est le symbole du rassemblement des personnes « faibles et fortes » à la fois... Affaiblies, par leur maladie, mais avec une telle rage au ventre pour s'en sortir, pour vivre malgré tout ! L'Alliance existe parce que les associations de malades ont voulu se regrouper pour devenir « une force » et réclamer un rôle de « représentants des usagers de la santé ». « *C'est ensemble que nous revendiquerons et obtiendrons une place pleine et entière dans l'élaboration des politiques de santé publique qui concernent les malades et les familles atteints de maladies rares, pour ne plus être les oubliés de la recherche ou de la santé* » (extrait de l'éditorial signé Yann Le Cam,

lettre n°0 d'Alliance maladies rares)

Nous avons fait du chemin en 20 ans... au niveau régional, national, européen, international ! Les personnes malades ne sont plus seules, leurs maladies sont sorties de l'anonymat, leur prise en charge pluridisciplinaire est en cours, la recherche scientifique et en sciences humaines avance pour elles. Les professionnels de santé et les représentants politiques se mobilisent, se rencontrent, partagent dans l'intérêt de la personne aidée et ce, en co-construisant avec les associations de malades et d'aidants.

Quels sont parmi les éléments fondateurs de l'Alliance ceux qui te paraissent les plus porteurs encore aujourd'hui ?

Accès au diagnostic, à une prise en charge thérapeutique, médico-sociale, la recherche... restent le combat des malades, des aidants et des associations. L'état d'esprit originel du collectif de rassemblement, de courage et de volonté a permis d'entraîner de nombreux acteurs avec nous et est précieux pour les combats à venir de l'Alliance.

Comment vois-tu évoluer le combat de l'Alliance dans les 20 prochaines années ? Que souhaiter à l'Alliance ?

Je souhaite à l'Alliance de maintenir le cap ! Être en pointe dans les combats tout en étant proche de ses membres pour faire évoluer le système de santé, mais aussi médico-social tant les maladies rares peuvent avoir des répercussions invalidantes et handicapantes pour les malades. Deux décennies de fortes mobilisations et trois plans nationaux ont permis de belles victoires, mais tant d'autres restent à obtenir... Merci pour le travail accompli et celui qui est en cours... courage. Car il faut continuer de se battre et ne laisser personne au bord de la route ! Faisons alliance pour les maladies rares. Nous serons plus fort ensemble.





Les journées régionales associations et familles

Les journées régionales d'informations réservées aux associations et aux familles sont une occasion unique pour les personnes malades, leurs proches, les patients isolés et les associations de s'informer, de s'exprimer et de partager leur expérience.

Ces journées ont trois objectifs principaux :

Informer

Face au développement des acteurs dans le monde des maladies rares, il est souvent difficile de savoir à qui s'adresser. La journée régionale d'informations permet de renseigner les familles, les malades et les associations sur les dispositifs existants au niveau national et dans une région donnée. C'est également l'occasion de communiquer toute information relative aux nouveaux traitements disponibles et aux avancées de la recherche clinique.

Permettre le partage d'expérience

Chaque parcours est unique, mais bien souvent les malades sont confrontés à des problématiques communes. Ces journées permettent aux malades de partager leur expérience, de témoigner, de faire part de leur vécu. Ces journées sont des moments d'échanges précieux.

Rompre l'isolement

Les journées régionales donnent la possibilité aux patients isolés de rencontrer les associations implantées sur leur territoire, mais également d'autres personnes avec des parcours de vie souvent similaires.

L'Alliance s'est construite sur le principe que « l'Union fait la force », les journées régionales s'inscrivent dans la continuité en renforçant les liens entre malades, associations et familles sur un même territoire.

Pour l'année 2020, 12 journées étaient prévues, soit une par région. Compte tenu du contexte sanitaire évolutif et incertain, l'Alliance a dû modifier le format de ces journées en proposant en lieu et place des visioconférences de 3 heures. Les objectifs restent cependant les mêmes, en donnant des réponses concrètes aux questionnements des malades, en accompagnant les associations dans leurs démarches, et en favorisant les échanges et le partage d'expérience au sein d'un même territoire.

