Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

n°2
1er semestre
2021

AGORARE

le semestriel de l'Alliance

Lionel Pagès

p. 14
Porter la voix
des malades

2e CONGRÈS DE L'ALLIANCE

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

PORTER LA VOIX DES MALADES

4 L'Alliance s'engage pour l'Europe

VIE DU COLLECTIF

16 6e Universités d'automne du 20 au 23 octobre

VIE EN RÉGIONS

23 De nouvelles journées pour les pro de santé de 1ère ligne

SOMMAIRE

4 PORTER LA VOIX DES MALADES

Actualités des maladies rares

4-5 L'Alliance s'engage pour l'Europe
6 Un nouveau formulaire MDPH ?
7 France Assos Santé : un rôle majeur dans la crise covid
8 Du côté des élus : rencontre avec Michèle Auzias, référente handicap de l'Alliance
9 Situations d'urgence : quelles évolutions pour les outils maladies rares ?
10-11 Actrices incontournables : les filières de santé maladies rares ont 7 ans

Événements

12 - 13 Journée internationale des maladies rares 2021
14-15 Construire ensemble le futur des maladies rares : retour sur le 2e congrès de l'Alliance

16 VIE DU COLLECTIF

Former, informer

16-17 6e Universités d'automne du 21 au 23 octobre 2021
17 Cycle de formations pour les délégués régionaux des membres
18 Les pratiques de la pair-aidance par la sociologue Eve Gardien
19 Les groupes de parole en ligne de plus en plus nombreux

Repère historique

20 Marche des maladies rares samedi 4 décembre 2021
21 L'Alliance, un collectif d'enrichissement mutuel

22 VIE EN RÉGION

22 12 journées régionales associations et familles en 2021
23 De nouvelles journées pour les professionnels de santé de 1ère ligne
24-25 Plateformes de coordination en Outre-mer : regards croisés
26-27 Des compagnons toujours en action : zoom sur le bassin d'Arcachon
28 Bienvenue aux nouveaux bénévoles en région
29 Focus sur la délégation du Grand Est
30-31 Journée internationale des maladies rares. 18 villes illuminées en métropole et en Outre-mer

32 NOUS CONNAÎTRE

32 Conseil national, bureau
33 Délégations régionales
34 Équipe permanente
35 Plateforme Maladies Rares

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

Directeur de la publication :
Paul Gimenès

Rédacteur en chef
Marc Sprunck
communication@maladiesrares.org

Conception-réalisation :
Alliance maladies rares

Ont participé à ce numéro :
Paul Gimenès, Hélène Thiollet, Marc Sprunck, Julien Schoevaert, Elodie Crépieux, Clément Pimouguet, Anne-Sophie Blanchard

Crédits-photos :
Antoine Bonfils, iStock, Vincent Macher, Lionel Pagès, Fondation Maladies Rares, GalerieStudioGrenadine, Laurence Delaporte

Dépôt légal : août 2021
Impression : Wauquier
ISSN 2779-6396

ÉDITO

Chers amis,

Je suis heureuse de vous présenter le numéro 2 d'AGORARE, le premier dont je signe l'édito en tant que présidente de l'Alliance et qui s'inscrit dans un contexte de transitions multiples pour l'Alliance maladies rares. Cet opus nous permettra de revenir sur plusieurs d'entre elles.

Marie-Pierre Bichet
Présidente de
l'Alliance maladies rares

La première d'entre elle réside dans le passage de témoin à la présidence de notre collectif. Je suis très fière de prendre le relais de Nathalie Triclin-Conseil qui a souhaité prendre un peu de recul après 5 années en tant que présidente. Il faut rendre hommage à l'immense travail accompli par Nathalie pour transformer et faire grandir l'Alliance maladies rares et son énergie quotidienne déployée pour faire entendre la voix des malades et de leur famille. J'aurai à cœur de poursuivre ce combat pour les années qui viennent et qui seront cruciales pour les maladies rares.

La deuxième transition que je souhaitais évoquer avec vous tient dans la période charnière qui s'ouvre où il s'agira de dresser le bilan des réalisations permises par le 3e plan national maladies rares et de défendre une place forte pour les maladies rares dans les politiques publiques. A ce titre, le congrès de l'Alliance qui vient de se dérouler lance de profondes dynamiques. Il place tout d'abord les associations de malades comme des actrices essentielles de cette période auprès de l'ensemble des parties prenantes qui seront associées aux travaux à venir et a permis d'inaugurer pour notre mouvement une série de consultations et d'échanges avec les associations membres qui se poursuivront dans les mois à venir et alimenteront durablement nos échanges. Nous y reviendrons plus en détails dans les pages qui suivent.

Enfin, je souhaitais également dire un mot de la sortie de la crise sanitaire que nous entrevoyons et que nous espérons durable malgré des signaux toujours préoccupants. Tout au long de ces derniers mois, l'Alliance a su démontrer une agilité pour adapter ses activités et ses process aux contraintes dictées par l'épidémie de Covid-19 avec notamment l'organisation de nombreuses manifestations, formations, réunions et consultations par visioconférence. Ces nouveaux supports ont permis de continuer à faire entendre la voix des malades. Grâce à eux, nous avons maintenu un lien constant avec notre réseau et touché des personnalités pour lesquelles les réunions en présentiel sont peu adaptées. Alors que les perspectives de retour d'activités présentielles, attendues par beaucoup, se dessinent désormais plus nettement comme vous en trouverez l'illustration dans ce numéro d'AGORARE, il nous appartient aussi de gérer cette transition pour proposer des modalités de participation susceptibles de renforcer le rôle d'information et de formation de l'Alliance pour ses membres. Nos premières journées régionales associations et familles réalisées sur un format hybride ou les propositions de participation pour les prochaines Universités d'automne présentées dans ce numéro en sont déjà une première matérialisation.

L'Alliance est un collectif en mouvement, j'espère que la lecture de ces pages vous permettra de vous y plonger, de découvrir ou redécouvrir notre actualité des derniers mois et de ceux qui arrivent.

Bonne lecture !

Faisons alliance pour les maladies rares.

Chers amis,

Après 11 années d'engagement au sein de l'Alliance dont 5 en tant que présidente, j'ai souhaité pour des raisons personnelles prendre un peu recul. Je profite de ces lignes pour remercier l'ensemble des élus et de l'équipe de l'Alliance pour le travail partagé au bénéfice des malades, de nos partenaires pour les solutions que nous avons su imaginer ensemble pour ces derniers ainsi que l'ensemble des membres du collectif pour la confiance témoignée et l'énergie insufflée dans cette mission. Je reste encore mobilisée au sein du conseil national de l'Alliance pour poursuivre notre combat et transmets, heureuse et confiante, le flambeau à Marie-Pierre, qui a été en tant que vice-présidente un soutien essentiel pour moi et qui sera j'en suis certaine une présidente formidable pour notre collectif. Au plaisir de vous retrouver lors des multiples rendez-vous que l'Alliance proposera cette année.

Présidente 2016-2021,
conseillère nationale
de l'Alliance maladies rares

L'Alliance s'engage pour l'Europe

La France présidera le Conseil de l'Union européenne de janvier à juin 2022, dans le cadre des présidences successives de la République Tchèque (de juillet à décembre 2022) et la Suède (de janvier à juin 2023). Elle doit rester un pays leader du combat européen de lutte contre les maladies rares. Aux côtés d'EURORDIS et de l'AFM-Téléthon, l'Alliance maladies rares s'engage pour l'Europe avec plusieurs actions de plaidoyer pour un cadre politique européen.

Avec « Rare 2030 »

Le 3 novembre 2020, plus de 250 personnes étaient rassemblées pour le premier congrès de l'Alliance qui s'est tenu par visioconférence. Le congrès s'est conclu par une séquence « Rare 2030 » dédiée aux dynamiques européennes.
Cet atelier a été organisé dans le cadre d'une série de conférences régionales de « Rare 2030 », une étude prospective initiée par le parlement européen, financée par la Commission européenne et portée par Eurordis. L'Alliance y a accueilli des représentants des Alliances belge et luxembourgeoise afin de partager et confronter les différentes stratégies de lutte contre les maladies rares entre la Belgique, le Luxembourg et la France. Les deux tables rondes de cet atelier ont eu pour objectif de réfléchir à une feuille de route européenne pour l'horizon 2030 afin de répondre à la nécessité de poser un nouveau cadre politique, et de donner des objectifs européens de santé publique ambitieux pour les maladies rares.
L'Espagne, l'Italie et la Croatie ont organisé des conférences similaires dédiées aux politiques de santé publique de leur pays et aux scenarii possibles de lutte contre les maladies rares en Europe à l'horizon 2030.

> « L'avenir des malades dépend des décideurs en charge de l'action publique européenne aujourd'hui. »

L'Alliance était ensuite présente à la conférence de clôture du projet « Rare 2030 » en février 2021. Les conclusions de l'étude prospective ont été présentées sous la forme de 8 recommandations. Elles sont issues des travaux de recherche menés pendant deux ans, avec l'intervention de plus de 250 experts de la communauté des maladies rares, notamment lors des conférences régionales. Ces recom-

mandations couvrent les champs du diagnostic, des traitements, du parcours de soins, de la recherche, des données, des infrastructures hospitalières, etc.
Début juin 2021, la campagne de communication digitale « Rare 2030 action » a été lancée pour impulser l'adoption d'un plan d'action européen de lutte contre les maladies rares, et ainsi mettre en œuvre les recommandations de Rare 2030. Les malades et leur entourage peuvent partager sur le site action.eurordis.org une ou plusieurs raisons d'agir pour les maladies rares. Elles seront inscrites dans un livre blanc remis à la présidente de la Commission européenne. L'Alliance maladies rares et ses associations membres ont un rôle à jouer pour informer les malades et leur famille sur l'existence de cette campagne intitulée #30millionsderaisons (#30millionreasons).

