

Rapport d'activité

2020

Alliance
maladies rares
UNIS POUR VAINCRE



Sommaire

5

Édito

6

Être la voix référence des malades
et des familles

16

Être une force d'empowerment
référence des associations

22

Être un acteur référence
en proximité

31

Faire bouger les lignes
avec la Plateforme Maladies Rares



34

Des moyens
pour évoluer

38

Notre fonctionnement

41

Annexes





**Être la voix
référence
des malades
et des familles.**

_ PARTIE 1

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.

2020 fut une année charnière pour notre combat avec, notamment :

- la mise en œuvre concrète de plusieurs grandes mesures du 3^e plan national maladies rares (PNMR) lancé le 4 juillet 2018,
- le déploiement du plan France médecine génomique 2025.

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

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, contribuant ainsi, même si beaucoup reste à faire, à ce que nos préoccupations soient mieux prises en compte.

L'Alliance s'est attachée en 2020 à :

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



1. Porter la voix des malades et des familles pour faire des maladies rares une priorité nationale

1.1. L'ALLIANCE, ACTRICE DE LA CO-CONSTRUCTION DU 3^e PNMR

Un 3^e PNMR qui se met en oeuvre en 2020 pour les malades, les familles et les associations.

L'Alliance a participé aux réunions de suivi du 3^e PNMR et à de nombreuses réunions de travail préparatoires.

L'Alliance a notamment été présente au sein du nouveau **Comité stratégique**, qui veille à la réalisation du plan par la mobilisation des partenaires et des moyens, en orientant sa mise en œuvre et en proposant des adaptations du plan en fonction de l'évolution du contexte, en validant le **rapport annuel** proposé par le comité opérationnel **qu'il remet au Premier ministre**. Ce comité s'est réuni une fois en 2020.

L'Alliance était aussi présente au sein du nouveau **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 leur déroulement selon le calendrier prévisionnel, apprécie les résultats du plan à l'aide d'indicateurs, suit l'évolution de la dépense par rapport au budget prévu et, enfin, prépare le rapport annuel. Ce comité s'est réuni trois fois en 2020.

xxx

Malgré d'énormes ralentissements dus à la crise sanitaire, l'Alliance s'est impliquée dans les appels à projets de la DGOS, notamment ceux dédiés aux PNDS et aux programmes d'ETP.

Protocole national de diagnostic et de soin

Une deuxième vague d'appels à projets a permis d'identifier 150 nouveaux PNDS très attendus par les associations, tant leurs enjeux sont majeurs pour les maladies rares. L'Alliance défend ce sujet depuis plus de 15 ans. Seulement 200 PNDS ont vu le jour avec l'aide de l'Alliance ce qui ne représente qu'un échantillon des besoins. L'Alliance a participé au jury du 15 octobre 2020, l'occasion pour elle de défendre la place des associations, la valeur ajoutée des FSMR notamment dans les critères d'évalua-

tion. L'Alliance, suite à une réunion inter-FSMR, a demandé la poursuite des financements et une évaluation précise de tous les PNDS identifiés.

Éducation Thérapeutique du Patient

Pour mémoire, suite au colloque ETP maladies rares de l'Alliance au ministère des Solidarités et de la Santé organisé le 4 juin 2014, seuls 10 programmes ETP étaient identifiés. En 2020, avec le 3^e PNMR ce sont 200 programmes identifiés. L'Alliance a contribué à l'identification des projets en octobre 2020.

2020 a constitué aussi l'occasion de lancer les **observatoires du diagnostic** portés par l'ensemble des filières de santé maladies rares. L'Alliance a contribué à construire l'appel à projet et a participé à la réunion de présentation des choix opérés par les FSMR pour la mise en place de leurs observatoires du diagnostic. L'Alliance a participé à la coordination nationale des observatoires du diagnostic portés par le ministère de la santé.

En 2020, les premières bases de l'**observatoire traitement** ont été posées avec la Direction Générale de la Santé (DGS) et les différents acteurs qui portent cette mesure dans le cadre du PNMR 3. L'Alliance participe aux différentes réunions pour assurer la participation associative sur ces outils.

L'Alliance s'appuie sur son groupe médicament (V. Infra) et son groupe inter-FSMR (V. Infra). Elle informe et renforce la capacité de décision des associations membres des gouvernances des filières qui doivent contribuer à la mise en œuvre de ces outils au sein de leur propre filière.

Enjeux des lois bioéthiques

Dans le cadre des travaux destinés aux nouvelles lois bioéthiques en 2020 et à la suite des auditions du Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE) et du Conseil d'État (CE), l'Alliance a été auditionnée à plusieurs reprises par le Parlement français notamment sur des enjeux du dépistage néonatal (DNN), du diagnostic préimplantatoire (DPI) et prénatal (DPN) évoqués dans le cadre de notre dernière Conférence CARE 18.

1.2. L'ALLIANCE AU SEIN D'INSTANCES MAJEURES POUR LES MALADIES RARES

Deux représentations majeures ont aussi concentré les efforts de l'Alliance durant l'année 2019 et 2020. Il s'agit du suivi du comité national de pilotage du dépistage néonatal et de la BNDMR.

Le Comité national de pilotage du dépistage néonatal

L'accès à la mise en œuvre de nouveaux dépistages néonataux (DNN)

Le programme national de dépistage néonatal systématique concerne tous les nouveau-nés en France. Il vise à détecter ceux susceptibles d'être atteints de certaines maladies qui, sans prise en charge précoce, seront à l'origine de troubles graves et définitifs.

A l'heure actuelle, cinq maladies au pronostic sévère sont détectées à la naissance (phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, drépanocytose, mucoviscidose).

La réalisation de ce dépistage vise de manière quasi-exhaustive les nouveaux-nés atteints de l'une de ces maladies sur notre territoire, et une prise en charge précoce, permettant d'éviter ou de contrôler des conséquences graves 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 deuxième plan national maladies rares, et un comité national de pilotage du dépistage néonatal a été mis en place au ministère de la santé en mars 2017.

Ainsi, en tant que membre de ce comité national de pilotage du dépistage néonatal, l'Alliance a rappelé l'urgence des besoins.

L'Alliance a participé à cette réorganisation d'ensemble pour faciliter la mise en œuvre de nouveaux dépistages néonataux. En effet, un Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) a été mis en place dans chaque région au 1er mars 2018 avec le CHU de Tours en tant que Centre national de Coordination des Dépistages néonataux (CNCNDN). Aujourd'hui, l'Alliance constate avec satisfaction que 17 CRDN sont articulés avec les Centres de Référence Maladies Rares (CRMRR) en charge des maladies dépistées, au sein desquels les médecins référents des différentes maladies dépistées assureront la confirmation diagnostique et le suivi des nouveau-nés diagnostiqués.



© JNemchinova / iStock

Les CRDN vont pouvoir être équipés de spectromètres de masse en tandem (MS/MS) en bénéficiant de moyen financier supplémentaires. Au-delà de l'intérêt pour le MCAD, cela permettra de faciliter également une extension à 7 maladies rares (7 erreurs innées du métabolisme) qui ont été recommandées par la HAS en janvier 2020.

Par ailleurs, l'Alliance attend de la Haute Autorité de Santé une recommandation prévue début 2021 concernant la mise en œuvre d'un nouveau dépistage néonatal DNN au Déficit Immunitaire Combiné Sévère ainsi qu'une généralisation du dépistage de la drépanocytose à l'ensemble des nouveau-nés qui est à l'étude.



Nathalie Triclin-Conseil

Présidente de l'Alliance maladies rares

© A. Bonfils

« 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, et ceci est dû uniquement à la lenteur du système français. »

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

La Banque nationale de données maladies rares est un projet prioritaire du deuxième 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 (base maladies rares).

Le faible nombre de malades et leur difficile identification, ainsi que les limites des autres outils nationaux à notre disposition (programme de médicalisation des systèmes d'information – PMSI –, système national d'information inter-régimes de l'Assurance maladie) 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. Elle vise à doter la France d'une collection homogène de données sur la base d'un set de données minimum (SDM), afin de 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. L'Alliance s'est beaucoup investie en 2017 dans les travaux de cette BNDMR, elle était d'ailleurs la seule représentante de malades au sein du Comité de pilotage, du Conseil scientifique et de la Commission de codification de la BNDMR.

En 2020, la BNDMR est la cheville ouvrière de la réalisation de l'Observatoire du diagnostic promu dans le cadre du troisième PNMR.

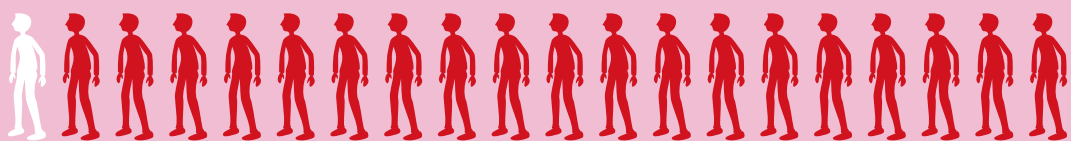
« La BNDMR est un outil fondamental permettant à la communauté maladies rares de bénéficier de davantage de données, et d'approfondir nos connaissances sur nos maladies de facto rares, mais aussi très hétérogènes. »



Catherine Dervieux

Représentante de l'Alliance maladies rares à la BNDMR

© A. Bonfils



**1 personne sur 20
est concernée par une maladie rare**

1.3. 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 à l'élaboration de politiques d'amélioration des parcours de santé et de vie des malades et de leur famille.

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

Dans ce cadre, l'Alliance maladies rares a renforcé, en 2019, 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.

Renforcer la dynamique inter-FSMR

L'année 2020 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 pour améliorer la place et le rôle de chaque association au sein de sa filière, l'Alliance soutient deux dynamiques : les rencontres associatives inter-filières, la place et le rôle de l'Alliance au sein du Comité de pilotage (COPIL) filières de santé, porté par la DGOS.

L'Alliance est présente au sein du **Comité de pilotage filières de santé maladies rares** porté par la DGOS. Cette instance permet de partager les avancées nationales du 3e PNMR (appels à projets, actualités des parties prenantes), d'échanger entre les filières, chevilles ouvrières de sa mise en oeuvre, et les parties prenantes maladies rares représentées. Enfin, elle permet à l'Alliance de porter la voix des associations, par exemple, sur leur place dans les programmes ETP, leur contribution aux PNDS.

L'Alliance a poursuivi sa dynamique inter-filières grâce aux réunions associatives inter-filières réunissant les associations membres des gouvernances des filières de santé maladies rares (membres ou non de l'Alliance) pour échanger sur leurs expériences et sur leurs bonnes pratiques.