A terme, l'Alliance espère pouvoir organiser plusieurs réunions d'informations au sein d'une même région, afin de permettre au maximum de personnes de bénéficier d'un socle minimum d'informations sur leurs droits et leurs possibilités d'actions.

En savoir +

Elodie CRÉPIEUX
01 56 53 69 95
ecrepieux@maladiesrares.org
Voir agenda JRAF 2021 p. 25

Journée internationale des maladies rares : tous mobilisés sous une même bannière !



Hadrien Duré

La 14^e journée internationale des maladies rares aura lieu dimanche 28 février 2021. Au vu du contexte sanitaire, la mobilisation se fera sur les réseaux sociaux.

L'Alliance française qui coordonne la journée dans l'hexagone, a eu à coeur cette année, de travailler avec l'ensemble des acteurs des maladies rares sous une même bannière. Cette année, les bénévoles, les associations membres, les filières santé maladies rares, les plateformes d'expertise maladies rares, les membres de la Plateforme Maladies Rares seront amenés à relayer différents dispositifs surprises sur les réseaux sociaux.

Cette campagne permettra de montrer au travers des témoignages de malades, de médecins... les 3 enjeux pour les malades et les aidants :

- L'accès au diagnostic
- L'accès au traitement
- L'accès à une meilleure qualité de vie et à un statut de citoyens comme tout le monde.

Dimanche 28 février, plusieurs monuments se pareront en région des couleurs de la journée internationale.

Soyez nombreux à participer avec vos divers réseaux sociaux et embarquez vos proches !

Suivez-nous et participez

#RareDiseaseDay
sur le web et les réseaux sociaux

Plateforme d'expertise des maladies rares

L'un des cinq objectifs du 3^e Plan national maladies rares vise à assurer un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage, à améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades. L'une des mesures prises pour tendre vers cet objectif consiste en la mise en place de plateformes d'expertise maladies rares.

10 plateformes ont ainsi été labélisées en 2019, et 4 en Outre-mer :

- Le CHU de Lille,
- Le GHU AP-HP Centre Université de Paris
- Le GHU AP-HP Hôpitaux universitaires Henri-Mondor,
- Le GHU AP-HP Université Paris Saclay,
- Le CHU de Dijon,
- Les CHU d'Angers, Nantes et le CH du Mans
- Les CHU de Rennes en association avec le CHU de Brest, le GH Bretagne Sud, la fondation Ildys, les CH de Saint-Brieuc et Bretagne-Atlantique
- Les Hospices civils de Lyon (HCL), en association avec les CHU de Saint-Etienne, Clermont-Ferrand, Grenoble et le CH Métropole Savoie,
- L'Assistance publique-hôpitaux de Marseille (AP-HM),
- Le CHU de Bordeaux,
- Les CHU de Martinique, Guadeloupe, la Réunion, et Cayenne.

Chaque plateforme d'expertise fait partie d'un ou plusieurs centre(s) hospitalier(s) universitaire(s) (CHU), d'un groupe d'établissements de santé ou d'un groupement hospitalier de territoire, avec pour objectif de renforcer l'articulation inter-filières et de mutualiser des ressources sur des missions transversales aux centres de maladies rares (CRMR, CCMR, CRC) à l'échelle d'un territoire.

Elles s'appuient sur les centres de référence qui organisent le réseau de soins autour de différentes maladies rares, les laboratoires de diagnostic et les unités de recherche ainsi que les associations de personnes malades concernées afin de proposer un soutien dans la mise en œuvre de plusieurs objectifs tels que :

- l'amélioration de la visibilité des centres labellisés maladies rares et la connaissance des maladies rares ;
- participation à la formation et l'information (diagnostic, soin et recherche) ;
- soutien à l'innovation diagnostique, thérapeutique et la recherche par un appui logistique ;
- renforcement des liens entre les centres maladies rares situés sur la plateforme d'expertise maladies rares et les associations de personnes malades du territoire ;
- favoriser l'implémentation de la Banque des données maladies rares (BNDMR) et son application BaMaRa ;
- faciliter les liens avec le médico-social dans les centres maladies rares et les établissements médico-sociaux du territoire.