Avec la présidence française de l'Union européenne

Le ministre de la Santé Olivier Véran a prononcé un discours fédérateur lors de la conférence de clôture du programme « Rare 2030 ». Il y a rappelé l'engagement de la France pour les maladies rares depuis 20 ans. La France a eu un rôle très actif dans l'adoption d'un cadre politique européen pour les maladies rares lors de la présidence française du Conseil de l'Union européenne en 2008. Deux textes européens ont ainsi été adoptés pour encourager l'ensemble des États membres à élaborer des plans nationaux.

> « L'objectif que nous poursuivons tous, c'est d'améliorer dans chaque pays membre de l'Union européenne, les parcours de diagnostic et de soins. » Olivier Véran

Olivier Véran a dressé quelques perspectives pour les années à venir. Il a réaffirmé l'engagement sans failles de la France pour les maladies rares : « à partir de janvier 2022, la présidence française de l'Union européenne fera de la lutte contre les maladies rares une priorité, avec un renforcement des réseaux européens de référence et la révision du règlement européen sur les médicaments orphelins ».
La France accueillera une « conférence de haut niveau » (high-level conference) consacrée aux maladies rares au ministère de la santé (salle Laroque) lundi 28 février 2022 à l'occasion de la journée internationale des maladies rares.
La présidence française de l'Union européenne s'intègre dans une présidence tripartite avec la République Tchèque et la Suède. Afin de mener des actions de plaidoyer communes, l'Alliance maladies rares a rejoint un groupe de travail piloté par Eurordis qui réunit les Alliances tchèque, suédoise et française. Les actions de plaidoyer portées par ce groupe sont orientées vers les ministères et secrétariats d'État en charge de la santé, de la recherche et des affaires européennes de ces trois pays, pour faire des maladies rares une priorité pour l'Europe.

En savoir +

https://www.alliance-maladies-rares.org/sinformer/ressources/ : les actes de l'atelier Rare 2030
Rare 2030 action : https://action.eurordis.org/
Hélène Thiollet hthiollet@maladiesrares.org

Le mot d'Hélène Berrué-Gaillard

Hélène Berrué-Gaillard
vice-présidente,
Alliance maladies rares

Hélène Berrué-Gaillard, vice-présidente de l'Alliance maladies rares, fait partie du groupe de travail qui rassemble les alliances française, tchèque et suédoise pour préparer la présidence tripartite de l'Union européenne.

Pourquoi est-ce important que l'Alliance et les associations françaises s'engagent pour l'Europe ?

Nous devons aller dans le sens de l'histoire pour les maladies rares. La période Covid a démontré que face à des défis sanitaires de grande ampleur, l'union fait la force. Tout n'a pas été parfait car l'Europe a dû inventer un modèle nouveau, mais cela a fonctionné dans les grandes lignes.

Les maladies rares seront un challenge pour chaque pays dans les années à venir. Nous sommes les précurseurs d'une prise en charge individuelle. Cancers rares, maladies génétiques découvertes dans le champ de l'autisme, de la psychiatrie… L'Europe doit se doter de plans d'actions ambitieux en santé publique. L'Europe permet de partager nos expériences, ce qui marche ou pas. La France a été le moteur des maladies rares en Europe. Nous avons été novateurs. Nous engager dans cette ère nouvelle est capital et attendu des autres pays membres.

Vous avez représenté l'Alliance lors d'un webinaire avec des parlementaires français. Quel était le but de ce webinaire ?

Le but était d'informer, sensibiliser et former. Il ne faut pas oublier que la santé a toujours été peu présente dans les campagnes électorales. A décharge, le milieu de la santé est complexe et celui des maladies rares encore plus. Nos parlementaires ont besoin et sont demandeurs de ces échanges afin d'appréhender au mieux les enjeux de santé publique de demain, qu'ils soient territoriaux, nationaux ou européens. S'il doit y avoir un effet positif à la Covid, cela sera d'avoir remis au cœur des préoccupations politiques la santé avec un grand S.

Quelles seront les prochaines actions de l'Alliance pour l'Europe ?

Nous soutenons activement les actions d'Eurordis. Nous avons la chance qu'Eurordis soit basée en France au sein de la Plateforme Maladies Rares. Nous répondrons présents à chacune de ses sollicitations.
L'Alliance est forte de plus de 240 associations, une expertise patient inégalée en Europe.

Un nouveau formulaire MDPH ?

Dans le cadre d'une démarche collective nationale, le Groupement national de coopération handicaps rares (GNCHR) et plusieurs filières de santé maladies rares ont développé un formulaire complémentaire de transmission d'informations à la MDPH/MDA pour une meilleure compréhension de la limitation des capacités fonctionnelles causées par la maladie rare ou le handicap rare.

Ce formulaire complémentaire est le fruit du travail réalisé depuis plusieurs années par des représentants d'associations de malades, des équipes relais handicaps rares, des centres nationaux de ressources handicaps rares, des filières de santé maladies rares et des MDPH. Ce projet a été impulsé par la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA).

Un formulaire destiné aux proches

Le formulaire complémentaire ainsi proposé est facultatif. Il a pour objectif de permettre aux personnes en situation de handicap de solliciter les personnes qui les accompagnent dans leur vie quotidienne (famille, proche aidant, professionnels médico-sociaux, etc.) pour transmettre de plus amples informations à la MDPH sur les difficultés rencontrées. Ces informations complètent celles données dans le formulaire de demande à la MDPH et dans le certificat médical qui sont obligatoires.

Une évaluation en cours

Ce formulaire complémentaire fait actuellement l'objet d'une évaluation pour évaluer sa pertinence. Un questionnaire d'évaluation est disponible en ligne jusqu'au 31 décembre 2021 : https://bit.ly/eval-doc-complementaire.
L'Alliance invite les personnes qui doivent transmettre un dossier à une MDPH/MDA d'y associer le formulaire complémentaire, puis de donner leur avis sur la forme et le contenu de ce formulaire en répondant au questionnaire d'évaluation. Les personnes qui ne sont pas personnellement concernées par une demande MDPH, en particulier les membres des associations, peuvent aussi répondre au questionnaire.
L'Alliance s'est associée à ce projet cette année et a diffusé aux associations de son collectif le formulaire complémentaire et le questionnaire d'évaluation. Le formulaire complémentaire sera corrigé par le groupe de travail en fonction des retours reçus.

En savoir +

Hélène Thiollet
hthiollet@maladiesrares.org

France Assos Santé : un rôle majeur dans la crise COVID 19

France Assos Santé, dont l'Alliance est fondatrice et membre, a été particulièrement importante dans la crise COVID 19. Fédérant 84 associations, elle représente depuis 20 ans, les malades et les usagers du système de santé et défend leurs intérêts communs. Gérard Raymond, président, revient sur cette période singulière qu'est la crise sanitaire.

« Lorsqu'en mars 2019, le président de la République, avec des mots guerriers (« nous sommes en guerre »), nous a demandé et imposé de rentrer chez nous (« confinez-vous ! »), nous avons compris que nous allions subir des situations d'urgence non préparées.
D'ailleurs, la démocratie en santé représentative n'a pas existé dans le débat. La parole des usagers de la santé, des citoyens, et de leurs représentants associatifs, a été balayée. Les instances fragiles de la démocratie en santé nationale, régionale, et même dans les établissements de soins, n'ont pas été consultées.
Séparés par des centaines de kilomètres les uns des autres, nous nous sommes attachés à faire ce pourquoi nous sommes là : défendre, protéger, aider, informer tous les usagers de la santé.

Gérard Raymond
Président de
France Assos Santé

Sans éclat, ni media, les instances de France Assos Santé, en s'appuyant sur les échanges hebdomadaires de la commission du réseau, ont élaboré des propositions et assuré des contacts permanents avec le ministère de la santé et la Caisse nationale d'assurance maladie. Toutes les mesures de protection sociale ont été prises soit à notre demande, soit avec notre accord.
Nous sommes le seul pays au monde à avoir permis à tous, et particulièrement aux personnes jugées fragiles, de pouvoir se mettre en arrêt maladie sans avoir l'avis d'un médecin, en téléchargeant son attestation sur ameli.com
Nous avons été aux côtés et au service de ceux qui souffrent. C'est notre raison d'être, le cœur de notre engagement associatif citoyen. Tout au long de cette crise, les associations ont développé des actions de soutien utilisant les moyens modernes de communication. Les webinaires et les échanges en visioconférence se sont multipliés, permettant de créer du lien entre nous tous. Cet esprit de solidarité et de partage s'est concrétisé par la mise en œuvre de l'étude sociologique vivre COVID-19. Cette enquête sur l'anxiété, d'une durée de 2 ans veut étudier les transformations comportementales de chacun et chacune dans cette période exceptionnelle. Les premiers résultats montrent combien nous avions raison de lancer cette étude unique réalisée et portée par des associations d'usagers de la santé.

Cette crise sanitaire a été un révélateur et un accélérateur. Un révélateur montrant la fragilité de la démocratie en santé, de ses instances institutionnelles tout autant que la nécessité à construire une union des associations agréées du système de santé, plus forte, plus solidaire. »

« Cette crise sanitaire a été un révélateur et un accélérateur. Un révélateur montrant la fragilité de la démocratie en santé, de ses instances institutionnelles tout autant que la nécessité à construire une union des associations agréées du système de santé, plus forte, plus solidaire. »

Du côté des élus : rencontre avec Michèle Auzias, membre du bureau de l'Alliance

Michèle Auzias est la présidente de l'association Smith Magenis 17 France. Depuis plusieurs années, elle est élue au conseil national, et au bureau de l'Alliance maladies rares. Elle revient ici sur son parcours associatif qui, s'il ne s'est pas imposé d'emblée, s'est traduit par un engagement fort et durable au sein de son association et de l'Alliance maladies rares. Aujourd'hui, elle participe notamment aux actions menées par l'Alliance en tant qu'actrice des politiques du handicap.