Ainsi, en 2020, 5 réunions inter-filières réunissant plus de 40 associations ont eu lieu. Elles ont été l'occasion d'un retour sur chaque comité de pilotage FSMR porté par la DGOS, auquel l'Alliance participe pour porter la voix des associations. Ont également

été abordés le rôle et la place des associations dans la gouvernance des FSMR, les appels à projets PNDS et ETP, les observatoires du diagnostic et des traitements, les plateformes de coordination d'Outre-Mer, les plateformes d'expertise, les cartes d'urgence, les formations patient-experts. Par ailleurs, le contenu de l'enquête « Maladies rares et COVID » et son analyse ont été co-construits lors de ces réunions. Enfin, Maladies Rares Info Services a été convié pour présenter les services disponibles et échanger sur les collaborations possibles avec les filières de santé.

Parallèlement à cette dynamique, des rencontres bilatérales filière par filière ont été proposées pour connaître et valoriser au mieux l'ensemble des travaux menés par les associations au sein de leur propre filière.

Participer aux travaux du Comité de suivi de labellisation des centres de référence

L'Alliance a été présente aux réunions du comité de suivi de labellisation. Parmi ses missions, ce comité définit les nouveaux formats simplifiés du rapport d'activité des centres de référence et des filières maladies rares. Il s'assure que les enveloppes financières dédiées parviennent bien aux centres de référence et filières concernés. Il identifie les redondances (thématiques et géographiques) et les lacunes dans les périmètres actuels. Il est également saisi en cas de changement de responsable de CRMR ou de FSMR.

En 2020, ce comité a été particulièrement investi dans le suivi quotidien des missions des centres de référence et des filières de santé maladies rares. L'Alliance maladies rares a participé à la totalité des réunions de ce comité en 2020.

Défendre des financements des centres de référence

L'année 2020 aura été marquée par les difficultés de financement des CRMR. L'Alliance maladies rares a poursuivi sa mission auprès des conseillers du ministre de la santé pour que ces financements puissent être attribués aux centres de référence.

L'Alliance a pu aussi, avec l'appui de nombreuses associations, et grâce à son travail régulier auprès des députés et sénateurs, défendre et faire valider l'amendement n° II – 1429 – en faveur d'un rapport sur le financement et l'évolution du financement des centres de référence maladies rares porté par le député Philippe Berta, président du groupe d'études maladies rares à l'Assemblée nationale.

Evaluer l'impact du COVID sur le suivi des maladies rares

L'enquête « Maladies rares & COVID » a eu pour but de mesurer l'impact de la crise sanitaire sur le suivi des maladies rares pendant la première vague de l'épidémie de COVID-19. Elle a été construite avec les associations membres de l'interfilière associative de l'Alliance. Plus de 2000 personnes représentant plus de 350 maladies rares ont répondu au questionnaire diffusé en ligne entre le 30 avril et le 5 juillet 2020.

Parmi les principales tendances à retenir : près de 40 % des répondants ont renoncé à des soins pendant le confinement ; les outils maladies rares ont été trop peu mobilisés lors des prises en charge pour COVID-19 ; les associations ont joué un rôle majeur pour faciliter l'accès à l'information pendant l'épidémie.

1.4. INTERPELER ET SENSIBILISER PAR DE GRANDS ÉVÉNEMENTS

La 13^e Journée internationale des Maladies Rares en France

C'est un véritable parcours de battants que de vivre au quotidien la maladie, que ce soit au niveau professionnel, personnel ou médico-social. De plus, les malades sont bien souvent confrontés à l'errance de diagnostic, voire à une impasse. En effet, la moitié des malades ne bénéficie pas d'un diagnostic clair et un quart d'entre eux attend en moyenne cinq ans pour l'obtenir après l'apparition des premiers symptômes.

Il est donc primordial que les associations de malades et l'Alliance maladies rares fassent rayonner cette journée en France.

Mardi 25 février 2020, les directeurs et présidents des entités de la Plateforme Maladies Rares et des personnes concernées par une maladie rare étaient rassemblés lors d'une conférence de presse mettant au centre les **3 combats quotidiens des malades et de leurs aidants : un accès au diagnostic, au traitement et à une meilleure qualité de vie.**

La Journée internationale se décline également sur le terrain, par des actions portées par les bénévoles en région de l'Alliance maladies rares. Une quinzaine d'événements ont eu lieu en 2020, dans des établissements scolaires et universitaires, les centres hospitaliers, les IFSI, afin de pouvoir échanger directement avec le grand public sur les problématiques rencontrées dans les maladies rares.

Un film de 2 mn « Sens dessus dessous » a été réalisé et diffusé sur les réseaux sociaux de l'Alliance (sur lesquels il a été vu plus de 42 000 fois) ainsi qu'une version courte de 30 secondes du 26 février au 3 mars 2020 dans les salles de cinéma MK2.



L'ensemble de ces actions a porté ses fruits et on note un réel engouement aussi bien des personnes que des médias (plus d'une vingtaine d'articles dans la presse nationale et régionale ont relayé notre actualité). Nous avons réussi notre pari en mettant au cœur de cette journée, les 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 malades, proches, chercheurs, accompagnateurs... Or, et pour la troisième année consécutive, la Marche des Maladies Rares n'a pas pu avoir lieu. En raison des circonstances sanitaires liées à la COVID-19, l'Alliance a annulé ce rendez-vous pourtant incontournable. Cependant, comme depuis plusieurs années maintenant, afin de tous nous réunir autour de cette même cause, l'Alliance a organisé d'autres événements sur les réseaux sociaux pour apporter son soutien au Téléthon. Cette mobilisation, certes bien différente de celle prévue, a permis comme toujours de montrer la détermination et la solidarité de la communauté maladies rares.



2. Porter la voix des malades afin de susciter des politiques de santé publique ambitieuses

2020 a été marquée par de nombreuses avancées en santé publique.

Au-delà de défendre un plan national maladies rares ambitieux, l'Alliance se doit de soutenir aussi des droits et des dispositifs non spécifiques aux maladies rares, mais fondamentaux pour les malades et les familles. Par exemple, les questions de l'intégration à l'école et au travail, l'accès aux assurances, la question des restes à charge, des déserts médicaux ou encore des aidants familiaux, attendent des réponses afin d'améliorer le quotidien des personnes concernées.

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.

2.1. FRANCE ASSOS SANTÉ, FORCE INTER-ASSOCIATIVE DE SANTÉ PUBLIQUE



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

L'Alliance maladies rares est membre de son conseil d'administration. Elle participe à différents groupes de travail, comme celui dédié au médicament et notamment à la question des ATU.

L'Alliance a particulièrement suivi la gestion des problématiques liées au COVID (participation à des tribunes et des plaidoyers (masques, accès aux soins, rupture de médicaments, accès aux congés partiels, la vaccination, etc.).

2.2. 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 maladies rares est membre du conseil d'administration de l'Agence nationale de sécurité du médicament (ANSM ; quatre réunions par an), du Comité d'interface avec les associations (quatre réunions par an), du sous-groupe de travail Pédiatrie et médicament et de la Commission pédiatrique (quatre réunions par an). Ces mandats sont essentiels puisqu'ils permettent de bénéficier d'une vision complète des actions sur le médicament et l'interaction entre les différentes agences.

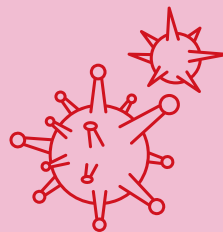
Cette présence au conseil d'administration de l'ANSM, doublée d'une présence à son comité d'interface, permet de transmettre les problèmes concrets rencontrés par les usagers. L'Alliance peut y avoir le rôle de « lanceur d'alerte ». Enfin, elle travaille sur l'accès à tous les médicaments pour

les enfants au sein d'un groupe de travail pédiatrie. Rappelons que 75 % des diagnostics de maladies rares, première cause de mortalité infantile en France, se font pendant l'enfance. L'Alliance doit donc être en première ligne sur cette question.

**Rappelons que 75 %
des diagnostics
de maladies rares
se font pendant
l'enfance.**

L'Alliance est membre du Groupe de réflexion avec les associations de malades (**GRAM**) à l'**Inserm**. 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, une instance de réflexion et de propositions 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.

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.



**6 000 à 8 000
maladies rares
dans le monde**

3. Porter la voix des malades afin de susciter des politiques du handicap ambitieuses

La question du handicap est évidemment majeure dans les maladies rares. 75 % d'entre elles génèrent des handicaps, qui sont parfois rares. L'année 2020 aura été marquée par le renouvellement du **Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH)** et de l'émergence du **Collectif Handicaps**.



COLLECTIF HANDICAPS

L'Alliance est membre du Collectif Handicaps qui unit les associations de personnes en situation de handicap qui avaient formé le Comité d'entente.

47 associations, dont l'Alliance maladies rares, s'unissent pour défendre les droits des personnes en situation de handicap et de leurs familles. Ce collectif ambitionne de représenter plus de 12 millions de personnes en situation de handicap et 11 millions d'aïdants.

Ce nouveau collectif a pour objectifs de porter la voix, les revendications et les besoins des personnes en situation de handicap et de leurs aidants, de **défendre leurs droits** auprès des décideurs politiques et de militer pour une société inclusive, solidaire, juste et équitable.

Pour rappel, ces mêmes associations militaient collectivement et de façon informelle, depuis 1982, à travers le Comité d'Entente. Ensemble, elles sont parvenues à promouvoir et à défendre les droits des personnes. Mais, aujourd'hui, au regard du contexte actuel de transformation de la société, leur **mobilisation** doit être **plus forte**, plus visible, et plus engagée. Ces 47 associations se sont donc unies au sein du Collectif Handicaps.

Ce collectif a déployé ses actions en 2020. Son agenda a été chargé en dépit de la crise sanitaire liée à la COVID-19 : Conférence nationale du handicap à mi-mandat du Président Emmanuel Macron, **concertation** autour du revenu universel d'activité, réforme des retraites, projet de loi grand âge.

« Le Collectif Handicaps 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



Michèle Auzias

Membre du bureau de l'Alliance
et représentante de l'Alliance
au sein du CNCPH

© A. Bonfils



_ PARTIE 2

**Être une force
d'empowerment référence
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. À 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 lors de **moments de formation et de mutualisation d'expériences**, auxquels sont conviés les membres du collectif. Elle se traduit aussi dans une dimension plus « quotidienne » où l'Alliance peut accompagner les associations dans leur questionnement, lorsqu'elles le souhaitent, bien souvent en s'appuyant sur les retours d'autres associations du réseau.