L'Alliance siège au sein des comités de pilotage des 10 plateformes, et assure le suivi des actions mises en place, tout en veillant au renforcement des liens avec les associations de patients

En savoir +

Elodie CRÉPIEUX
01 56 53 69 95
ecrepieux@maladiesrares.org

Délégations régionales : 4 missions

L'Alliance est structurée en région depuis 2006, et compte aujourd'hui 12 délégations régionales. Ce sont près de 40 bénévoles qui composent les délégations et agissent collectivement sur le territoire français.

Chaque délégation régionale est constituée d'une équipe de bénévoles, animée par un délégué régional, en coordination avec la responsable des actions régionales.

Chaque délégation doit impulser une dynamique régionale cohérente avec le national.

Les missions principales des délégations régionales poursuivent quatre objectifs :

Informer les associations et les familles

Cette mission passe essentiellement par l'organisation des 12 journées régionales d'informations, réservées aux malades, à leurs familles et aux associations d'une même région. Les bénévoles ont à la fois un rôle en terme d'organisation et de communication pour faire connaître ces journées, mais assurent également un rôle fédérateur, avec pour objectif de créer du lien sur le territoire, de devenir référent.

Sensibiliser le grand public

La sensibilisation du grand public est un enjeu majeur de l'Alliance maladies rares : les délégations régionales oeuvrent en ce sens en participant à l'organisation de la journée internationale des maladies rares, qui se tient le dernier week-end de février.

Sensibiliser les professionnels de santé

Diminuer l'errance diagnostique des patients est également un autre enjeu majeur dans le champ des maladies rares : ce travail passe par une meilleure information des médecins généralistes, en première ligne. Les bénévoles des délégations régionales peuvent être amenés à participer à différentes interventions auprès des personnels soignants, pour faire part de leur témoignage et apporter une vision différente des maladies rares.

Porter la voix des malades en région

Enfin, représenter l'Alliance au sein des diffé-

rentes instances régionales fait partie intégrante des missions des délégations régionales. Une bonne connaissance des politiques de santé régionales est fondamentale pour permettre à nos bénévoles de mener des actions pertinentes sur le terrain.

A vos agendas 2021 !
notez votre journée
régionale associations
& familles



Les délégations régionales et toute l'équipe de l'Alliance maladies rares vous convient aux 12 journées régionales associations et familles 2021 dédiées aux maladies rares.



S'INSCRIRE
<https://fr.surveymonkey.com/r/GDZC5DC>
Entrée gratuite sur inscription. Dans la limite des places disponibles.

EN SAVOIR +
Elodie Crepieux
ecrepieux@maladiesrares.org
01 56 53 69 95
www.alliance-maladiesrares.org

L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de
AFMTELETHON
NOUVEAU POUR QU'ILS
et de 

Envie de vous investir ?

Elodie CRÉPIEUX
01 56 53 69 95
ecrepieux@maladiesrares.org



Cécile Foujols, déléguée régionale Pays-de-la-Loire

3 bénévoles dans les Pays-de-la-Loire

L'Alliance maladies rares compte 12 délégations régionales, constituées d'un délégué régional qui anime l'équipe, et d'une équipe bénévole. Dans ce premier numéro du magazine de l'Alliance, nous avons décidé de vous présenter l'équipe des Pays-de-la-Loire. Cécile assure les missions de déléguée régionale depuis environ un an, et elle anime une équipe de deux bénévoles, Françoise et Bertrand. Interview croisée de cette équipe dynamique et motivée.

Comment êtes-vous devenus bénévoles au sein de l'Alliance ?