Pouvez-vous présenter en quelques mots ton parcours associatif ?

_ **Michèle Auzias :** Mon engagement associatif s'est fait de manière progressive. Il a débuté lorsqu'un diagnostic a été posé pour mon fils, atteint du syndrome de Smith Magenis. Je me suis rapprochée de l'association Smith Magenis 17 France, tout en me tenant un peu éloignée, comme si je voulais prendre des distances avec la maladie. Lors d'une assemblée générale où ils cherchaient des bénévoles, j'ai eu un déclic. Je n'avais pas de volonté d'engagement associatif mais ça s'est imposé comme une évidence. Je pense que j'avais envie de me mettre au service des autres, après avoir connu ce parcours du combattant. Je me suis engagée dans le conseil d'administration, dans le bureau, jusqu'au poste de présidente que j'occupe toujours.

Michèle Auzias,
membre du bureau de l'Alliance

L'association a adhéré très tôt à l'Alliance maladies rares que j'ai connue par ce biais. Là aussi, je n'ai pas eu tout de suite de volonté de m'engager au sein d'une autre structure associative. J'ai pu apprécier l'Alliance maladies rares, ses travaux, ses engagements, puis ça s'est imposé. J'ai démarré par un poste de déléguée régionale PACA, que j'ai toujours. Ensuite, j'ai été élu au conseil national puis au bureau.

> « En tant qu'élue, mon rôle consiste à participer à une réflexion collective et à porter l'intérêt général. »

En quoi consiste votre rôle d'élue ?

_ **Michèle Auzias :** Au sein du conseil national, je participe à la définition des axes stratégiques qui servent à décliner les plans d'action de l'Alliance maladies rares. Je participe à une réflexion collective, puisque le conseil national est composé de 21 représentants d'associations. Ces associations, par leur diversité, enrichissent les débats et font progresser les combats de l'Alliance. Au sein du conseil national, des points de vue divergents peuvent émerger, mais restent toujours dans l'intérêt général, dans le but de servir davantage la cause des maladies rares.

En tant qu'élue au bureau qui est composé de 7 membres, je participe à la préparation des travaux du conseil national, à la mise en œuvre de ses décisions et à la supervision des activités de l'association. Le bureau est l'endroit des décisions et de la confrontation d'idées, ce qui requiert de l'investissement et de la disponibilité. C'est aussi un engagement qui demande de la confiance et de la loyauté, pour travailler en petit groupe, toujours dans le sens de l'intérêt général. Il faut des compétences relationnelles, être respectueux les uns des autres. En tant que membre du bureau, on est aussi une passerelle, un relais d'information vers le conseil national.

Quels combats portez-vous à l'Alliance ?

_ **Michèle Auzias :** Je fais partie du conseil d'administration de Maladies Rares Info Services (MRIS) où j'essaie de soutenir sa consolidation. C'est un service national d'information et de soutien de référence. Il est important que ce service soit mieux connu, reconnu, et soit un véritable acteur dans la défense des maladies rares. Je me réjouis que cette instance donne tous les signes de réussite. L'intérêt de faire partie de MRIS, c'est de participer à son évolution et son adaptation dans le contexte sanitaire qu'on connaît, avec les enjeux des maladies rares.

Le troisième plan national maladies rares, dans lequel nous sommes aujourd'hui, met l'accent sur la diversité des maladies rares qui peuvent conduire à des situations de handicap très spécifiques en raison de la rareté des déficiences. L'Alliance a pris l'engagement de s'impliquer dans les politiques publiques du handicap, même si ce n'est pas sa mission première. Elle est membre de deux instances principales. Le Collectif Handicaps est composé de 47 associations. Il porte la voix et les revendications des personnes en situation de handicap et de leurs familles. Le CNCPH est le conseil national consultatif des personnes handicapées, désigné par les pouvoirs publics. Il est composé d'environ 160 membres qui organisent la participation des personnes en situation de handicap et de leurs représentants à l'élaboration et à la mise en œuvre de la politique du handicap. Je représente l'Alliance maladies rares dans ces instances pour aider à la co-construction d'une politique en faveur des personnes en situation de handicap.
Je suis fière de porter cet étendard dans l'intérêt de tous les malades concernés.

En savoir +

contributions@maladiesrares.org

Situations d'urgence : quelles évolutions pour les outils maladies rares ?

Un des ateliers du deuxième congrès de l'Alliance était consacré aux situations d'urgence dans les maladies rares. Une enquête menée par les filières de santé maladies rares (FSMR) a montré que les malades connaissent peu l'existence des cartes d'urgence et les utilisent peu aux urgences. D'autres outils existent et souffrent du même manque de diffusion et d'information. Quelles pistes d'amélioration peuvent être envisagées ?

Des outils de référence

Les cartes d'urgence sont des cartes personnelles et nominatives. Elles contiennent les principales informations liées à la maladie rare de la personne qui la porte pour une meilleure prise en charge en situation d'urgence. Elles sont délivrées par le médecin du centre de référence ou de compétence qui suit le malade. Les cartes d'urgence maladies rares sont élaborées selon un modèle commun validé par le ministère de la Santé. Elles font la taille d'une carte de crédit.

Les cartes d'urgence sont élaborées par des groupes de travail composés de professionnels des centres de référence et de représentants d'associations de malades. Les FSMR définissent la liste des maladies rares de leur périmètre qui nécessitent une carte d'urgence et coordonnent la production des cartes par les centres de référence. Pour chaque maladie ou condition, les groupes de travail fournissent une trame de carte d'urgence, qui doit ensuite être complétée par le médecin qui assure le suivi du malade. Les informations contenues dans la carte sont ainsi spécifiques à la situation du malade qui la porte.

Par ailleurs, Orphanet propose une collection de plus de 100 fiches urgences. Ces fiches synthétiques comportent des recommandations pour la prise en charge médicale des personnes atteintes d'une maladie rare dans les situations d'urgence. Les fiches Orphanet Urgences constituent le support d'information de référence pour les médecins urgentistes.

Comment améliorer ces outils ?

Les associations ont un rôle à jouer pour informer leurs adhérents et les sensibiliser aux situations d'urgence. Les FSMR, quant à elles, doivent poursuivre l'élaboration des cartes et la sensibilisation des centres experts et des urgentistes.

Les PNDS (protocoles nationaux de diagnostic et de soins) doivent être mis à profit pour diffuser les cartes d'urgence et les fiches Orphanet urgences. Une réflexion est à mener pour déterminer s'il serait plus efficient d'autoriser une distribution plus large des cartes d'urgence, par les médecins généralistes et spécialistes de ville, afin de toucher les malades qui ne sont pas suivis par un centre expert.

L'Alliance appelle à étendre aux maladies rares le dispositif « patient remarquable », actuellement expérimenté localement pour des personnes porteuses d'une maladie grave ou évolutive. Une fiche « patient remarquable » est remplie par le médecin traitant en dehors de la situation d'urgence pour permettre aux SAMU d'identifier automatiquement sur leur base de données la situation médicale des patients concernés, et ainsi d'adapter leur prise en charge.

Une refonte des systèmes d'information des SAMU (SI SAMU) est en cours pour développer un système d'information unique et national pour tous les SAMU (qui sont aujourd'hui régionalisés). Les dossiers médicaux partagés (DMP) et les fiches « patients remarquables » pourraient être accessibles dans ce nouveau SI SAMU.

Il existe bien de nombreux outils pilotes qui se complètent mais qui souffrent d'un manque d'information. Le déploiement et l'interopérabilité de tous ces outils, ainsi qu'une plus large communication sur leur utilisation, sont des enjeux majeurs pour les situations d'urgence dans les maladies rares.

En savoir +

Fiche pratique « Les situations d'urgence dans les maladies rares »
Hélène Thiollet hthiollet@maladiesrares.org

Chiffres-clés

140
maladies ou conditions sont dotées d'une carte d'urgence, et d'autres sont en cours d'élaboration

110 000
cartes d'urgence ont déjà été diffusées auprès des malades

23
filières de santé maladies rares coordonnent la création des cartes d'urgence

Actrices incontournables : les filières de santé maladies rares fête leurs 7 ans

Pr Sabine Sarnacki, chef du Service de Chirurgie Pédiatrique Viscéral et Urologique, Hôpital Necker Enfants-Malades, Institut Imagine, coordonnatrice de la filière de santé maladies rares NeuroSphinx, co-coordonnatrice du centre de référence MAREP, avec Dr Célia Crétolle, a été vice-présidente santé du 2e plan national maladies rares. Elle dresse le bilan des 23 filières de santé maladies rares créées en 2013 dans le cadre du 2e plan national maladies rares (2011-2014).

En tant que vice-présidente santé du 2e plan national maladies rares et ayant particulièrement porté la construction des filières de santé maladies rares, comment voyez-vous leur évolution depuis presque 10 ans ?

_ **Pr Sarnacki :** Les filières de santé maladies rares ont été vraiment opérationnelles en 2015. Je dois avouer que je ne m'attendais pas à ce qu'elles deviennent aussi présentes dans le panorama des maladies rares et aussi performantes dans bien des axes de l'amélioration de la prise en charge des malades.

Cela a été un long cheminement pour les mettre en place car en réalité, lorsqu'on m'a proposé, en tant que vice-présidente santé du PNMR2 de construire ces filières (recommandation issue du bilan du 1er PNMR) et que j'ai demandé ce qu'elles recouvraient, on m'a répondu : « on ne sait pas, c'est à vous de leur donner vie ! ». Je souhaitais que leur composition parte du terrain, du bas vers le haut et pas le contraire, afin que les acteurs aient vraiment envie de travailler ensemble. Je pense que sur ce point nous avons réussi et on voit bien que les FSMR sont des structures et des interlocuteurs qui occupent maintenant une place essentielle pour nos tutelles.