1. Informer les membres

LE CONGRÈS

CONGRÈS

1^{ère} éditionAlliance
maladies rares
UNITE POUR VALEUR

2000... 2020... 2030
continuons à écrire
le futur des maladies rares

mardi 3 novembre 2020

ATTENTION CHANGEMENT / CONTEXTE SANITAIRE / CONGRÈS SUR LE WEB

S'INSCRIRE
www.alliance-maladies-rares.org
https://www.eventim.com/fr/congres_2020
L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien obtenissant de

et de

Avec le soutien de



**80 % des maladies rares
sont d'origine génétique**

— 5 et 6 juin 2020

Pour la première fois de son histoire, l'Alliance maladies rares a organisé son 1er Congrès les

5 et 6 juin par visioconférence. Quelques 200 acteurs des maladies rares et décideurs associatifs ont échangé sur l'avenir des politiques de santé publique dédiées aux maladies rares autour de 3 axes : le diagnostic, la recherche et les traitements, le parcours de vie ainsi que sur les enjeux européens.

L'Alliance maladies rares a appelé à :

- continuer à lutter contre l'errance diagnostique grâce au séquençage à haut débit et aux observatoires de diagnostic ;
- défendre un accès aux médicaments ;
- défendre un droit à l'accompagnement pour une meilleure qualité de vie et à renforcer le lien médecine de ville – hôpital.

L'Alliance maladies rares a également organisé un atelier Rare 2030 avec le Luxembourg et la Belgique pour contribuer à la feuille de route européenne pour 202. 4 enjeux à défendre :

- les réseaux européens des maladies rares (ERN)
- les médicaments orphelins
- Orphanet
- le registre européen des maladies rares



© A. Bonfils

Au cours de ce congrès, les associations membres ont été invitées à proposer virtuellement un poster. 5 posters ont été exposés :

- Héberger les familles à proximité du lieu d'hospitalisation de leur enfant (AFAO)
- Etude des effets des ataxies dans la bouche du malade (CSC)
- Le projet Synapse (AFSA)
- Le syndrome de Currarino (APASC)
- Fardeau et Besoins des malades atteints de Pemphigus Vulgaire (APPF)

Les temps d'information et de formation proposés par l'Alliance maladies rares constituent une dimension essentielle de son identité. Ils ont été bien évidemment impactés par les circonstances exceptionnelles de l'année 2020 tant sur le fond que sur la forme.

LES RDV WEB ET WEBCONFÉRENCES

— **25 février 2020**

L'accompagnement associatif pour préparer une consultation médicale

Avec les témoignages de l'Association Pemphigus Pemphigoides France et de l'Association Française contre les Neuropathies Périphériques

— **12 mars 2020**

rdv web « Rédiger un dossier de financement »

Avec HelloAsso

— **26 mars 2020**

rdv web « Mobiliser un étudiant dans sa stratégie de recherche »

Avec la Fondation maladies rares

— **25 avril 2020**

webconf « Point d'avancement du PNMR3 »

Animée par l'Alliance maladies rares

— **30 avril 2020**

rdv web « Gérer un forum internet »

Avec Maladies Rares Info Services et Vivre sans Thyroïde

— **19 mai 2020**

rdv web « Poursuite du projet associatif en contexte COVID »

Avec France Vascularites

— **28 mai 2020**

rdv web « Connaître Santé Info Droits »

Avec France Assos Santé

— **25 juin 2020**

rdv web « Ressources pour les aidants »

Avec l'Association Française des Aidants et le Groupement National de Coopération Handicaps Rares

— **9 juillet 2020**

rdv web « Organisation associative et politiques territoriales »

Avec l'Association Française du Syndrome Gilles de la Tourette et Charcot-Marie-Tooth France

— **26 novembre 2020**

rdv web « S'impliquer dans des recherches en sciences humaines et sociales »

Avec Vaincre la Mucoviscidose, l'Association Française du Syndrome d'Angelman et la Fondation maladies rares

— **15 décembre 2020**

rdv web « Organiser l'écoute »

Avec Connaître les Syndromes Cérébelleux, l'Association Française de la Maladie de Fanconi et Maladies Rares Info Services

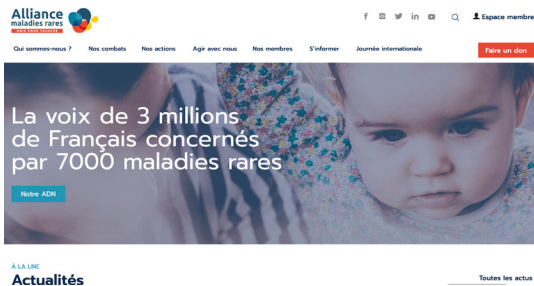
Ils ont touché près de ??? participants en 2020. Les contenus issus des RDV Web sont disponibles sur l'espace membres du site web de l'Alliance maladies rares.

OBSERVATOIRE DE L'ACTION ASSOCIATIVE

L'Alliance maladies rares a lancé en 2020 sa démarche d'observatoire de l'action associative. Un questionnaire spécifique a été diffusé entre mai et juillet 2020 et ce ne sont pas moins de 102 associations qui ont participé à ce travail. Les conclusions ont été rendues en début d'année 2021 à travers l'animation d'une webconférence dédiée et la diffusion d'un rapport complet et d'une synthèse dans le premier numéro d'AGORARE. L'Alliance maladies rares va poursuivre ce travail indispensable pour nourrir les réflexions du collectif et mieux défendre, accompagner et valoriser l'action associative dans le domaine des maladies rares.

DE NOUVEAUX SUPPORTS DE COMMUNICATION

En 2020, l'Alliance maladies rares a fait évoluer son logotype, son site web et sa newsletter afin de les remettre au goût du jour et faciliter l'accès à l'information pour ses membres. Déjà présente sur Facebook et Twitter, elle a développé la visibilité de ses actions sur deux réseaux sociaux : LinkedIn et Instagram.



AGORARE

L'Alliance maladies rares a lancé le premier numéro d'Agorare, son nouveau magazine semestriel, en

décembre 2020. Les lecteurs pourront y retrouver les principales actualités du paysage des maladies rares, de la vie en régions et des temps d'information et de formation du collectif.

Il est adressé en version imprimée aux présidents



n°1
2e semestre
2020

AGORARE

le semestriel de l'Alliance



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

et aux représentants permanents des associations membres et disponible pour le grand public en version numérique.

2. Former les membres

2.1. UNIVERSITÉS D'AUTOMNE

La 5e édition des universités d'automne de l'Alliance s'est déroulée du 23 au 26 septembre 2020 par visioconférence. Il s'agit du principal temps d'échanges et de formation pour les associations membres du collectif autour de leurs actions d'accompagnement des malades, dans le domaine de la recherche ou du point de vue de la représentation des malades.

Au programme de cette édition :

- 22 conférences et ateliers thématiques
- Plus d'une centaine d'intervenants, pour la plupart issus du collectif
- Des parcours à la carte pour les membres des associations

Elles ont rassemblé au total 193 participants issus de plus de 90 associations autour de séquences d'information inspirantes, d'ateliers méthodologiques concrets et d'échanges inter-associatifs toujours passionnants.

Elles ont été rendues possibles grâce à l'implication importante des présidents et représentants des associations membres du collectif en tant qu'animateur ou qu'intervenant sur les différents ateliers proposés. Elle donne un sens profond à la vocation de rassemblement et de partage de ce moment important pour notre collectif.

Les différentes séquences des universités d'automne sont disponibles en replay sur l'espace membre du site de l'Alliance maladies rares.

2.2. CYCLES PRÉSIDENTS

L'atelier présidents « Quelle organisation associative aujourd'hui et demain » a pu se dérouler en présentiel le 13 février 2020 et a rassemblé 26 participants. Ils ont été invités à témoigner des réalités qu'ils rencontrent dans leur association autour des aspects suivants :

- Quel sens donner à l'adhésion dans une association de maladies rares ?
- Quel lien tisser entre l'association et les adhérents ?
- Comment transformer les personnes qui bénéficient des actions de l'association en bénévoles qui s'engagent sur le terrain ?
- Quelles relations établir avec les associations qui se créent autour de cas individuels touchés par la maladie rare qui nous concerne ?
- Comment penser et écrire un projet associatif ?
- Comment impliquer de jeunes générations au sein du projet associatif ?

Le dernier atelier du cycle présidents initialement prévu en novembre 2020 et consacré à l'Europe a été décalé au début d'année 2021 en raison de l'actualité sanitaire.

2.3. FORMATIONS

Si les formations à l'écoute n'ont malheureusement pas pu avoir lieu en 2020 du fait de l'actualité sanitaire, l'Alliance maladies rares a pu organiser 4 formations sur le format distanciel.

Formation répondre aux mails des malades

Une formation a été proposée autour du thème « répondre aux mails des malades ». Elle a été assurée par Isabelle Ferrari qui a pu dispenser ses précieux conseils aux participants qui ont alterné travaux personnels et modules théoriques et pratiques au début de l'été.

Formation prendre la parole en public

Une formation dédiée à la prise de parole en public s'est tenue les 22 octobre et 12 novembre par visioconférence. Elle a été assurée par l'Association de Démocratisation de l'Art Oratoire et a été fortement appréciée par les 12 participants.

Formation animer une réunion en ligne

Le pôle vie associative de l'Alliance maladies rares a orga-

nisé en ligne un module d'initiation à l'animation d'une réunion en ligne le 29 octobre dernier. Il a accueilli 16 participants.

Formation animer ses réseaux sociaux

13 représentants associatifs ont participé à cette formation dédiée aux réseaux sociaux assurée par Solidatech. Elle s'est déroulée en deux modules les 10 et 18 novembre par visioconférence.

3. Accompagner les membres

3.1. ACCOMPAGNER 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 2020, ce sont ainsi 275 demandes qui ont été formulées. Elles provenaient de 101 associations différentes.

Les problématiques relevant de la mise en œuvre du projet associatif pour plus du tiers d'entre elles (accompagnement des malades, mise en place de groupes de parole, collecte de fonds...). Les sujets d'ordre administratif arrivent en 2nde position et représentent près de 26% des demandes (organisation des AG, réformes statutaires...).

Les mises en réseau avec d'autres acteurs (recherche d'outils, de contacts...) représentent 23% des demandes et les sujets liés à la communication (diffusion d'information...) environ 15% des demandes.