— Cécile Foujols : Je suis présidente de l'association française du syndrome de Klippel Feil que j'ai créée en 2015. J'ai découvert l'Alliance, et l'ensemble des actions menées aussi bien au niveau national que local. Après avoir participé à plusieurs réunions et pris connaissance des besoins de l'Alliance en terme de bénévolat, j'ai souhaité m'investir un peu plus sur le terrain. Je savais qu'il existait une délégation Pays-de-la Loire, et c'est naturellement vers elle que je me suis tournée : m'impliquer au plus près des personnes me semblait logique et plus cohérent pour créer du lien.

— Françoise Ropert Conquer : C'est un long cheminement personnel qui m'a amenée à devenir bénévole pour la délégation Pays-de-la-Loire... Après le diagnostic de mes 2 enfants en 2016 et plusieurs années d'errance et d'incertitudes, j'ai décidé de monter mon association, pour accompagner et informer les personnes atteintes du Syndrome Med13L. En découvrant l'écosystème des maladies rares, j'ai pris contact avec l'Alliance et j'ai décidé d'en devenir membre. Toujours dans cette volonté de m'investir plus concrètement, je me suis renseignée sur les besoins en bénévolat de l'Alliance, et c'est ainsi que j'ai découvert et intégré la délégation Pays-de-la-Loire. Pouvoir enfin agir après des années d'errance diagnostique, cela me semblait une priorité !

— Bertrand Lasbleis : Président de l'association du syndrome de Bardet- Biedl pendant près de 15 ans, j'ai participé aux réunions de l'Alliance et découvert l'ensemble des actions menées.

Lorsque j'ai quitté la présidence de mon association, il m'a semblé difficile d'arrêter mon engagement. Il me paraissait primordial de continuer à agir localement, à mon niveau. Je me suis rapproché de la délégation Pays-de-la-Loire, afin de savoir dans quelle mesure je pouvais les aider.

Quelles sont vos missions ?

— Cécile Foujols : Parmi les missions principales de la délégation, il y a notamment l'information du public, quel qu'il soit. Nous ne sommes pas toujours en mesure de donner des réponses face à certaines situations difficiles, mais nous savons en revanche vers quels services compétents adresser les personnes qui nous contactent. Nous avons un rôle d'aiguillage, d'accompagnement, dans un paysage complexe !

Il s'agit aussi de savoir soutenir les familles, les écouter, les informer, en leur donnant les outils nécessaires. Nous ne prenons pas la place des spécialistes, nous sommes juste un relais.

De par la nature des délégations bénévoles, qui se construisent au niveau régional, nous travaillons en équipe. Cela fait partie de mes missions d'animer cette équipe, et de répondre à leurs questions. Enfin, créer un réseau local, et faire connaître l'Alliance maladies rares me semblent

également être deux missions prioritaires, et certainement les plus difficiles ! Se faire connaître, être identifiée comme représentante de l'Alliance en région, ce sont des enjeux importants qui nécessitent du temps et de la persévérance.

– **Françoise Ropert Conquer :**

Comme l'a évoqué Cécile, informer les malades et les familles est une des missions premières des délégations régionales. Notre rôle est de les orienter au mieux vers l'ensemble des structures qui existent déjà sur le terrain, ou parfois vers des services encore souvent trop méconnus, comme Maladies Rares Info Services. Nous essayons également de consolider et pérenniser le réseau régional autour de l'Alliance : URAASS, Fondation Maladies Rares Grand Ouest, CHU, associations... Enfin, et je rejoins Cécile à nouveau sur ce point, faire connaître l'Alliance maladies rares dans notre région est un enjeu majeur.

– **Bertrand Lasbleis :** Arrivé depuis peu au sein de la délégation, je prends mes marques au fur et à mesure des actions à mener. Informer les malades et les familles reste notre priorité, et pour cela il est nécessaire d'avoir une bonne connaissance du réseau local. Celle-ci se construit jour après jour, et je souhaite vivement pouvoir à terme devenir un relais, une interface efficace pour accompagner et orienter au mieux le maximum de personnes.