Lorsque j'étais vice-présidente du PNMR2, j'étais aussi coordonnatrice d'un centre de référence pour les malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP). J'ai compris l'importance d'avoir un « porte-parole » et un soutien pour mener à bien nos différentes missions d'animation de réseau, de recours, d'expertise, de formation, d'information et de recherche. Les centres de référence et de compétences recrutent des soignants, qui ne sont bien sûr pas des professionnels de la communication.

La présence des filières me semble à présent une évidence et je pense que bon nombre de coordonnateurs partagent cet avis.

Elles permettent en premier lieu de venir en soutien aux centres de référence, et de faire remonter leurs demandes à la DGOS. Elles viennent également en support logistique et opérationnel des centres de compétences qui, je le rappelle, n'ont pas de financement dédié. Elles les aident à construire leur parcours de soins du prénatal à l'âge adulte, et interviennent aussi dans leurs missions d'éducation thérapeutique et de déploiement de réseaux de ville. Parallèlement, elles aident également à la mise à jour de la base de données BaMaRa, indispensable pour valoriser l'activité de ces centres.

Pr Sabine Sarnacki, coordonnatrice de NeuroSphinx, vice-présidente santé du 2e PNMR

Leur soutien est également très précieux sur les aspects de communication qui ne s'improvisent pas.

Je dirais donc au terme de plus de 7 années d'existence des filières que je suis heureuse de voir qu'elles fonctionnent bien et j'ai le sentiment qu'elles sont devenues des actrices incontournables du paysage des maladies rares.

Quelles seraient les nouvelles missions que pourraient avoir les filières dans l'optique d'un 4e plan national maladies rares ?

_ **Pr Sarnacki :** S'il y a un 4e plan maladies rares - ce dont nous n'avons aucune certitude à ce jour - je serais favorable à ce que les filières puissent avoir davantage d'autonomie, tant sur le plan financier que sur le plan réglementaire. En effet, de par leur statut actuel, elles sont rattachées à la structure hospitalière de leur coordonnateur, ce qui ne me semble pas logique puisqu'il s'agit de structures nationales, qui ont aussi pour vocation d'interagir sur le plan européen au niveau des European Reference Network (ERN).

Cela leur permettrait de développer des projets pour lesquels elles sont actuellement limitées, notamment dans le domaine de la recherche clinique. Les filières ont été freinées sur ce plan jusqu'à présent, mais je pense que l'évolution de leurs missions pourraient aller dans ce sens en travaillant avec le ministère de la recherche.

> « Je serais favorable à ce que les filières puissent avoir davantage d'autonomie, tant sur le plan financier que sur le plan réglementaire. Cela leur permettrait de développer des projets pour lesquels elles sont actuellement limitées, notamment dans le domaine de la recherche clinique. »

Quelle est, selon vous, l'importance de l'implication associative au sein des filières et des centres de référence ?

_ **Pr Sarnacki :** La place indispensable des associations

dans l'organisation des maladies rares n'est plus à démontrer. Comme vous le savez, elles sont à l'origine du premier plan maladies rares. Leur rôle est central et doit le rester. Leur implication est croissante dans toutes les filières et je m'en réjouis. Je suis admirative du travail mené par les associations dde malades et de l'Alliance, quand on sait que ce sont des bénévoles et par définition des parents d'enfants malades, ou bien des personnes malades elles-mêmes. Je sais que cela n'a pas été toujours facile pour elles de se faire une place dans notre système de santé.

« La relation de confiance qui doit s'installer entre les associations de malades et les acteurs du soin est essentielle, et ce peut-être encore plus aujourd'hui où il existe clairement une pénurie de personnel paramédical mais également une fuite des acteurs médicaux vers les structures privées, l'hôpital public n'ayant plus l'attractivité qui était encore présente lors de la création du 1er PNMR. »

Elles sont présentes bien sûr au niveau du soin et font régulièrement remonter à la filière les manquements dans l'organisation du maillage territorial, mais également dans la prise en charge de certaines maladies rares. Elles interviennent de plus en plus dans la rédaction des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), dans la rédaction des programmes d'éducation thérapeutique et de plus en plus dans leur animation en tant que patients experts. Si les plus solides d'entre elles peuvent proposer des financements pour des projets de recherche, ce qui est inestimable pour beaucoup de centres de référence, leur participation active dans la recherche clinique pourrait certainement être développée, notamment dans le domaine des sciences humaines et sociales.
Les associations de malades sont absolument indispensables pour faire le lien entre les acteurs du soin et de la recherche dans le domaine des maladies rares et faire progresser nos connaissances que ce soit sur le phénotype évolutif des maladies rares, l'identification de patients experts et l'amélioration de la prise en charge médico-sociale.
La relation de confiance qui doit s'installer entre les associations de malades et les acteurs du soin est essentielle, et ce peut-être encore plus aujourd'hui où il existe clairement une pénurie de personnel paramédical mais également une fuite des acteurs médicaux vers les structures privées, l'hôpital public n'ayant plus l'attractivité qui était encore présente lors de la création du 1er PNMR. La pandémie a accéléré clairement la fuite de ces personnels. Le temps est venu de prendre soin aussi des soignants, en particulier ceux qui s'engagent sur des thématiques peu porteuses sur le plan économique et captives de l'hôpital public, ce qui est clairement le cas des maladies rares.

Les associations de malades toujours plus impliquées dans les filières de santé

L'Alliance maladies rares accompagne au quotidien les associations membres des gouvernances des filières de santé maladies rares pour les aider dans leurs missions de représentation.

Des associations membres des gouvernances des filières de santé maladies rares (membres ou non de l'Alliance) se réunissent régulièrement en visio pour échanger sur leurs expériences et leurs bonnes pratiques. Ces rencontres sont l'occasion d'un retour sur chaque comité de pilotage des FSMR porté par la Direction générale de l'offre de soins, auquel l'Alliance participe pour porter la voix des associations. Les associations de l'inter-filière ont pu co-construire des réflexions communes sur les grandes actions des plans nationaux maladies rares : protocoles nationaux de diagnostic et de soins, programmes d'éducation thérapeutique, observatoires du diagnostic et des traitements, etc. Elles ont également nourri la réflexion de l'Alliance maladies rares sur certains sujets majeurs comme les patients experts, les situations d'urgence ou la labellisation des centres de référence.

En savoir +

Hélène Thiollet
hthiollet@maladiesrares.org

Journée internationale des maladies rares 2021
Une première pour Un défi de taille

L'association Un défi de taille qui regroupe les malades atteints de dysplasies spondylo épi-métaphysaires (DSE) et leurs aidants familiaux, a contribué activement en février 2021 à la campagne française de la la JIMR portée par l'Alliance. Cette association a mobilisé les différents outils proposés par l'Alliance afin d'être ambassadrice des maladies rares.

Comment avez-vous mobilisé vos membres ? Qu'est-ce que ça leur a apporté ?

_ **Anne-Claire Leduc :** La journée internationale faisait partie de nos projets associatifs sur lesquels nous souhaitions nous investir. Nous en avons fait part à nos membres bien avant l'assemblée générale début décembre. Nous avons proposé à chacun de pouvoir se mettre en avant afin d'évoquer les maladies rares. Nous n'avons pas mis de cadre afin que chacun puisse s'y retrouver et qu'il mette ce qu'il avait envie d'y mettre. Des personnes ne sont pas réseaux sociaux ou n'ont pas envie de s'afficher. Tout le monde a joué le jeu pour cette 1ère. Nous avons relancé à plusieurs reprises et nous avons réussi à récupérer l'ensemble des créations des adhérents qui étaient diversifiées. C'était chouette. Des adhérents ne se sont pas arrêtés à faire leur propre portrait. Certains ont souhaité faire plusieurs créations dont une de nos adhérentes de 15 ans qui se destine au graphisme. D'autres sont allés chercher les copains, les grands-parents.
La JIMR a renforcé la cohésion de l'association, a mis en lumière la bienveillance que nous avons toujours voulu mettre au cœur de notre entité associative. Les adhérents n'attendaient pas chaque jour leur photo, celle de leur enfant ou le nom de sa pathologie sur le quizz. Il y a eu un intérêt pour chacun des membres. Il n'y avait plus cette distinction entre la DSEC ou la DSE impliquant le gène COMP... Nous avons eu des retours de nouveaux adhérents avec des enfants en bas-âge qui nous ont rapporté que leur entourage a pris conscience que c'est une maladie rare. Le fait que ce soit diffusé, relayé sur les réseaux sociaux, a eu un effet très positif.

Anne-Claire Leduc, présidente d'Un défi de Taille et maman de Tao, 9 ans, atteint de DESC

Quel rôle ont les associations de maladies rares dans ce rassemblement ?

_ C'est l'occasion pour toutes les associations d'être unies autour d'un enjeu commun : parler des maladies rares.
Quand on voit comment fonctionne le réseau, les plus à même de semer des graines, ce sont les associations de malades parce qu'elles sont les plus proches de la réalité. Les adhérents ont leur propre communauté hors maladie rare sur les réseaux sociaux. Ca circule et ça permet de toucher le grand public de proche en proche, ainsi que des généralistes, des professionnels du corps paramédical qui méconnaissent les maladies rares, car ils n'en voient pas beaucoup.

Pourquoi est-ce important que tous les acteurs des maladies rares, se rassemblent autour de l'Alliance pour cette journée internationale ?