La crise sanitaire liée à l'épidémie de COVID-19 figure parmi les interrogations formulées auprès de l'Alliance maladies rares. Nous les retrouvons dans les différents items cités précédemment et elles représentent environ 1 demande sur 4 parvenues au pôle vie associative.

Un nouveau service mutualisé

Depuis octobre 2020, l'Alliance propose un outil de visioconférence mutualisé pour les associations membres du collectif. Sur la fin d'année 2020, ce sont déjà 7 associations qui ont pu bénéficier de ce service pour organiser des réunions d'instance ou des rencontres entre familles.

Ce service sera bien évidemment poursuivi en 2021 dans un contexte sanitaire toujours difficile.

Près des deux tiers des demandes concernaient des conseils sur le plan administratif (statuts, gouvernance, fiscalité...), et celui de la mise en œuvre du projet asso-

ciatif (médicaments, actions d'accompagnement des malades, organisation d'événements...).

Les mises en réseau (logistique, prestataires...) ou les sujets liés à la communication (diffusion d'informations, réseaux sociaux...) représentaient le tiers restant des sollicitations.

3.2. AIDER LES PERSONNES DÉSIREUSES DE CRÉER UNE ASSOCIATION

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 2020, ce sont 4 équipes 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 désormais proposé aux jeunes associations qui rejoignent l'Alliance 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.

3.3. ACCUEILLIR LES NOUVEAUX MEMBRES

L'Alliance maladies rares a eu le plaisir d'accueillir huit nouvelles associations au sein du collectif en 2020.



ASAP for Children

maladie de Farber et SMA-PME
<https://www.asapforchildren.org>



Coffin-Siris France

syndrome de Coffin-Siris
<https://coffinsiris.fr/>

KCNB1 France



mutation du gène KCNB1
<https://kcnb1-france.org/>



L'Everest d'Ernest

syndrome isodicertrique du chromosome 15
<https://leverestd Ernest.com/>



Neuro-MAV France

malformations artérioveineuses cérébrales et médullaires
<https://www.neuro-mav-france.org/>



Manger la Vie

syndrome Hao-Fountain
<https://www.usp7.fr/>



Un Défi de Taille

dysplasies spondylo épi-métaphysaires
<http://undefidetaille.org/index.html>



FOXP1 France

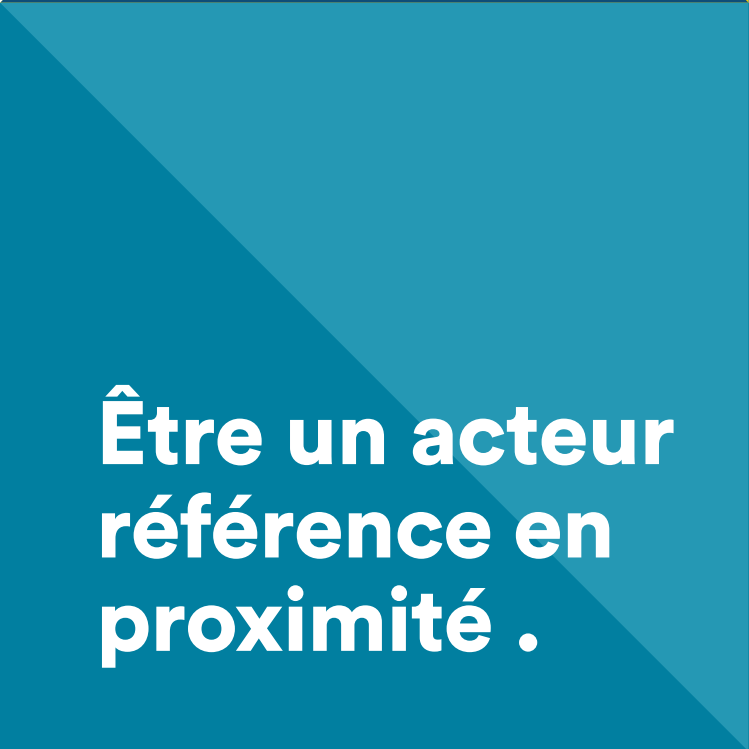
syndrome FOXP1
<https://syndromefoxp1.wixsite.com/syndromefoxp1france>

Nous leur souhaitons la bienvenue parmi les membres du collectif.

3.4. PARTICIPER AUX ÉVÉNEMENTS DES MEMBRES

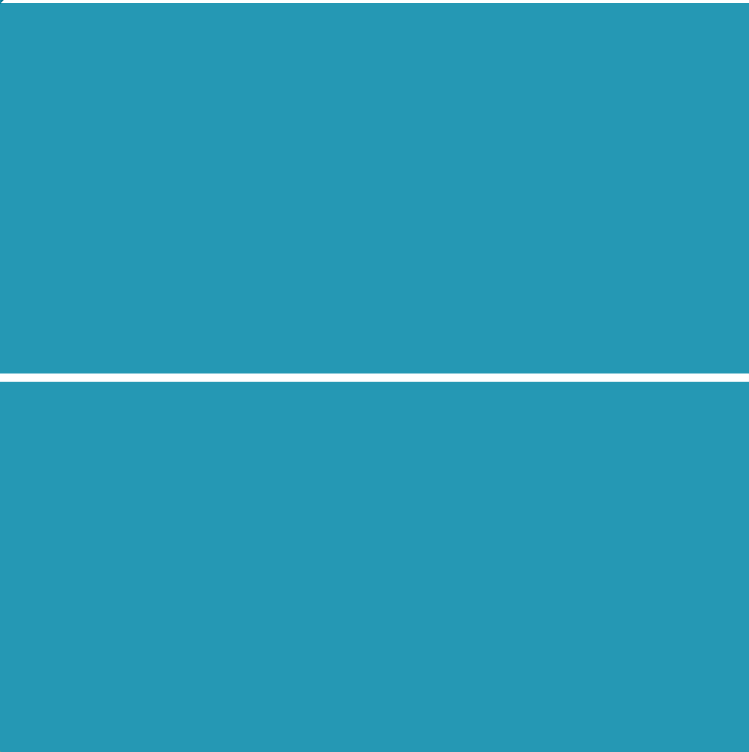
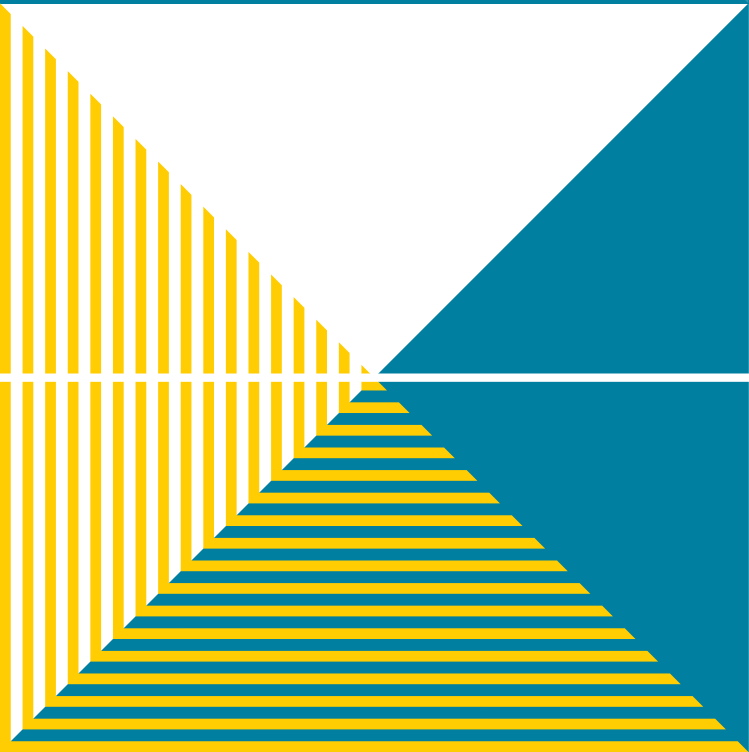
Comme chaque année, l'Alliance a été sollicitée pour se joindre aux événements organisés par les associations du collectif (rencontres nationales, assemblées générales...). Ces participations sont toujours précieuses pour l'Alliance. Elles permettent notamment de prendre la mesure de la richesse des 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 2020, l'Alliance a notamment pu se joindre aux réunions de l'Association du Syndrome de Lowe, de l'Association des Malades des Vaisseaux du Foie, de France Vascularites, de Neuro-MAV France, de Manger la Vie, de KLS France, de MED13L, de FOP France et d'un Défi de Taille.



**Être un acteur
référence en
proximité .**

_ PARTIE 3



La dynamique régionale de l'Alliance maladies rares est essentielle pour les malades et les familles.

— **Forte de son réseau bénévole** de plus de 40 délégués, l'Alliance est en mesure d'apporter un soutien de proximité aux associations membres et de porter la voix des malades dans des instances de santé en région.

1. Sensibiliser et informer les associations, malades et familles en région

L'Alliance poursuit et développe l'organisation de rencontres régionales afin de répondre aux besoins des malades en proximité, et met en œuvre des partenariats utiles et nécessaires avec les filières de santé en région.

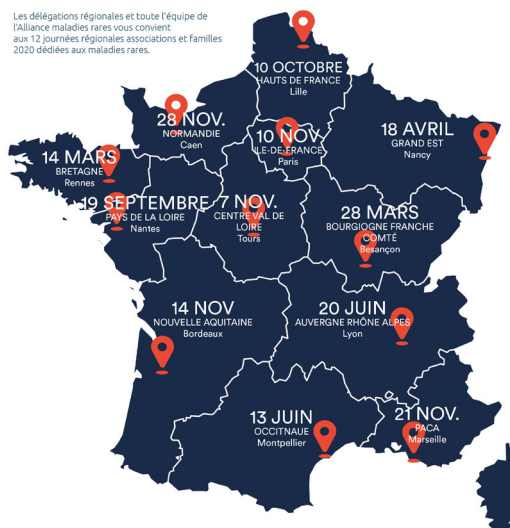
L'Alliance a organisé en 2020 12 journées régionales :

- **14 mars 2020 Bretagne** Rennes
- **28 mars 2020 Bourgogne France Comté** Besançon
- **18 avril 2020 Grand Est** Nancy
- **13 juin 2020 Occitanie** Montpellier
- **20 juin 2020 Auvergne Rhône Alpes** Lyon
- **19 septembre 2020 Pays-de-la-Loire** Nantes
- **10 octobre 2020 Hauts de France** Lille
- **7 novembre 2020 Centre Val de Loire** Tours
- **10 novembre 2020 Ile de France** Paris
- **14 novembre 2020 Nouvelle Aquitaine** Bordeaux
- **21 novembre 2020 Provence Alpes Côtes d'Azur** Marseille
- **28 novembre 2020 Normandie** Caen

Agenda 2020 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 2020 dédiées aux maladies rares.