Définissez en 3 mots ce que cela vous apporte...

– **Cécile Foujols :** Plus que 3 mots, je dirai qu'être bénévole pour l'Alliance c'est avant tout « une expérience enrichissante »... les 3 mots y sont ! En ce qui me concerne, toutes les actions que je mène pour mon association et l'Alliance m'ont amenée à sortir de ma zone de confort, à prendre des risques. J'ai aussi appris à faire équipe, après avoir été seule pendant des années face à la maladie. De ces rencontres et de ces défis naissent l'enrichissement personnel, l'envie d'avancer et de trouver des solutions, de partager son expérience et d'aider les autres. Enfin, c'est aussi un



Françoise Ropert Conquer
bénévole Pays-de-la-Loire

moyen de mieux connaître l'écosystème des maladies rares, et d'en devenir un véritable acteur.

– **Françoise Ropert Conquer :** Pour moi, c'est avant tout une fierté. Après tant d'années d'isolement, sans repère, j'ai enfin vu une porte s'ouvrir et la possibilité de contribuer à faire connaître les maladies rares. Le fait de contribuer à faire connaître une minorité est une véritable fierté !

Être bénévole pour l'Alliance c'est aussi un partage : avec les autres bénévoles bien sûr,

mais également avec les malades, les familles, les associations... c'est un partage d'expériences, de véritables échanges et la possibilité d'aider d'autres personnes à sortir de leur isolement.

Enfin, c'est aussi une ambition... celle de contribuer à faire connaître l'Alliance, d'apporter sa pierre à l'édifice pour la rendre plus forte, mieux identifiée par les acteurs locaux, et ainsi faire connaître les maladies rares.

– **Bertrand Lasbleis :** Devenir bénévole pour l'Alliance m'a permis d'identifier et de valoriser mes savoirs-faire, et de les mettre au service de la délégation.

Comme le disait Cécile, c'est aussi une prise de risques : cela demande un investissement personnel et nous met parfois en difficulté, mais il en sort toujours quelque chose d'enrichissant.

Enfin, être bénévole, c'est en quelque sorte pour moi une façon de rendre à l'Alliance ce qu'elle m'a apporté pendant mes 15 années de présidence à la tête de mon association... se servir des connaissances acquises pendant toutes ces années, pour les transmettre à ceux qui en ont besoin.

Devenir bénévole à l'Alliance

Elodie CRÉPIEUX

01 56 53 69 95

ecrepieux@maladiesrares.org

Projet expérimental compagnons maladies rares en Nouvelle-Aquitaine



Développer le pouvoir d’agir des personnes atteintes de maladies rares, tel est l’objectif du projet expérimental Compagnons Maladies Rares mené en région Nouvelle-Aquitaine.

Les sept compagnons recrutés en septembre 2018 répondent aux sollicitations qu’elles reçoivent depuis mars 2019.

Comme tout dispositif innovant, se faire identifier sur les territoires par les partenaires nécessite beaucoup de temps. En octobre 2020, les compagnons ont répondu à 64 sollicitations et accompagnent 27 personnes.

La période de confinement a considérablement ralenti le rythme des sollicitations principalement à cause du ralentissement ou de l’arrêt de l’activité des structures de diagnostic (centres hospitaliers) ou d’accompagnement (plateformes territoriales d’appui) ou d’information (Maladies Rares Info Services) des malades. Par ailleurs, la nature de l’accompagnement a été modifiée car les compagnons ne se déplacent plus au domicile des personnes qui les sollicitent. Les réponses sont donc apportées par téléphone ou au travers de visio-conférence. Le bilan est globalement positif que ce soit en termes d’activité qu’en terme de qualité, de plus-value.

Quel rôle pour les associations maladies rares ?