_ Ça paraît évident que, sur ce temps fort, l'Alliance soit le pilote. Après ça ne veut pas dire que tout doit être fait sur le même modèle, les actions peuvent être variées au sein d'un programme commun aux mêmes couleurs. Si nous définissons un cadre clair, ça coulera de source. C'est comme ça que nous toucherons le plus grand nombre. Il y a 3-4 ans, mes enfants étaient partis à l'école avec 3 points de couleurs pour symboliser la journée internationale des maladies rares. Le soir, j'étais arrivée complètement maquillée. Je me suis faite regardée de travers à l'école ! C'est dommage car il y a eu une symbolique forte à jouer pour toucher le grand public. Une amie, dans le cahier de liaison de son enfant, a eu un mot pour le 21 mars au sujet de la journée mondiale de la trisomie 21. Pour les maladies rares, nous pourrions imaginer la même chose ! Nous n'en avons pas parlé à l'école cette année, car ce n'est pas toujours très simple et ça se passe mieux. Nous aurions préféré que cela vienne d'eux. On n'a pas toujours envie de solliciter et de passer pour le parent pénible. La méconnaissance totale de la pathologie suscite des questionnements. Or, quand nous avons proposé à l'équipe pédagogique de venir à l'assemblée générale d'Un défi de taille au cours de laquelle la généticienne Dr Baujat présentait les DSE, l'équipe n'est pas venue. C'était l'occasion de parler d'inclusion à l'école. A l'inverse, beaucoup de professionnels du corps paramédical sont venus à l'AG et ont apprécié les échanges.

Comment vous projetez-vous pour la JIMR 2022 ?

_ Nous avons plein d'idées et nous serons autant investis ! Nous souhaitons faire participer nos adhérents, impliquer nos adolescents atteints de DSE.

En savoir +

Anne-Sophie Blanchard
anne-sophie.blanchard@maladiesrares.org

Du point de vue des pro

Pr Sylvie Odent, coordinatrice,
plateforme d'expertise de Bretagne

Pourquoi est-il important que les professionnels de santé s'associent à cette campagne portée par les malades à travers l'Alliance maladies rares ?

_ **Pr Sylvie Odent :** Nous ne perdons pas de vue que cette journée est organisée par les associations de personnes malades. C'est leur journée. Ce sont eux qui en sont à l'initiative et notamment l'Alliance maladies rares en France. C'est l'occasion pour toutes les personnes qui sont impliquées dans les maladies rares, dont les professionnels de santé, de faire connaître leurs centres de référence, leurs centres de compétences, les filières, tous les dispositifs qui existent autour des maladies rares encore méconnus et principalement défendus et portés par les malades et les familles. Le but de cette journée internationale est de faire connaître les maladies rares à des personnes qui ne sont pas initiées. La meilleure façon est d'être les plus nombreux possibles de différents horizons à en parler. J'ai toujours essayé de faire attention à ce que mes interventions soient en binôme avec un malade ou un représentant d'association. Cette année par exemple, j'ai été sollicitée par France 3 Bretagne pour expliquer ce qu'est cette journée, les dispositifs d'expertise maladies rares. Je me suis assurée qu'il y ait également l'intervention d'au moins un malade ou un proche. Un reportage a été diffusé juste avant mon interview sur le plateau de la chaîne. En 2020, nous avions été filmés dans le service par France 3 Bretagne avec la déléguée régionale de l'Alliance maladies rares. En 2019, il y avait eu un film avec l'Association du Syndrome de Usher. J'ai toujours trouvé cette formule intéressante, car c'est une approche par différents angles, sûrement plus éclairante.
L'objectif des professionnels de santé n'est pas de se substituer évidemment aux personnes malades qui sont les premières concernées et qui sont à l'initiative de cette journée, mais plutôt d'être en synergie avec elles et de faire parler le plus possible des maladies rares.

Comment vous projetez-vous pour 2022 ?

_ **Pr Sylvie Odent :** Nous sommes intervenus en présentiel avec des précautions sanitaires auprès de 2 classes en 2021 dans un lycée suite à une sollicitation par un professeur de sciences et vie de la terre. Il y avait un film projeté. J'ai trouvé cette formule dynamique et intéressante. Ça s'est bien passé dans ce lycée rennais et ça dépendra des enseignants pour 2022. Je me dis que c'est une autre façon de sensibiliser les enfants et les adolescents, un moyen important et efficace de sensibiliser très tôt à la thématique des maladies rares.

Février 2021 : l'Alliance a hissé haut les couleurs de la journée internationale

Les acteurs des maladies rares ont envahi durant un mois, le web et les réseaux sociaux avec un hastag #yeswename et un slogan « Nommer, c'est exister. Faisons alliance pour les maladies rares » avec un point d'orgue le jour j, dimanche 28 février 2021.
Plus de 5600 publications avec le hastag #yeswename, des centaines de contributions de malades qui ont posé avec leur nom de maladies sur les réseaux sociaux, 3 sketchs créés par Mak, une humoriste touchée par une dysplasie ectodermique, plus de 100 associations de malades qui ont soutenu, relayé, contribué à la campagne, 18 villes en métropole et en Outre-mer qui ont illuminé un monument le jour j (cf. photos pages 30 et 31), le hastag #maladiesrares était aussi pour la première fois en haut des tendances sur twitter… La journée internationale des maladies rares s'est tenue cette année sur le web et les réseaux sociaux au vu du contexte sanitaire.

Nommer, c'est exister

6000 à 8000 maladies rares touchent 3 millions de personnes en France. Dystrophie musculaire, maladie de Charcot-Marie-Tooth, phénylcétonurie, maladie de Huntington… Derrière ces noms, des personnes en attente de diagnostic, d'un traitement, qui ont besoin d'une prise en charge adaptée et qui veulent simplement faire partie de notre société. La journée internationale vise à sensibiliser les décideurs publics et privés, les professionnels de santé, les citoyens aux maladies rares et à leurs conséquences sur la vie des malades et des familles. 4 enjeux se posent :

- L'accès au diagnostic : un quart des malades n'ont pas accès à un diagnostic avant 5 ans ;
- L'accès au traitement : 95 % n'ont pas de traitements curatifs ;
- L'accès à une prise en charge médico-sociale pour une meilleure qualité de vie ;
- L'accès à une place de citoyens pleine et entière.

Nommer, c'est orienter et reconnaître

Maladies Rares Info Services a pu rappeler aux malades et à leurs aidants qu'une ligne d'écoute leur est dédiée. Des malades et leurs aidants ont aussi clamé sur Facebook leur aspiration à une meilleure qualité de vie, une prise en charge médico-sociale, une reconnaissance de leurs droits et un traitement équitable par les Maisons départementales des personnes handicapées sur tout le territoire.

Une priorité européenne à affirmer lors de la présidence française

Lors de la conférence de presse de la Plateforme des Maladies Rares, ses 6 entités ont demandé au gouvernement français et au ministre de la Santé forts de ses politiques publiques nationales d'affirmer les maladies rares comme une priorité de santé publique européenne lors de sa présidence du Parlement européen au 1er semestre 2022.

Construire ensemble le futur des maladies rares : retour sur le 2e congrès de l'Alliance

La seconde édition du congrès de l'Alliance maladies rares s'est tenue de manière dématérialisée du 4 au 11 juin dernier. Plus de 350 personnes ont pris part à ces échanges précieux.
Un rassemblement des acteurs associatifs qui posent des fondations importantes concernant la construction des politiques publiques maladies rares avec les associations.

L'objectif de la journée du 4 juin qui concentrait l'essentiel des séances plénières et ateliers thématiques revêtait une forte dimension prospective pour construire avec les associations de malades les futures contributions des malades aux politiques publiques qui les concernent, spécifiques aux maladies rares ou plus globales. Elle fera très certainement date dans le sens où pour la première fois se sont réunis autour des préoccupations des malades des acteurs essentiels dans leur parcours : ministère de la Santé et agences régionales de santé, plusieurs agences essentielles (Haute Autorité de Santé, Agence Nationale de Sécurité du Médicament et des Produits de Santé), coordonnateurs de filière de santé maladies rares, entités de la Plateforme Maladies Rares, acteurs associatifs, MDPH… Ce congrès installe les malades et leurs associations dans une démarche de coopération avec l'ensemble de ces parties prenantes.
Cette journée du 4 juin illustrait également la méthodologie de l'Alliance maladies rares dans la construction de son plaidoyer :

- travailler et défendre les sujets spécifiques aux maladies rares, notamment prévus dans le cadre du plan national maladies rares : accès au diagnostic, accès au traitement, éducation thérapeutique du patient, protocoles nationaux de diagnostic et de soins…
- contribuer aux politiques publiques du handicap qui concernent tant de personnes qui vivent avec une maladie rare
- s'inscrire dans le cadre de réflexions inter-associatives pour faire progresser la cause des malades lorsque les sujets sont communs à d'autres pathologies.

« C'est une grande fierté de voir la mobilisation importante autour du congrès de l'Alliance maladies rares. De la part des représentants associatifs qui ont participé massivement à ce temps et animé l'intégralité des sessions proposées mais aussi de tous les acteurs qui interviennent dans leur parcours de vie. C'est une formidable énergie insufflée pour tous les élus de l'Alliance et les membres de nos groupes de travail pour les mois qui arrivent et qui s'annoncent cruciaux pour porter les combats qui nous sont chers » se réjouit Marie-Pierre Bichet, présidente de l'Alliance maladies rares.