S'INSCRIRE
https://fr.surveillemaladiesrares.com/journees_maladies_rares_2020
 Entrée gratuite sur inscription. Dans la limite des places disponibles.

EN SAVOIR PLUS
 Elodie Crepeux
ecrepeux@maladiesrares.org
 01 54 51 49 95
www.alliance-maladies-rares.org



« Ces journées régionales sont des moments importants pour la vie du collectif de l'Alliance. Elles permettent de partager les actualités maladies rares au plus près des personnes concernées, et donc à plus de personnalités associatives ou sans association. Elles renforcent les 12 délégations régionales de l'Alliance, une des priorités de notre collectif pour les années à venir. L'Alliance et ses délégations sont déjà à l'œuvre pour organiser les journées régionales de 2021. »



© A. Bonfils

Nathalie Triclin-Conseil
Présidente
de l'Alliance maladies rares

Une dynamique en Outre-mer

2020 a également été l'occasion pour l'Alliance de réaffirmer son soutien à l'identification de 4 plateformes de coordination maladies rares en Outre-mer : en Guyane, Martinique, Guadeloupe et à la Réunion. L'Alliance poursuit son travail de rapprochement avec ces plateformes, afin de mettre en place, dès 2021, des journées régionales qui permettront de créer du lien et de mieux appréhender le tissu associatif local.

2. Sensibiliser le grand public

La Journée internationale des maladies rares (JIMR), orchestrée par Eurordis (collectif européen des maladies rares) et coordonnée par l'Alliance maladies rares en France, vise à sensibiliser le public (à l'échelle mondiale) aux maladies rares et à leur impact sur la vie quotidienne des patients et de leurs proches. La campagne touche des millions de personnes malades, familles, professionnels de la santé et décideurs publics, pour faire avancer la cause des maladies rares.

Le film de 2 mn « Sens dessus dessous » réalisé dans le cadre de la Journée internationale des maladies rares 2020 a été l'occasion pour les délégués régio-



naux de ciné-débat.

3. Sensibiliser les 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 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, elle concerne également le médico-social, le social, les milieux éducatifs 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 maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) ont été sensibilisés aux maladies rares.

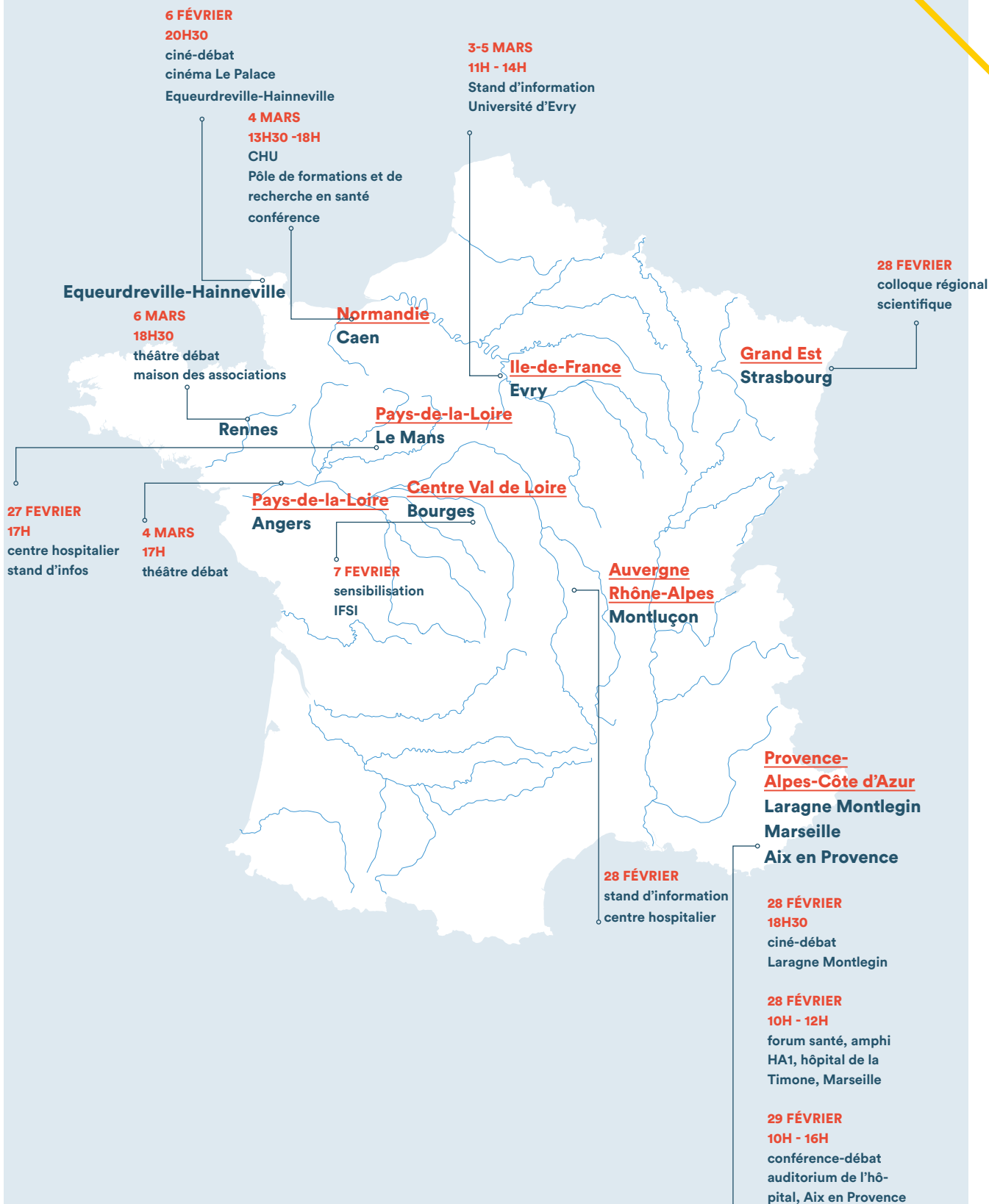
Les délégués profitent des salons, conférences, congrès médicaux (cardiologie, ophtalmologie, urgences, génétique...) ou handicap pour intervenir, tenir des stands et informer.

Acteurs de proximité, les délégués sont également en lien et représentent l'Alliance auprès des centres de référence, de compétences ou de réseaux tels que les réseaux maladies rares ou les équipes relais handicaps rares.

L'Alliance a entamé une réflexion avec la filière Fava-Multi (maladies vasculaires rares avec atteinte multi systémique) 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).

Actions JIMR

Alliance maladies rares 2020



2020 a été l'occasion pour l'Alliance, avec l'impulsion de la Fondation Groupama a fédéré :

- les délégations régionales de l'Alliance,
- les deux services d'information nationale maladies rares (Maladies Rares Info Services, Orphanet),
- les nouvelles plateformes d'expertises maladies rares en région, afin d'expérimenter et de généraliser fin 2021 des journées régionales de sensibilisation et d'informations des professionnels de santé de première ligne (médecins généralistes, pharmaciens, MDPH et CPAM).

4. Des délégations régionales très présentes dans les 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. 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, ils représentent et portent la voix des malades.

Sur la question des plateformes d'expertise maladies rares, les délégations de l'Alliance ont toutes pris attache avec ces plateformes, afin notamment d'assurer le nécessaire trait d'union avec les actions régionales portées par nos délégations.

Des contacts ont aussi été pris en Outre-mer dans la dynamique des quatre plateformes déployées.

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 cinq 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 (PRS), et participe à sa déclinaison.

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 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 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, RSVA, CANOPE, QUAL'VA, collectifs associatifs handicap...

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

— Commission régionale de conciliation et d'indemnisation (CRCI)

Les commissions régionales de conciliation et d'indemnisation des accidents médicaux, des affections fiévreuses et des infections nosocomiales, ont été créées par le décret du 3 mai 2002.

Elles sont dédiées aux victimes d'un accident médical, d'une affection ou d'une infection portant préjudice à l'état de santé. Avec présence d'une faute ou absence de faute, toutes les victimes d'un accident médical grave, ayant pour origine un acte qu'il soit de prévention, de diagnostic ou thérapeutique, peuvent intenter un recours auprès des CRCI depuis le 5 septembre 2001.

Nouvelle participation des délégations régionales de l'Alliance maladies rares au sein des 10 nouvelles plate-

formes d'expertises maladies rares et des 4 plateformes de coordination d'Outre-mer

L'Alliance s'est organisée pour travailler en lien avec les nouvelles plateformes d'expertise maladies rares et celles d'Outre-mer.

Dix plateformes en métropoles sont financées à hauteur de 2,4 millions d'euros, et quatre en Outre-mer à hauteur de 480 000 euros.

Situées au sein d'un établissement de santé ou d'un groupe d'établissement de santé, les plateformes d'expertise regroupent les centres de référence des régions concernées pour améliorer leur visibilité et coordonner la prise en charge des patients.

Les 10 plateformes d'expertise maladies rares en métropole :

- Centre hospitalier universitaire (CHU) de Lille
- groupe hospitalo-universitaire (GHU) de l'Assistance-publique de Paris Centre université de Paris
- GHU AP-HP Hôpitaux universitaires Henri-Mondor (Créteil)
- GHU AP-HP Université Paris Saclay
- CHU de Dijon
- CHU d'Angers, CHU de Nantes et centre hospitalier (CH) du Mans
- Plateforme d'expertise maladies rares Bretagne pilotée par le CHU de Rennes avec le CHU de Brest, le groupe hospitalier Bretagne Sud (Lorient, Morbihan), la fondation Ildys (Roscoff, Finistère), le CH de Saint-Brieuc, le CH Bretagne-Atlantique (Vannes)
- Hospices civils de Lyon (HCL), en association avec les CHU de Saint-Étienne, Clermont-Ferrand et Grenoble et le CH Métropole Savoie (Chambéry/Aix-les-Bains)
- Assistance publique-hôpitaux de Marseille (AP-HM)
- CHU de Bordeaux

En Outre-mer, 4 plateformes de coordination :

- CHU de Martinique
- CHU de la Guadeloupe
- CHU de la Réunion
- CH de Cayenne

Une connexion a été établie avec ces plateformes par les délégations régionales de l'Alliance qui assurent le rôle de trait d'union avec les actions régionales déjà réalisées sur le terrain.

10 prochaines plateformes d'expertise maladies rares devront être créées en avril 2021.