Les associations jouent un rôle important car elles nous orientent fréquemment des situations. D’autre part, les compagnons contactent les associations pour mieux connaître la maladie, ses conséquences, son impact au quotidien, le réseau de professionnels locaux ou bien les ressources à mobiliser. Chaque association maladie rare doit garder à l’esprit qu’en région Nouvelle-Aquitaine, les compagnons constituent une véritable ressource pour elle. Les associations ne doivent pas hésiter à orienter des situations vers un compagnon !

Quand orienter vers un compagnon ?

Globalement, toute personne affectée par une maladie rare ou dans une situation d’errance diagnostique et qui se retrouve en difficulté pour se mobiliser dans des démarches qu’elles soient médicales, administratives, professionnelles ou so-

ciales peut contacter un compagnon. En fonction de la demande, les compagnons apporteront de l'information, une orientation vers des ressources adaptées ou bien proposeront un accompagnement dans la durée avec la perspective de mobiliser les ressources propres de la personne afin de la rendre plus autonome.

Que fait un compagnon ?

Il est délicat de définir une typologie des actions apportées par les compagnons. Cette typologie des actions menées se définit progressivement mais les actions suivantes constituent « l'ADN »

de l'accompagnement :

- écouter, identifier les besoins et les attentes des personnes,
- informer sur les ressources existantes sur le territoire,
- encourager/valoriser la personne dans ses prises de décisions,
- mettre en relation avec les bons partenaires,
- rassurer les angoisses et les inquiétudes de la personne.

En savoir +

Clément PIMOUGUET

cpimouguet@maladiesrares.org

<https://compagnonsmaladiesrares.org>

C'est dit

Une femme atteinte d'une maladie très rare

« Les contacts avec le compagnon se sont très bien passés, à chaque fois que du positif. Je me voyais comme dans un puits, sans aucune lumière mais à chaque contact, ça s'éclairait un peu : « vous pouvez faire cela, vous avez droit à cela... », il s'agissait de petites étapes mais je n'avais aucune aide de personne. Finalement, je me suis rendue compte que si, il y avait des solutions, elle m'a donné les bons contacts.

C'est un soutien à tout point de vue. On pouvait parler de tout, de la maladie, des différentes problématiques rencontrées... Ce qui était important c'était qu'elle [le compagnon] priorisait les choses à faire et c'était très précieux car j'en n'étais plus capable. La pair-aidance, c'est ce qui m'a le plus aidé, elle a connu les étapes de la maladie, elle comprend ce que c'est qu'être malade, qu'être épuisée ; il faut l'avoir vécu pour comprendre, c'est une évidence ! Les gens ne peuvent pas s'imaginer ce que c'est, s'ils ne sont pas passés par là. En parler avec quelqu'un qui connaît, ça donne de l'espoir, elle s'en est sortie aussi, elle y arrive alors c'est possible. Un exemple, une consultation c'est une demi-journée de transport mais c'est une semaine de fatigue intense derrière et elle comprenait, ça aide beaucoup car on comprend qu'on peut vivre avec ça, qu'on peut sortir la tête de l'eau. »

Une femme atteinte de deux maladies rares

« Cela s'est tout de suite bien passé. J'étais contente d'avoir quelqu'un à mon écoute, je sentais qu'elle était formée pour cela, c'est important, elle avait les solutions, elle savait me guider. Son écoute était formidable, ça fait du bien. Ce sont des maladies tellement longues à être étiquetées, on passe par tellement de phases, on passe par « c'est psychologique madame »... j'ai compris tout de suite qu'elle me comprenait. Même en étant infirmière moi-même... quand c'est pour soi, c'est toujours plus compliqué.