Les travaux préparatoires du congrès

Le congrès de l'Alliance est le lieu de rassemblement et d'expression des associations de malades. Pour nourrir les réflexions portées au débat sur l'évènement et alimenter les futures prises de position du collectif, un appel à contribution et une série d'auditions invitant les associations à remonter leurs sujets de préoccupation ont été mis en place. Ce sont ainsi 27 associations qui ont pu être entendues sur les thématiques du diagnostic, des traitements et du parcours de vie en mars, avril et mai. Elles ont permis à l'Alliance de collecter de précieuses informations pour préparer les futures contributions sur lesquelles le collectif est attendu. Complémentaire de la démarche d'observatoire de l'action associative, ces rencontres ont aussi été l'occasion de (re-)découvrir les expertises développées au sein des associations et de faire la connaissance avec de

nouvelles personnalités associatives. Cette démarche de consultation individualisée des associations sera poursuivie dans le temps pour continuer à alimenter les groupes de travail de l'Alliance.
« Alors que le temps manque souvent pour effectuer bien des tâches, nous mesurons qu'il n'est pas aisé d'inscrire la remontée d'informations auprès de l'Alliance dans son agenda. Cette étape est pourtant cruciale pour que nous puissions être plus efficaces dans l'ardue mission de porte-parolat qui nous est confiée et c'est pourquoi l'Alliance investit beaucoup d'énergie ces derniers mois pour mieux connaître les associations de malades qu'elle représente au niveau national. Je tiens donc à adresser mes remerciements les plus chaleureux à toutes celles et ceux qui ont participé à notre consultation préparatoire du congrès et de la confiance qu'ils ont témoigné à notre égard » déclare Nathalie Triclin-Conseil, conseillère nationale et chef d'orchestre du 2e congrès de l'Alliance maladies rares.

Les posters des filières de santé maladies rares

A l'occasion du congrès, les filières de santé maladies rares ont été invitées à valoriser les contributions associatives en leur sein à travers un appel à poster. 23 posters émanant de 17 filières différentes ont été envoyés à l'Alliance et sont consultables sur la page internet du congrès. Ils seront également disponibles dans les actes du congrès qui seront transmis aux associations prochainement.
« Les filières sont les actrices majeures de la mise en œuvre du PNMR3. Attachée à ce que les associations participent pleinement à leur fonctionnement, l'Alliance a souhaité donner l'opportunité aux filières de témoigner de cette contribution à l'occasion de son congrès. Nous remercions les équipes des filières de s'être largement inscrites dans cette dynamique » indique Paul Gimenès, directeur général.

Les Rencontres Alliance

Le congrès de l'Alliance s'est poursuivi durant la semaine 7 juin pour proposer aux associations de malades des temps de rencontres pour évoquer les interactions possibles qu'elles peuvent avoir avec certains acteurs : la Banque Nationale de Données Maladies Rares, la Fondation Maladies Rares, Eurordis, Orphanet, l'Agence de la Biomédecine, Maladies Rares Info Services et l'Association Française des Conseillers en Génétique.
« Les Rencontres Alliance de ce congrès ont permis à plusieurs dizaines de représentants associatifs, mais aussi des professionnels de santé de venir interagir avec des acteurs importants du monde des maladies rares. Ce nouveau format de discussion avec des séances de présentation et de discussion de 45 minutes à 1h est très prometteur pour l'avenir » conclut Marc Sprunck, responsable vie du collectif.

En savoir +

Marc Sprunk
msprunck@maladiesrares.org

Ce qu'ils en disent

« Félicitations pour cette nouvelle formule même si nous avons tous besoin de présentiel. Les ateliers et les rencontres étaient riches d'information. »
Nicole

« Très bon congrès avec une multitude de choix de sujets ! »
Maryannick

« Congrès très riche qui illustre bien l'énergie et l'engagement de la communauté maladies rares, la participation croisée des patients, des associations et des professionnels. Bravo ! »
Hélène

Prochaine édition

- 3e congrès
vendredi 3 juin 2022

- Assemblée plénière
samedi 4 juin 2022

Novotel Charenton

6e Universités d'automne du 21 au 23 octobre 2021

La 6e édition des Universités d'automne se tiendra du 21 au 23 octobre 2021 à Paris. Placée sous la bannière « du partage à l'action » depuis 3 ans, elle vise à travers ses différents ateliers thématiques à renforcer la capacité à agir des associations membres de l'Alliance, à partager les bonnes pratiques et enrichir la boîte à outils des associations.

A qui s'adressent-elles ?

Les Universités d'automne sont conçues et organisées pour permettre à un maximum d'acteurs au sein des associations d'y participer en fonction de leurs centres d'intérêt et de leurs disponibilités. Ils peuvent en effet piocher parmi les différentes activités proposées celles qui semblent le plus correspondre à leurs missions ou tout simplement celles qui aiguisent le plus leur curiosité.
La diversité des profils présents fonde également la richesse de ce rassemblement puisque les participants viennent d'organisations aux profils divers et que ces derniers peuvent tout aussi bien être de nouveaux bénévoles débutants en quête de formation que des personnalités déjà plus expertes souhaitant conforter leurs pratiques et cherchant des pistes d'amélioration pour leurs projets.

Quel sera le programme des Universités d'automne ?

Les ateliers proposés se situent au cœur des priorités des associations de malades : accueil et accompagnement des malades, représentation de ces derniers auprès des autorités, recherche… Ils peuvent revenir sur des expériences projet au sein des associations (organiser un week-end de rassemblement, organiser un colloque scientifique, contribuer à l'évaluation d'un médicament…) que proposer des contenus méthodologiques pour réussir à conjuguer l'ensemble de ces missions sur le terrain (écrire un projet associatif, travailler en inter-associatif…).
Les conférences plénières organisées ont quant à elles plutôt pour mission de permettre aux associations de situer leurs actions et de comprendre les évolutions de leur environnement. Pour cette édition, nous chercherons notamment à comprendre les évolutions à venir de notre système de santé et à comprendre les interactions et tensions existant autour des concepts d'intérêt général et d'impact social pour les associations.
Les interventions proposées proviendront d'experts dans leur domaine et dans l'immense majorité du monde associatif et des membres de l'Alliance maladies rares. Les personnalités associatives deviennent souvent tour à tour participant en quête de conseils, puis témoin formateur. Cela constitue une des marques de fabrique des Universités d'automne et incarne la notion de collectif si chère à l'Alliance.

Comment participer ?

Nous espérons pouvoir accueillir les participants en présentiel à l'automne 2021 après une édition 2020 organisée intégralement en visioconférence. Nous avons toutefois constaté que ce format distanciel facilitait la participation d'un certain nombre pouvant rencontrer des difficultés de déplacement. C'est pourquoi, certaines séquences seront accessibles à distance cette année encore.
La participation aux Universités d'automne est gratuite. Pour lever les obstacles à la participation des associations, l'Alliance peut intervenir en proposant un défraiement des transports et de l'hébergement des personnes qui vivent en région. Toutes les informations pratiques sont disponibles sur le site internet de l'Alliance.

L'avis de Zakia Beghdad

Zakia Beghdad, conseillère nationale, membre du groupe vie associative de l'Alliance

Pourquoi est-ce important de participer aux Universités d'automne ?

_ **Zakia Beghdad :** Les Universités d'automne sont l'opportunité de baigner dans un contexte d'émulation pour tous les bénévoles de nos associations. Pour certains d'entre eux, les occasions de pouvoir se former et s'informer sont rares et donc précieuses. Ce moment est essentiel aussi pour que les associations mobilisent et partagent leurs savoir-faire. Chaque année, je suis impressionnée par la qualité des présentations que les membres du collectif nous proposent.

Dans quel esprit se déroulent les journées des Universités d'automne ?

_ **Zakia Beghdad :** Le premier mot qui me vient à l'esprit, c'est la convivialité. Bien sûr, les participants viennent d'abord pour les informations et les conseils, mais tout cela se déroule dans une ambiance chaleureuse et c'est très important je crois de pouvoir prendre plaisir à venir sur ces temps. Nous avons d'ailleurs cherché à renforcer encore cette dimension dans le programme de cette édition 2021 avec des temps conviviaux le soir pour créer encore plus de rencontres et d'échanges entre les participants.

Vous êtes membre du groupe vie associative de l'Alliance. Quel est votre rôle dans les Universités d'automne ?

_ **Zakia Beghdad :** Le groupe vie associative rassemble des personnalités issues de différentes associations. Nous apportons un appui aux réflexions de l'Alliance sur la dynamique de notre réseau et la politique de formation. En ce qui concerne les Universités, nous pouvons remonter des besoins des associations, apporter des indications sur la manière dont ce temps s'inscrit dans les agendas des personnalités associatives, les messages à faire passer. Nous apportons par ailleurs notre pierre à l'édifice de l'animation des ateliers.

En savoir +

Marc Sprunk
msprunck@maladiesrares.org

Julien Schoevaert
jschoevaert@maladiesrares.org

Nouveau : un cycle de formations pour les délégués territoriaux des associations membres

L'Alliance maladies rares a mis en place un cycle de formation destiné aux délégués régionaux, responsables d'antenne et à tout autre personne assurant la représentation et le relais local des associations membres du collectif. Ce cycle de formation a pour objectif d'accompagner ces acteurs dans le développement de connaissances et de compétences nécessaires pour mener à bien leurs actions.

Initié pour répondre à un besoin exprimé par les associations, ce programme a aussi été conçu en collaboration avec elles, sur la base d'un sondage auquel une vingtaine de délégués territoriaux de différentes associations ont répondu. Il s'agit d'un parcours de formation à la carte à composer librement en sélectionnant les modules de son choix.
Des webconférences portent sur le système de santé et la démocratie sanitaire, ainsi que sur le paysage et les principaux acteurs des maladies rares. Des ateliers sont également proposés pour des apprentissages plus pratiques comme les fondamentaux de la communication sur les réseaux sociaux, de la prise de parole en public, de la gestion de projet, de l'écoute ou de l'organisation d'un événement de collecte. Ce format s'adapte aux besoins des participants qui varient d'une association à l'autre.

Accompagner les délégués territoriaux dans l'ensemble des missions confiées

« Une formation dédiée aux délégués territoriaux me semble importante pour qu'ils soient accompagnés dans l'ensemble des missions qui leur sont confiées. Ces moments de partage entre délégués permettent également de rapprocher leurs pratiques, afin que chacun puisse bénéficier de l'expérience des autres, tout ceci dans un seul but : être le plus efficace dans l'animation de son réseau local au bénéfice des malades. La première mouture de formations me semble prometteuse, j'ai hâte de participer à celles-ci, discuter avec le formateur et les différents participants des thèmes concernés. Merci d'avoir proposé le format distanciel en cette période compliquée et d'avoir pu adapter les modules. » témoigne Guillaume Dieudonné, ambassadeur de l'association ALBI pour l'Ain, la Loire et le Rhône qui a participé à l'élaboration du programme de formations.