L'Alliance maladies rares, qui a fortement prôné ces mesures dans le cadre du 3^e PNMR, s'assurera, dans les années à venir, de la bonne mise en œuvre de ces actions, aujourd'hui nuancées, et de la bonne participation des associations, gage de réussite.

5. L'accompagnement et le renforcement des délégations régionales

Les délégations régionales, qui sont une des grandes priorités de l'Alliance maladies rares, bénéficient d'un axe dédié dans le plan stratégique 2020-2025.

2 interviews vidéos de 2 bénévoles ont été réalisées pour susciter de nouveaux engagements.



Aujourd'hui, 40 bénévoles formés par l'Alliance sont actifs sur le terrain. À la suite des journées régionales des associations et des familles de l'Alliance organisées en 2020, plus de 40 nouveaux bénévoles ont été accueillis.

Les formations pour les bénévoles ont été renforcées pour permettre aux délégations d'acquiescer les compétences nécessaires à l'accomplissement de leurs missions : une dizaine de réunions thématiques ont été proposées aux délégations sur la communication, les différents appels à projets du 3^e PNMR (éducation thérapeutique du patient et protocoles nationaux de diagnostic et de soins), notamment les plateformes d'expertise.

6. Défendre un droit à l'accompagnement

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

À travers l'article 92 de la loi de modernisation de notre système de santé de janvier 2016, le ministère des Affaires sociales 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, 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.

Les maladies rares entraînent une multitude de difficultés médicales, sociales pouvant aboutir à un isolement 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 leurs familles peuvent avoir l'impression de se trouver au pied d'une montagne impossible à gravir. 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 cinq ans en Nouvelle-Aquitaine

L'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 « 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 ».** Il s'agit d'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 première était celle de la conceptualisation, de la réflexion, de la création d'outils et du cadre de l'intervention (2017-2018) ; la deuxième étape a concerné le recrutement des « Compagnons » et la formation spécifique pour ce nouveau métier (2018) ; enfin, la troisième étape a débuté en

février 2019, avec le déploiement des compagnons en Nouvelle-Aquitaine afin d'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 d'accompagner vers l'autonomie des personnes, et non de coordonner des professionnels. Ils devront 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 est actuellement évalué par une équipe de chercheurs de l'université de Bordeaux qui étudie, non seulement l'activité des compagnons, mais aussi les bénéfices ressentis par les personnes et le potentiel de généralisation de ce nouveau métier.

Quels bénéfices peut-on attendre de cet accompagnement ?

Plusieurs personnes accompagnées ont accepté de témoigner sur ce que l'accompagnement leur a apporté, des vidéos de témoignages ont d'ailleurs été réalisées, les bénéfices se situent au niveau :

- l'espoir engendré par la rencontre de personnes qui se rétablissent, qui ont trouvé leur voie à travers les difficultés qu'elles ont surmontées et les défis qu'elles ont relevés,
- la reprise du pouvoir d'agir émergeant de la réciprocité qui caractérise la relation de soutien par les pairs,
- 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,
- d'une meilleure connaissance des ressources sanitaires ou sociales disponibles

État d'avancement du projet

Sept compagnons ont été recrutés en septembre 2018 : six sont des patientes atteintes d'une maladie rare, une est une aidante principale.

Elles ont été formées à l'éducation thérapeutique du patient et aux techniques d'accompagnement et répondent aux sollicitations qu'elles reçoivent depuis mars 2019.

En mars 2021, 87 sollicitations sont parvenues aux compagnons et 45 personnes ont été accompagnées. L'année 2020 a marqué une activité de communication intense avec une présentation du projet à chaque association membre de l'Alliance, la réalisation de 5 vidéos de témoignages pour présenter le projet, la présentation du projet à divers congrès dont le congrès de l'Alliance en novembre 2020.

En 2020, sur la base d'une pré-évaluation qui s'est révélée très positive, l'ARS Nouvelle Aquitaine envisage de prolonger cet accompagnement jusqu'à mi 2022.





_ PARTIE 4

**Faire bouger les lignes
avec 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.

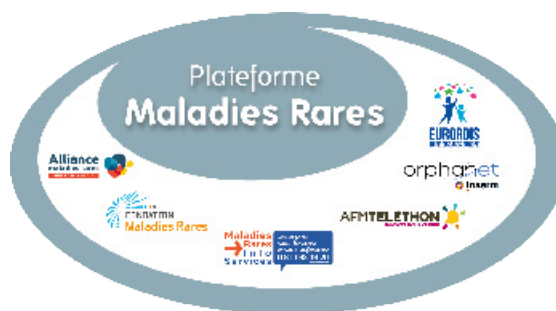
Cette plateforme se donne plusieurs objectifs notamment de :

- favoriser la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique,
- 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.

L'Alliance, qui a un rôle majeur au sein de cette Plateforme, est en interaction avec chacun de ses acteurs :

- Orphanet
- Fondation maladies rares
- Eurordis
- Maladies Rares Info Services
- AFM-Téléthon

Plus de douze représentants de l'Alliance œuvrent au quotidien pour son bon fonctionnement et pour favoriser les synergies au sein de cette Plateforme Maladies Rares.



La Plateforme Maladies Rares, un symbole

La Plateforme Maladies Rares, créée en 2001 et financée par l'AFM-Téléthon, a été déterminante pour l'émergence et la reconnaissance des maladies rares en France. Chaque jour, elle démontre que, dans les maladies rares, il faut faire converger les expertises et chercher sans cesse à penser dans l'intérêt des malades.

À la suite du 3^e PNMR, l'émergence de nouveaux acteurs (plateformes d'expertise maladies rares), et le renforcement du rôle des filières, rendent nécessaire et urgent de s'assurer que toutes ces forces convergent dans la même direction, pour le bien des malades et de leurs familles.

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 3^e PNMR. Elle doit chercher, sans relâche, à partager et à tirer profit de son expérience de plus de vingt ans de combat contre les maladies rares.

Sous l'impulsion des associations, l'année 2020 aura été marquée par le lancement d'une nouvelle dynamique.

xxx

Orphanet



L'Alliance participe au comité de rédaction et de relecture d'Orphanet qui permet de mettre notamment à jour le cahier « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations », disponible sur son site web. Orphanet a participé à différents outils de l'Alliance (web conférences, Universités d'Automne, Congrès).

xxx

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 cette cause. Au quotidien, l'Alliance

contribue au renforcement du lien avec la responsable association au sein de la Fondation maladies rares, Dr Laura BENKEMOUN, pour développer de nouveaux outils au profit des associations.

La Fondation maladies rares a participé à différents outils de l'Alliance (web conférences, Universités d'Automne, Congrès).

xxx

Eurordis

L'Alliance était présente à l'événement phare annuel organisé par Eurordis : la Conférence européenne qui s'est déroulée en visioconférence, en mai 2020.

À 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. Des conférences et des ateliers de travail sur de 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 les personnes présentes.

L'Alliance a par ailleurs participé en 2020 aux réunions du Conseil des Alliances nationales (CNA) qui se sont tenues en visioconférence.

L'Alliance est aussi impliquée au sein de Rare Diseases International (RDI), 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. Dès le départ, l'Alliance a été impliquée dans le groupe de préfiguration de cette structure qui compte plus de quarante membres.

L'Alliance maladies rares a également participé à l'assemblée de RDI.

L'Alliance maladies rares a porté avec Eurordis le **projet RARE 2030** afin de défendre une politique européenne ambitieuse sur les maladies rares. **L'Alliance a œuvré en 2020 pour que la France lors de la présidence française de l'union européenne de 2022 prenne le lead sur cette question.**

xxx

Maladies Rares Info Services (MRIS)

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 sept représentants de l'Alliance au sein du conseil d'administration de MRIS, l'Alliance a veillé, tout au long de l'année, à promouvoir et à relayer le contact



Marie-Pierre Bichet

Vice-présidente de l'Alliance maladies rares

© A. Bonfils

de MRIS, que ce soit lors de conférences et de réunions en région, ou à l'occasion d'événements d'information et de formation pour les associations. MRIS a notamment été invité à contribuer aux universités d'automne de l'Alliance, aux forums en région et à différentes réunions de travail.

Dans le cadre de la JIMR 2020, MRIS et Alliance maladies rares se sont associés pour porter un film de sensibilisation grand public « Sens dessus dessous ». D'autres projets sont à venir pour 2021.

xxx

AFM-Téléthon

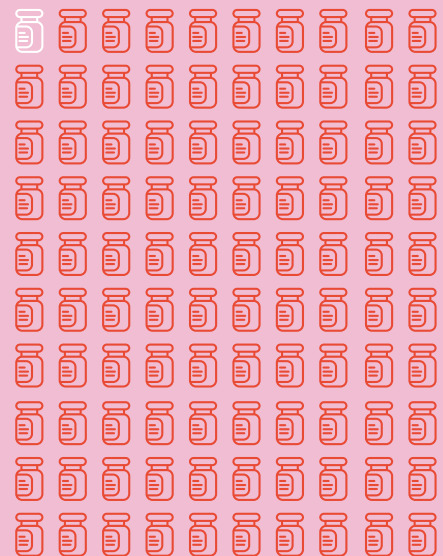
L'Alliance collabore toujours avec force avec l'AFM-Téléthon. Outre l'organisation de la Marche des maladies rares organisée dans le cadre du Téléthon, l'Alliance participe au Généthon, créé en 1990 par l'Association française contre les myopathies.

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 recherche et développement, combinant excellence interne et collaborations internationales de haut niveau.



**Pas de traitement
pour 95% des maladies rares**



_ PARTIE 5

**Des moyens
pour évoluer.**

1. Événements et partenariats

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 et la fondation Groupama Vaincre les maladies rares qui ont contribué à la réalisation de l'ensemble de nos activités.

— **Les soutiens sur les actions ciblées** :

- Sanofi-Genzyme
- DGS (Direction générale de la santé)
- FDVA (Fonds pour le Développement de la Vie Associative)
- ARS Nouvelle Aquitaine

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.