Le côté « pair » est essentiel, ils connaissent les galères, les professionnels indécis. Les professionnels ne vont pas nous aider à régler nos problèmes concrets, les assistantes sociales ne le font pas, on n'est jamais écouté. Dès le début, j'ai bien senti qu'elle était formée, outillée pour cela. Ils ont une vraie bonne écoute, il y a une différence entre entendre et écouter. On est la plupart du temps à peine entendue, jamais écoutée. Cet accompagnement a été un rayon de soleil. C'est comme un coach, on est en apprentissage de la maladie, on la subit et puis progressivement on apprend à la gérer. En tant qu'infirmière, j'orienterais n'importe qui ayant eu mes problèmes vers un compagnon, dès les premiers symptômes ; j'ai passé 9 ans sans diagnostic quand même. »

NOUS CONNAÎTRE

Conseil national

Association des Patients de la Maladie de Fabry	Nathalie Triclin-Conseil	présidente
Association Maladies Foie Enfants	Hélène Berruë-Gaillard	vice-présidente
Association Française de la Maladie de Fanconi	Marie-Pierre Bichet	vice-présidente
Association française des syndromes d'Ehlers-Danlos	Zakia Beghdad	secrétaire
Association Française du syndrome Gilles de la Tourette	Aurélie Davenel	trésorière
Association Smith-Magenis 17 France	Michèle Auzias	membre du bureau
Association Française contre les Neuropathies Périphériques	Jean-Philippe Plançon	membre du bureau
Association Francophone des Glycogénose	Florence Barrié-Vidal	
Ligue contre le Cancer	Xavier Broutin	
Association Tanguy Moya-Moya	Hubert de Larocque	
Association Syndrome Moebius France	Paul-Antoine de Neef	
Association Autour des Williams	Aurélie Fesard-Verstraet	
Association Française du Syndrome de Klippel-Feil	Cécile Foujols-Gausso	
HTaP France	Mélanie Gallant-Dewavrin	
FOP France	Marie-Emmeline Lagoutte	
Inflam'Œil	Jeanne Hérault	
Association des Sclérodermiques de France	Béatrice Liné	
AFM-Téléthon	Jean-François Malaterre	
Association Ouvrir les Yeux	Maryse Roger	
Association Francophone du Syndrome d'Angelman	Gérard Viens	
Fragile X France	Emilie Weight	

Bureau



Nathalie Triclin-Conseil
présidente



Marie-Pierre Bichet
vice-présidente



Aurélie Davenel
trésorière



Michèle Auzias
administratrice



Hélène Berruë-Gaillard
vice-présidente



Zakia Beghdad
secrétaire



Jean-Philippe Plançon
administrateur

Délégations régionales

Auvergne Rhône-Alpes

Membres de la délégation :

- _ Christian FOUCAUX
- _ Muriel HERASSE

Bourgogne Franche-Comté

Membres de la délégation :

- _ Laurence BOURDIN-THIZY
- _ Mélanie GALLANT-DEWAVRIN

Bretagne

Membres de la délégation :

- _ Ginette VOLF
- _ Germain VIGOUR
- _ Sophie MOREL
- _ Adeline PRIGENT

Centre Val-de-Loire

Membres de la délégation :

- _ Bernard LEMAIRE
- _ Corinne PAYAN
- _ Julie SAPIN
- _ Vincent AUBER

Grand Est

Membre de la délégation

- _ Isabelle THUAULT-VARNET
- _ Sabine MONTI
- _ Christine FERROTTI
- _ Sandrine GENNARI

Hauts-de-France

Membres de la délégation :

- _ Eloïse BRUCKER
- _ Jallila BACHTI
- _ Ludivine MANIER
- _ Pascale DOLIGNON

Ile-de-France

Co-déléguées régionales :

- _ Paulette MORIN et Isabelle CIZEAU

Membres de la délégation :

- _ Dominique LAMARCHE
- _ Didier GENESTE
- _ Jacques MAZIERES

Normandie

Déléguée régionale

- _ Nicole DELPERIE

Membres de la délégation :

- _ Virginie GUILLEREZ
- _ Corinne LANOÉ
- _ Chantal FACHE

Nouvelle Aquitaine

Membres de la délégation :

- _ Françoise TISSOT
- _ Corinne VERLHAC

Occitanie

Membres de la délégation :

- _ Thierry TOUPNOT
- _ Badia ALLARD

Pays-de-la-Loire

Déléguée régionale :

- _ Cécile FOUJOLS

Membres de la délégation :