Le cycle réunit une cinquantaine de participants pour des sessions qui auront lieu entre le printemps et l'automne 2021. Cette formation fera l'objet d'une évaluation de la part des participants pour déterminer la pertinence de sa réédition en 2022 et pour définir les modifications à y apporter.

Les pratiques de la pair-aidance par la sociologue Eve Gardien

L'Alliance maladies rares a organisé un RDV web dédié aux pratiques de pair-aidance dans les associations en avril 2021. A cette occasion, les participants ont pu :

- **échanger avec des leaders en santé tels que l'APF France Handicap ;**
- **avoir un retour d'expérience sur les patients ressources de La Ligue contre le cancer ;**
- **recueillir un point d'étape sur l'expérimentation Compagnons maladies rares en Nouvelle-Aquitaine ;**
- **bénéficier d'une grille de lecture des pratiques de pair-aidance par Eve Gardien, maître de conférence en sociologie à l'Université Rennes 2, qui revient ci-après sur ces pratiques.**

Il est possible de retrouver de nombreux exemples d'organisation d'entraide entre pairs en France depuis plusieurs siècles : sociétés de secours mutuels entre ancien combattants, amicales ouvrières, coopératives de consommateurs, mutuelles, caisses de grève, etc.

Ève Gardien, maître de conférence en sociologie, Université Rennes 2

Une variété d'objectifs et d'actions dans le monde

Ces organisations de l'entraide reposent sur l'engagement de chacun dans des relations de solidarité entre individus vivant une même condition, des épreuves ou des expériences similaires. C'est dans ce contexte qu'aider les autres revient à s'aider soi-même, et réciproquement. Être seul ne permettrait pas de passer l'épreuve ; ensemble cela devient possible et profitable pour tous. Cela implique néanmoins de réellement « s'aider soi-même » au sens de « se prendre en main » et de se responsabiliser.

Ces organisations de l'entraide ont investi différents objectifs : 1) faire face ensemble à des épreuves mettant en jeu la survie des individus ; 2) faire face ensemble à des épreuves de vie et œuvrer à changer la société : luttes pour les droits, leur établissement et leur mise en œuvre ; plaidoyers : sensibilisation du grand public à une cause ; lobbying auprès des politiques ; participer à la formation professionnelle/initiale ; 3) faire face ensemble à des épreuves de vie et se changer soi-même ou sa vie quotidienne. L'accompagnement et le soutien par les pairs correspond à cette troisième voie d'actions.

Les formes et pratiques de l'accompagnement par les pairs

Les pratiques d'accompagnement et de soutien par les pairs ont été introduites et/ou développées en France sous divers intitulés, à différentes périodes, par des acteurs distincts, dans des domaines variés : pair-aidance, mais aussi entraide mutuelle, pairémulation, travailleur pair, médiateur de santé pair, pair-intervenant, etc. Les champs de la santé, du handicap et de la santé mentale sont particulièrement investis, mais aussi ceux de la précarité et de la grande pauvreté par exemple.

Ces pratiques présentent une forte hétérogénéité : groupe d'entraide, réseau de soutien, relation de pair-accompagnant à pair-accompagné, forum Internet, permanence téléphonique, activité rémunérée ou bénévole dans un service hospitalier, un service d'accompagnement ou encore pour une association.

Ces multiples engagements pour soi et pour ses pairs vont d'une posture complètement informelle où tout se déroule dans le cadre de relations de la vie ordinaire sans qu'aucun protagoniste ne soit identifié comme un « pair-accompagnant » jusqu'aux rôles formalisés de bénévole pour une association, de salarié d'un établissement ou service, et plus rarement de consultant ou d'intérim.

Enjeux et limites aujourd'hui

Une grande confusion règne actuellement autour de ces terminologies et de ces compétences. Un exemple parmi d'autres, le terme de « pair-aidant » peut signifier tout aussi bien en pratique : représentant des usagers, patient-expert, coach, formateur, facilitateur, celui qui a l'expérience d'une maladie chronique, etc.

Cette effervescence et ces engagements tous azimuts stimulent le déploiement des accompagnements par les pairs, mais rendent également difficile l'identification des qualités spécifiques aux relations entre pairs, des savoirs expérientiels acquis, bref ce qui pourrait constituer le cœur de l'activité / métier.

En savoir +

sur l'espace membre du site de l'Alliance où sont disponibles le replay de ce RDV web et les différents contenus diffusés

Eve Gardien, L'accompagnement et le soutien par les pairs, Presses Universitaires de Grenoble, 2017, et/ou le blog du programme EXPAIRs : https://expairs.hypotheses.org/

sur le projet Compagnons maladies rares en Nouvelle-Aquitaine
Clément Pimouguet 07 89 90 34 30
https://compagnonsmaladiesrares.org/
facebook @compagnonsmaladiesrares

Les groupes de parole en ligne de plus en plus nombreux

Les groupes de parole font partie des dispositifs d'accompagnement les plus fréquemment mis en place par les associations de maladies rares. Leur objectif est de mettre en relation les malades et leurs proches pour échanger et s'informer autour de la maladie. La crise sanitaire et les mesures successives qui l'ont accompagnées ont rendu les moments d'échange en présentiel difficiles à organiser, alors que le besoin de se serrer les coudes est devenu plus impérieux que jamais.

« Nous connaissons bien l'impact de ces moments pour nos familles : l'opportunité de se sentir moins seul, écouter les bonnes idées, partager ses difficultés, ses expériences. Avec la crise sanitaire, nous n'avons plus de moyens de réunir les familles qui en auraient tant besoins » explique Virginie Counioux, présidente de l'AFDE. Dans ce contexte, les associations ont dû s'adapter en mettant en place des groupes de parole en ligne ou en les rendant plus fréquents dans les cas où ils préexistaient à la crise.

Une nécessaire adaptation des usages

Le passage au distanciel suppose une nouvelle organisation, à commencer par l'adoption d'un outil de visioconférence, ce qui peut représenter un investissement temporel et financier non négligeable. L'Alliance maladies rares propose un accompagnement personnalisé pour réaliser cette transition en permettant notamment aux associations membres du collectif de réserver des créneaux sur un outil mutualisé de visioconférence. « Il fallait tout d'abord prendre en main l'outil numérique, car il y a encore beaucoup de réticences. Nous avons retardé la mise en place des groupes de parole car l'abonnement était un nouveau coût financier. C'est donc avec satisfaction que nous avons pu profiter de l'ouverture d'une salle de visioconférence par l'Alliance maladies rares » indique Frédérique Saint-Aubin, présidente de l'AMLA.

L'animation représente un autre défi à relever pour les associations. « Il arrive parfois que les personnes ne soient pas à l'aise avec l'informatique, nous proposons donc une aide avec quelque fois un test personnalisé, en outre les interactions sont plus compliquées, par exemple, on se coupe la parole régulièrement » explique Raphaël Darbon, président de France Vascularites. Il est conseillé de prévoir au moins deux personnes à l'animation pour que l'un modère la discussion, pendant que l'autre relève les questions posées sur le chat et puisse résoudre les éventuels problèmes techniques rencontrés par les participants.
Afin de garantir des échanges de qualité, les associations peuvent mettre en place des formulaires d'inscription en ligne qui permettront de limiter le nombre de participants. Un champ « précisez les thèmes que vous souhaitez aborder » offre aux participants la possibilité d'indiquer les sujets qu'ils ont à cœur et permet aux animateurs d'organiser la séance en amont. « Pour le moment, nous avons conclu des dates avec des thèmes afin de ne pas s'éparpiller et cadrer les échanges car le temps reste compté » explique Frédérique Saint-Aubin.

Le distanciel rapproche par temps de crise sanitaire

Le recours au distanciel rend possible des rendez-vous plus fréquents qu'en présentiel, puisque la barrière de la distance géographique s'efface. « Les personnes qui participent se fidélisent et reviennent régulièrement. Ça permet de conserver le lien pendant ces moments d'isolement et aussi de palier à la distance entre chacun » explique Raphaël Darbon. « Assez paradoxalement, la visioconférence a permis à quelques participants de faire le premier pas qu'ils n'auraient pas fait en présence physique. La visioconférence limite le regard de l'autre et du coup les malades se sentent moins exposés tout en restant chez eux. Ça a permis de casser quelques barrières de peur et d'à priori ».

1 outil à votre service

Pour réserver un créneau sur l'outil de visioconférence de l'Alliance maladies rares :
https://fr.surveymonkey.com/r/reservation_visioconference

Marche des maladies rares samedi 4 décembre 2021

La marche des maladies rares aura lieu samedi 4 décembre 2021 dans le cadre du Téléthon 2021 avec un parcours de 7 km dans le coeur de Paris. Les malades, leurs proches et les associations de malades sont conviés à venir nombreux dans une ambiance conviviale. Marie-Pierre Bichet, présidente de l'Alliance maladies rares, revient sur son histoire.

Pourquoi une marche des maladies rares ?

_ **Marie-Pierre Bichet :** cette marche de 7 km environ rassemble sous une même bannière les diverses associations de maladies rares dans le coeur de Paris. 1500 marcheurs, des malades, leurs proches, des bénévoles des associations membres, venus de toute la France, accompagnés par des fanfares, des clowns... montrent leur courage, leur détermination et leur espoir d'un traitement et d'une meilleure qualité de vie. Nous sommes des équilibristes qui marchons sur le fil de la vie parce que tout peut basculer du jour au lendemain. C'est la marche des 3 millions de Français touchés par 6000 à 8000 maladies rares. Malades et aidants familiaux, enfants et adultes arborent les noms de leur maladie. C'est leur combat de tous les jours qu'ils veulent rendre plus visible, le combat pour un diagnostic (un quart des malades n'ont pas de diagnostic avant 5 ans), pour un traitement (95% des malades n'ont pas de traitement curatif), pour une prise en charge médico-sociale pour une meilleure qualité de vie (la majorité des malades subissent des ruptures de parcours de vie et de soins).