2. Éléments financiers 2020

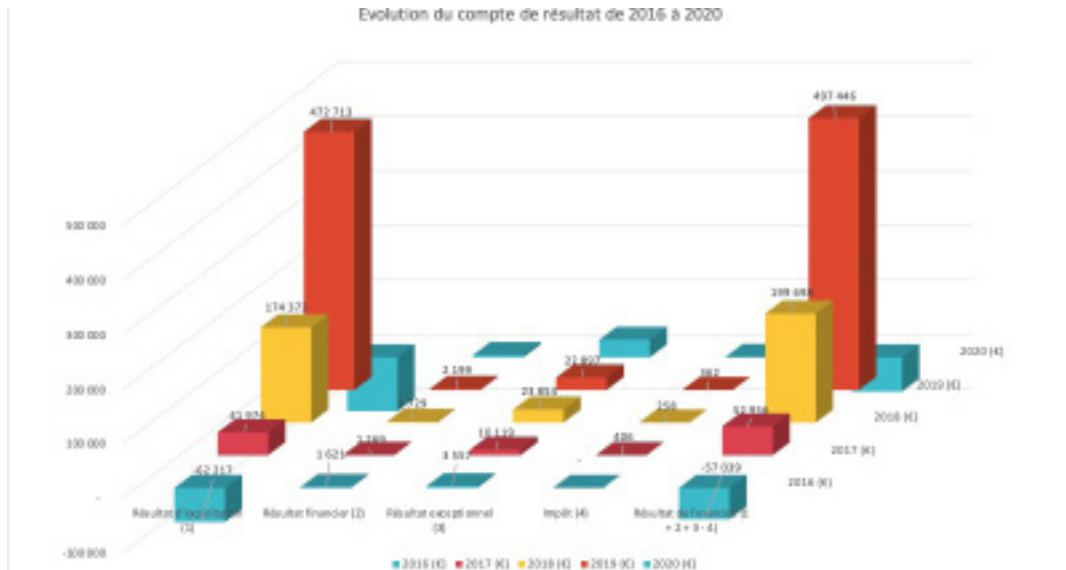
Évolution des fonds propres (en euros)

ÉLÉMENTS	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020
FONDS ASSOCIATIF	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314
RÉSERVES	-	-	-	-	80 00	23 746	18 129	6 160	-
REPORT À NOUVEAU	49 473	56 258	58 923	65 180	58 046	57 261	115 835	327 502	831 108
RÉSULTAT DE L'EXERCICE	6 784	2 666	6 257	72 866	57 039	52 956	199 698	497 446	-62 751
SUBVENTION D'ÉQUIPEMENT	-	22 800	13 967	26 898	50 868	65 730	46 924	30 002	12 774
FONDS PROPRES	224 571	250 037	247 461	333 258	300 189	368 007	548 900	1 029 425	949 445

Le résultat déficitaire fait légèrement baisser les fonds propres en 2020. Toutefois, ils couvrent largement l'ensemble de l'actif immobilisé permettant ainsi d'assurer l'autonomie financière et la solvabi-

lité de l'Alliance maladies rares. Les fonds associatifs sont positifs de 921 199 € et les fonds dédiés (ARS) ont été évalués à 225 221 €.

Évolution du compte de résultat de 2016 à 2020



Le résultat net comptable est déficitaire en 2020.

Détail des produits d'exploitation

Les subventions sont de 662 361 € contre 706 666 € en 2019 soit une baisse de 44 305 €. Les financeurs sont l'AFM pour 420 000 €, l'ARS pour 140 261 €, le FDVA pour 2 100 € et la subvention d'État (DGS) de 70 000 €. Les cotisations sont de 27 155 € contre 26 990 € en 2019 soit une variation de 165 €. Les autres produits sont de 87 995 € contre 611 680 € l'année précédente soit une baisse de 523 685€.

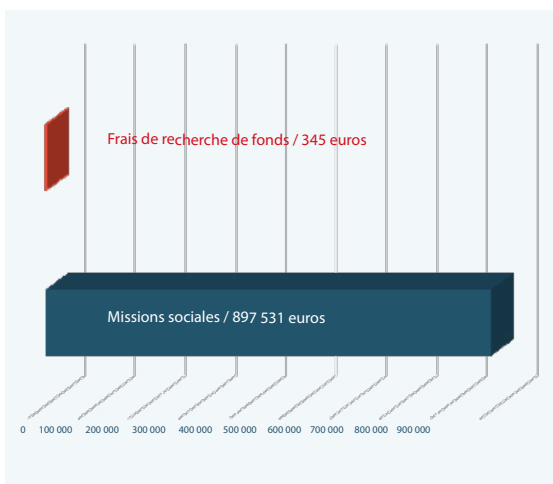
Cette baisse est due au legs d'un bien l'année précédente de 389 k€ et du mécène Sanofi de 50 k€ reçu en 2019 et non renouvelé en 2020.

Détail des charges d'exploitation

En 2020, l'association a augmenté les prestations de services « Communications-relations publiques » de 58 266 €. Les services extérieurs (locations, assurances, documentations) ont peu varié et sont de 34 955 € contre 40 533 € en 2019. Les autres services extérieurs (honoraires, publicité, déplacements, frais postaux et télécommunications) ont baissé de 125 548 €. Cette baisse est principalement due à la baisse des frais de déplacement, hôtel, réception (suite à la période COVID) soit une baisse de 101 k€ et à la baisse des honoraires de 20 k€ (autres honoraires).

Les impôts et taxes ont augmenté de 8 904 €, les salaires de 62 690 € et les charges sociales de 16 175 €. Ces augmentations s'expliquent par le recrutement de 3 salariés avant le confinement de mars 2020.

Répartition des emplois en euros

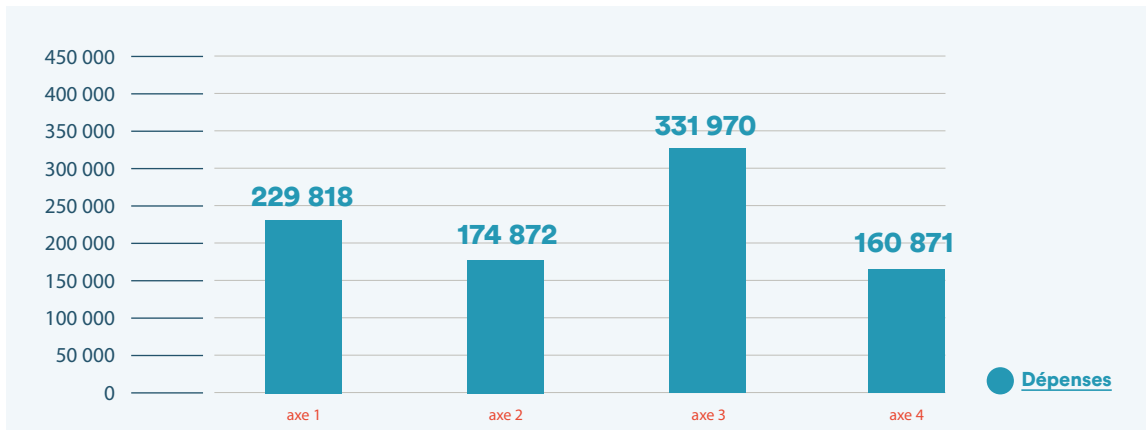


La quasi-totalité des ressources (issues de la générosité du public ou non) est employée à la réalisation des missions sociales de l'Alliance maladies rares définies par le plan stratégique 2020-2025.

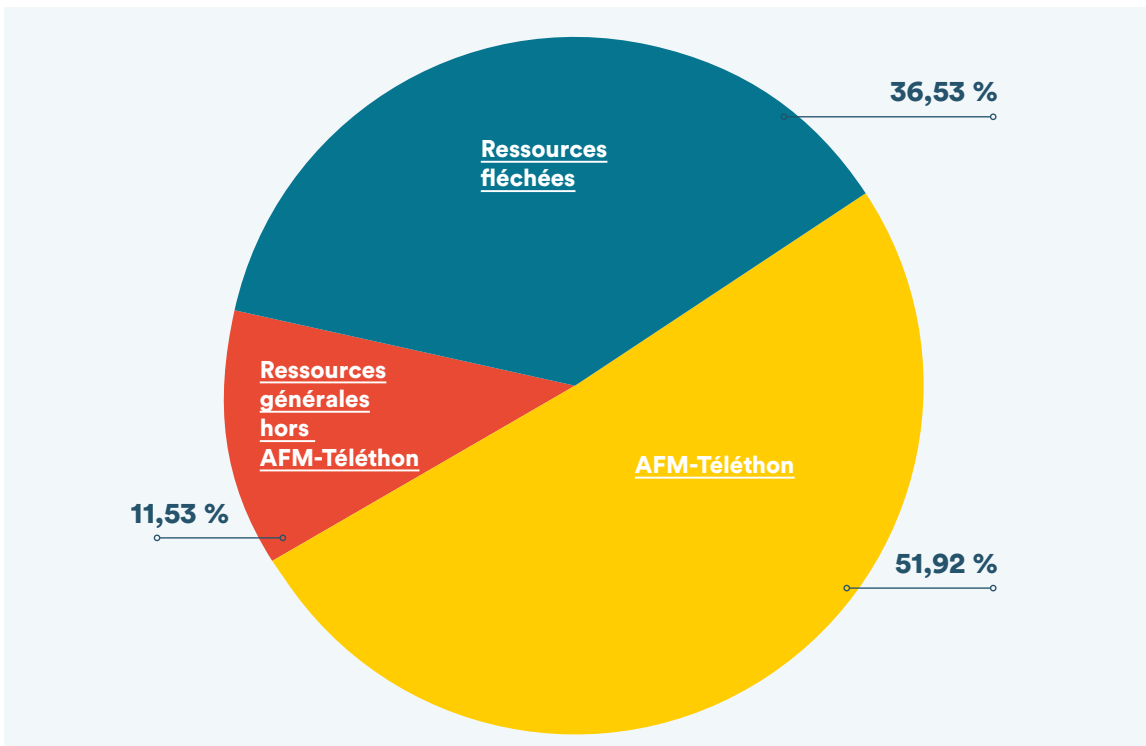
Elles se répartissent en 4 axes :

- **axe 1 :**
Être la voix référence des malades et des familles
- **axe 2 :**
Être une force d'empowerment référence des associations
- **axe 3 :**
Être un acteur référence en proximité
- **axe 4 :**
Être un partenaire référence

Répartition des missions sociales par axe en euros



Répartition des ressources employées en 2020



Les ressources issues de la générosité du public ainsi que celles non issues de la générosité du public sont affectées aux différentes catégories d'emplois auxquelles elles se rapportent. Ce sont les ressources fléchées.

Cependant, si ces ressources n'ont pas été affectées, ce sont des ressources générales. Elles servent à compléter le financement des actions ainsi que celui du fonctionnement de l'association. Elles sont réparties en fonction du poids des dépenses de chaque axe sur le total des emplois.