- _ Françoise ROBERT CONQUER
- _ Bernard LASBLEIS

Provence Alpes Côte-d'Azur

Déléguée régionale

- _ Michèle AUZIAS

Membres de la délégation :

- _ Hervé LAMURE
- _ Monique GUEDES
- _ Claudie BALEYDIER

Équipe permanente



Paul GIMENES
Directeur général
pgimenes@maladiesrares.org



Kim Ly NGUYEN HUU
Responsable administration finances
kim-ly.nguyen-huu@maladiesrares.org



Anne-Sophie BLANCHARD-CHAUTARD
Responsable communication
anne-sophie.blanchard@maladiesrares.org



Hélène THIOUET
Chargée d'appui relations associations-centres experts
hthiollet@maladiesrares.org



Manuela NEVES
Assistante de direction
mneves@maladiesrares.org



Marc SPRUNCK
Responsable vie du collectif et appui aux membres
msprunck@maladiesrares.org



Julien Schoevaert
Chargé d'appui à la vie associative
jschoevaert@maladiesrares.org



Clément PIMOUGUET
Chargé de projet « compagnons maladies rares »
cpimouguet@maladiesrares.org



Elodie CREPIEUX
Responsable actions régionales
ecrepieux@maladiesrares.org



Aline IEMFRE
Compagnon maladies rares
a.iemfre@maladiesrares.org



Fabienne MENAULT
Compagnon maladies rares
f.menault@maladiesrares.org



Sylvie JEANNOT
Compagnon maladies rares
s.jeannot@maladiesrares.org



Ouiza AMRANE
Compagnon maladies rares
o.amrane@maladiesrares.org



Laëtizia DEL-SAZ
Compagnon maladies rares
l.del-saz@maladiesrares.org



Emmanuelle RENARD
Compagnon maladies rares
e.renard@maladiesrares.org



Emilie BOISSET
Compagnon maladies rares
e.boisset@maladiesrares.org

Plateforme Maladies Rares

La Plateforme Maladies Rares dont l'Alliance maladies rares fait partie, rassemble sur un même site :

- des représentants d'associations de malades et des professionnels de santé et de la recherche ;
- des acteurs privés et publics ;
- des salariés et des bénévoles ;
- des intervenants français, européens et internationaux.

6 entités autonomes constituent la plateforme :

- **AFM-Téléthon** : association de malades et parents de malades à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et financeur majeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon
- **Alliance maladies rares** : collectif français de 230 associations de malades
- **Eurordis** : fédération européenne qui rassemble 894 associations de malades de 72 pays
- **Fondation Maladies Rares** réunit les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs) afin d'accélérer la recherche sur les maladies rares au bénéfice des malades
- **Maladies Rares Info Services** : le service d'information et de soutien sur les maladies rares
- **Orphanet** (unité de service 14 de l'Inserm) : la base de connaissances des maladies rares et les médicaments orphelins

Objectifs :

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

Chiffres-clés des maladies rares

3 millions
malades rares

1/20
malades rares

75%
touchés pendant
l'enfance

80%
des maladies rares
sont d'origine
génétique

95%
sans traitement
curatif

18
mois de recherche
diagnostique

Alliance maladies rares

Collectif de plus de 230 associations de personnes concernées par les maladies rares, créé en 2000, l'Alliance maladies rares contribue à garantir aux personnes malades une meilleure qualité de vie et une participation citoyenne dans une société inclusive.

Plateforme Maladies Rares 96 rue Didot 75014 Paris
alliance-maladies-rares.org T. 01 56 53 53 40 | F. 01 56 53 53 44

Association reconnue d'utilité publique
SIRET : 432 502 839 000 33 | APE : 9499Z

 @AllianceMR

 [linkedin.com/company/alliance-maladies-rares](https://www.linkedin.com/company/alliance-maladies-rares)

 @AllianceMaladiesRares

Alliance
maladies rares
UNIS POUR VAINCRE



L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de



et de