3. Conséquences de la pandémie de Covid-19

Au vu de la santé financière de l'association, l'épidémie de Covid-19 n'a pas entraîné de conséquences financières sur les activités de

l'Alliance maladies rares et n'a pas remis en question sa continuité d'exploitation. Certaines actions 2020 ont toutefois été annulées ou reportées.



_ PARTIE 6

**Notre
fonctionnement.**

1. La vie des instances

L'Alliance a tenu son assemblée plénière le 6 juin, en visioconférence, en présence de plus de 115 associations membres, un record pour notre collectif !

À cette occasion, la présidente Nathalie Triclin-Conseil et le directeur général Paul Gimènès ont présenté avec succès les grandes perspectives 2020-2025 pour l'Alliance maladies rares.

Comme chaque année, un renouvellement partiel du conseil national de l'Alliance a eu lieu.

Six postes étaient à pourvoir au 1^{er} collège et un poste au 2^e. **Quatre associations ont été reconduites dans leur mandat et les associations : Ouvrir les Yeux, l'Association Française du Syndrome de Klippel-Feil et la Ligue Nationale Contre le Cancer.** Bienvenue à elles !

À l'occasion de cette journée, l'Alliance maladies rares a également présenté son rapport d'activité 2019 à l'ensemble des membres et dessiner les perspectives de travail ambitieuses au service des malades et des associations pour les mois à venir, et pour lesquelles, le collectif aura besoin de l'ensemble de ses forces vives.

2. Travaux du bureau et du conseil national de l'Alliance

Le bureau s'est réuni 12 fois en 2020 et le Conseil national a rassemblé ses conseillers à 5 reprises.

3. Les commissions et les groupes de travail

L'Alliance a largement renforcé ses groupes de travail, essentiels pour lancer et conforter les nombreux outils.

L'Alliance a mis en place **trois groupes de travail thématiques, autour :**

- **du diagnostic,**
- **de la recherche/traitement,**
- **du parcours de vie/handicap.**

Ces groupes, qui se sont réunis régulièrement en 2020, montent progressivement en puissance. Ils ont pu auditionner de nombreuses parties prenantes afin de permettre à l'Alliance de soutenir efficacement des mesures clés du plan.

Ces groupes ont aussi été mis à contribution pour élaborer le premier congrès de l'Alliance, proposé aux associations le 3 novembre 2020 et reporté en présentiel au 4 juin 2021 en raison de la crise sanitaire. Ces groupes ont également pour mission de consolider de nombreuses fiches pratiques sur ces sujets, outils dédiés spécifiquement aux associations.

De manière plus opérationnelle, l'Alliance s'est appuyée en 2020 sur :

- **Un groupe communication**, afin de préciser la stratégie de communication de l'Alliance, en lien avec le plan stratégique de l'Alliance maladies rares proposé par le conseil national sur 2020-2025.
- **Un groupe vie associative**, permettant de suivre les outils clés comme les Universités d'automne, les ateliers présidents ou les différents RDV Web proposés de manière plus régulière aux associations membres.
- **Une commission région**, afin de suivre et développer les nouvelles journées régionales des associations et des familles (douze journées programmées pour 2020), et le renforcement de l'Alliance pour la JIMR de 2020.
- **Une commission finances**, afin d'amorcer les réflexions sur le financement de l'Alliance pour son futur plan stratégique 2020-2025.

L'Alliance s'est aussi appuyée (V. Supra) sur les rencontres associatives inter-FSMR, qui se sont réunies à

6 reprises en 2020, afin de concrétiser des mesures clés du 3e PNMR (AAP, ETP, PNDS, Observatoire du diagnostic, Observatoire du traitement).

4. Équipe permanente

L'équipe de l'Alliance est composée de huit salariés au siège, et de huit autres dans le cadre du projet compagnons.

En poste : voir annexe 2

5. L'engagement des bénévoles

Les bénévoles ont consacré 3881,05h heures pour la réalisation d'actions et d'activités pour l'Alliance maladies rares. Ces heures de bénévolat équivalent à 2 équivalents-temps plein (ETP) et sont valorisées au taux horaire du SMIC, en vigueur en 2020, pour un montant de 39 393 euros.

L'Alliance maladies rares remercie l'ensemble de ses bénévoles pour leur engagement.



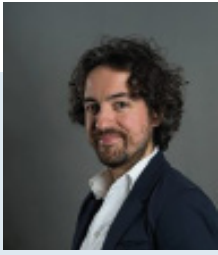
© Hannah Busing / Unsplash

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

Annexes.

Annexe 1 : **Les représentations 2020 de l'Alliance maladies rares** **dans les grandes instances de santé publique**

Instances		Titulaire	Suppléant
Ministère de la Santé	comité stratégique	Nathalie TRICLIN-CONSEIL	Paul GIMENÈS
	comité opérationnel		
	comité de pilotage des filières de santé maladies rares		
	comité de suivi de labellisation des centres de référence		
Conseil national consultatif des personnes handicapées		Michèle AUZIAS	Paul GIMENÈS
Collectif Handicaps		Michèle AUZIAS	Paul GIMENÈS
Agence nationale de sécurité du médicament	conseil d'administration	Hélène BERRUE-GAILLARD	
	comité déontologie	Hélène BERRUE-GAILLARD	
Banque nationale de données maladies rares	comité de pilotage	Catherine DERVIEUX	
	comité scientifique	Claude BALEYDIER	
Agence de la biomédecine	conseil d'orientation	Nathalie TRICLIN-CONSEIL	
Comité national du dépistage néonatal		Nathalie TRICLIN-CONSEIL	Paul GIMENÈS
INSERM	groupe de réflexion avec les associations de malades	Maryse ROGER	
	comité pédiatrie	Hélène BERRUE-GAILLARD	
France Assos Santé	conseil d'administration	Nathalie TRICLIN-CONSEIL	Paul GIMENÈS
	commission réseau	Paul GIMENÈS	Nathalie TRICLIN-CONSEIL
Les entreprises du médicament	groupe de travail maladies rares	Nathalie TRICLIN-CONSEIL	Paul GIMENÈS
Fondations maladies rares	conseil d'administration	Nathalie TRICLIN-CONSEIL	
	conseil scientifique	Michel CERBELLE	
	appel à projet en sciences humaines et sociales	Paul GIMENÈS	
Généthon	conseil d'administration	Nathalie TRICLIN-CONSEIL	
Maladies Rares Info Services	conseil d'administration	Marie-Pierre BICHET (présidente), Zakia BEGHAD (vice-présidente), Isabelle CIZEAU, Aurélie DAVENEL, Michèle AUZIAS	
Eurordis	conseil des alliances nationales	Marie-Pierre BICHET, Paul GIMENÈS, Jean-Philippe PLANÇON	



Paul GIMENES
Directeur général



Manuela NEVES
Assistante de direction



Aly BANGOURA
Responsable administration
finances



Anne-Sophie
BLANCHARD-CHAUTARD
Responsable communication



Marc SPRUNCK
Responsable vie du collectif
et appui aux membres



Julien SCHOEVAERT
Chargé d'appui à la vie
associative



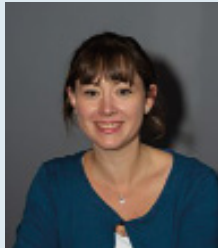
Elodie CREPIEUX
Responsable actions
régionales



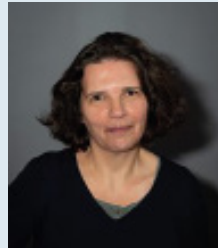
Hélène THIOLLET
Chargée d'appui relations
associations-centres



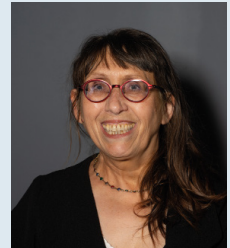
Clément PIMOUGUET
Chargé de projet « compa-
gnons maladies rares »



Aline IEMFRE
Compagnon Maladies Rares



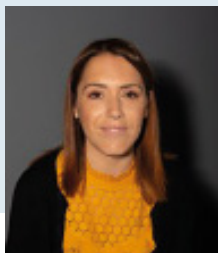
Fabienne MENAULT
Compagnon Maladies Rares



Sylvie JEANNOT
Compagnon Maladies Rares



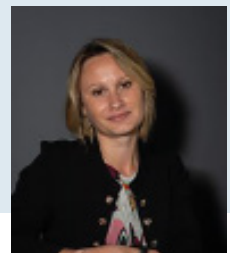
Ouiza AMRANE
Compagnon Maladies Rares



Laëtitia DEL-SAZ
Compagnon Maladies Rares

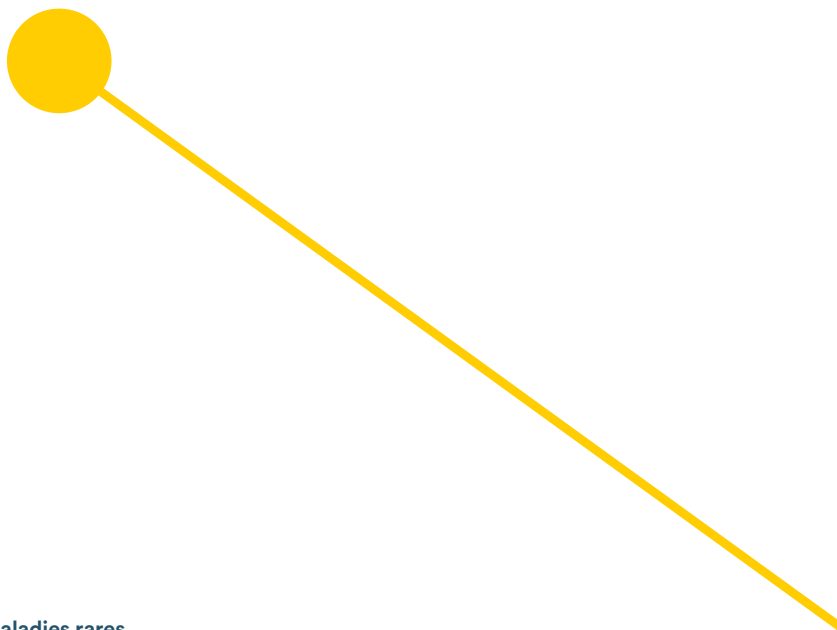


Emmanuelle RENARD
Compagnon Maladies Rares



Emilie BOISSET
Compagnon Maladies Rares









Alliance maladies rares
Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot 75014 Paris
T. 01 56 53 53 40

contact@maladiesrares.org
alliance-maladies-rares.org

 @AllianceMR
 @AllianceMaladiesRares

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

L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de :



et de :