Pourquoi, au bout de 20 ans, est-il important qu'elle se développe ?

_ **Marie-Pierre Bichet :** la marche montre l'unité, la dynamique de 240 associations qui portent la voix des malades et des familles partout où elle doit être entendue. Malgré les trois premiers plans nationaux, il reste des besoins non résolus qui appellent un quatrième plan. C'est un combat collectif pour une meilleure qualité de vie.
Cette marche est d'autant plus importante pour continuer à créer des dynamiques, fédérer et faire converger les multiples acteurs des maladies rares.

Quel lien unit la marche des maladies rares et l'Alliance ?

_ **Marie-Pierre Bichet :** la première marche des maladies rares en 1999 a permis la création de l'Alliance maladies rares le 24 février 2000. La marche est donc consubstantielle de l'Alliance. Elle est le symbole de l'union des malades et des parents autour de combats communs pour obtenir des moyens de prise en charge de pathologies différentes. Ensemble, unis, on est plus fort et on va plus loin. L'objectif est qu'il y ait de plus en plus de monde, des représentants des associations, des malades, des proches, des membres des filières, des professionnels de santé, des chercheurs... Il existent environ 7000 maladies rares. Nous pouvons rêver de 7000 marcheurs dans quelques années. Alors, venez nombreux !

En savoir +

en septembre sur alliance-maladies-rares.org
et les réseaux sociaux
anne-sophie.blanchard@maladiesrares.org

L'Alliance, un collectif d'enrichissement mutuel

Plus de 240 associations sont membres de l'Alliance maladies rares. C'est un lieu de rencontres, d'échanges et de partage entre des organisations aux histoires différentes. Mado Gilanton, présidente d'APAISER S&C, association créée en 2000, et membre de l'Alliance depuis 2006, et Célia Cardoso, son homologue chez TINTAMARRE qui vient de voir le jour et de rejoindre le mouvement, échangent pour AGORARE, leur vision des relations entre les membres de l'Alliance.

Pouvez-vous revenir sur les attentes que vous aviez en rejoignant le collectif ?
_ **Mado Gilanto :** J'ai été élue présidente d'une association déjà membre de l'Alliance et je suis arrivée aux premières réunions un peu pour voir à vrai dire. C'est réellement une fois dedans que j'ai pris conscience de l'importance de la mobilisation des malades et du collectif. Sans l'Alliance, il n'y aurait pas eu tous ces plans nationaux par exemple.

J'y ai puisé de nombreuses astuces au fil des ans pour structurer mon association, mais aussi un soutien pour les combats que nous portions chez APAISER S&C. A titre plus personnel, l'Alliance créée aussi un espace pour que les présidents d'association puissent se ressourcer, espace qu'il est difficile de trouver au sein de sa propre association parfois. J'ai également pu y nouer de belles amitiés.

Mado Gilanto, présidente, APAISER S&C : *" J'y ai puisé de nombreuses astuces au fil des ans pour structurer mon association, mais aussi un soutien pour les combats."*

_ **Célia Cardoso :** Adhérer, ça s'est imposé comme une évidence pour grandir au sein d'un collectif car personne n'a d'expérience associative au sein de TINTAMARRE. C'est très rassurant pour nous en tant que nouveaux dans le paysage.
Rejoindre l'Alliance nous permet d'ailleurs d'y inscrire notre pathologie et notre association. Cela élargit notre spectre, car nous ne connaissions les maladies rares qu'à travers le prisme de notre centre de référence.

Célia Cardoso, présidente, Tintamarre : *" Adhérer, ça s'est imposé comme une évidence pour grandir au sein d'un collectif car personne n'a d'expérience associative au sein de Tintamarre."*

Célia, qu'attendez-vous de l'expérience d'associations plus établies ?
_ **Célia Cardoso :** J'attends un retour sur ce qu'elles ont vécu, bonnes et mauvaises expériences. Je suis certaine que cela facilitera mon propre cheminement. Des premiers échanges que j'ai pu avoir avec les autres membres, je dois dire que parfois c'est un peu vertigineux, quand on voit le parcours d'autres associations, mais c'est aussi porteur et très motivant.

Mado, pourquoi cela vous semble-t-il important de concourir au développement de ces jeunes organisations ?
_ **Mado Gilanto :** Un collectif ne peut pas être statique, des associations ont porté les premiers projets de l'Alliance et d'autres se sont rajoutées. C'est important que des nouvelles associations apportent ensuite leur pierre à l'édifice pour faire évoluer des projets utiles. De la même manière qu'il faut veiller à l'accueil des nouveaux dans chacune de nos associations respectives, je crois qu'on a tous à gagner à aider de nouvelles organisations à trouver leur place au sein du collectif en leur permettant d'éviter certains écueils et en diffusant des messages sur le sens collectif.

Mado, qu'attendez-vous plus particulièrement de ces jeunes organisations pour aujourd'hui et demain ?
_ **Mado Gilanto :** J'attends de nouvelles manières de penser, de poser les questions. Cela permet aux associations plus expérimentées de se remettre en question aussi. Et puis, ce n'est pas parce qu'on est dans le sérail depuis un certain temps qu'on n'a plus besoin d'un coup de main. Célia me donne déjà de précieux conseils pour animer un compte Instagram pour mon association par exemple.
Et puis parmi toutes ces jeunes associations accueillies, on trouvera aussi les futurs bénévoles de l'Alliance pour demain, c'est l'avenir.

_ **Célia Cardoso :** Pour rebondir sur ces propos, j'arrive à petits pas dans ce monde et avec beaucoup d'humilité. Si notre innocence ou notre naïveté permettent d'amener un regard neuf dans la manière de poser les problèmes et les questions, j'en serais ravie.

_ **Mado Gilanto :** J'aime ce mot d'innocence car c'est vrai qu'on a parfois tendance à ne plus oser. Les médecins rajeunissent aussi, c'est aussi important de le prendre en compte. Les choses impossibles il y a 10 ans ne le sont plus.

_ **Célia Cardoso :** C'est l'espoir d'une meilleure qualité de vie, d'une meilleure prise en charge qui nous porte tous. C'est important de se sentir soutenue et de se serrer les coudes.

En savoir +

msprunck@maladiesrares.org
jschoevaert@maladiesrares.org

12 journées régionales associations et familles en 2021

L'Alliance maladies rares et ses bénévoles en région organisent 12 journées régionales des associations et des familles depuis le 10 juin 2021 dans les 12 régions métropolitaines.

Les journées régionales associations et familles sont une occasion unique pour les personnes malades, leurs proches, les malades isolés et les associations de s'informer, de s'exprimer et de partager leur expérience.
Plusieurs thématiques seront abordées : l'accès au diagnostic, l'accès au soin et aux traitements, l'accompagnement et la prise en charge ainsi que l'engagement bénévole dans le collectif.

Un temps est également dédié à l'accueil de nouveaux bénévoles sur chacune de ces journées.
Elles s'organisent en présentiel et à distance.
Alors n'hésitez plus, inscrivez-vous !

En savoir +

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

De nouvelles journées pour les professionnels de santé de 1ère ligne

Face à la complexité des 6 à 8000 maladies rares, et à la diversité des combats qui restent à mener, l'Alliance a choisi de faire du développement de la culture du doute ("Et si c'était une maladie rare ?") chez les professionnels de santé et de la lutte contre l'errance diagnostique des priorités de son plan stratégique sur les 5 années à venir.

Pour déployer une action de sensibilisation d'ampleur nationale auprès des médecins généralistes, des professions paramédicales, des établissements médico-sociaux, des associations de malades, et autres acteurs de proximité, l'Alliance maladies rares s'associe à deux services nationaux de premier plan, Maladies Rares Info Services et Orphanet, et travaillera main dans la main avec les 10 plateformes d'expertise labellisées fin 2019.

L'Alliance et ses partenaires ont choisi de privilégier l'échelon régional, en proposant 3 évènements dès la fin 2021, en Bourgogne Franche Comté, en Ile-de-France et en Nouvelle-Aquitaine, avec pour ambition l'organisation de 12 évènements (1 par région métropolitaine) en 2022.

Pour mieux comprendre l'importance de ces actions, nous avons demandé à Maladies Rares Info Services et Orphanet pourquoi, à leurs yeux, cette action était primordiale !

Charlotte Rodwell, responsable Partenariats, valorisation et communication, Orphanet

« Orphanet (www.orpha.net), la base de connaissance des maladies rares et des médicaments orphelins, est une ressource unique au monde, qui a pour but de rassembler et d'améliorer la connaissance sur les maladies rares afin de faciliter et de perfectionner le diagnostic, la prise en charge et le traitement des personnes atteintes de maladies rares. Un des publics visés par cette ressource est le professionnel de santé de première ligne, qui peut être confronté aux personnes atteintes d'une maladie rare, diagnostiquée ou pas. Orphanet leur permet de s'informer, et d'orienter le malade dans son parcours de soin, grâce aux informations détaillées sur la maladie, des recommandations de pratiques cliniques, le catalogue des consultations expertes, et le catalogue des associations de malades, entre autres. Nous sommes convaincus qu'une sensibilisation de ces professionnels aux outils mis à leur disposition leur permettra une meilleure prise en charge de la maladie, et donc du malade. »

Céline Simonin, coordonnatrice, Maladies Rares Info Services

« Sensibiliser les professionnels de santé aux maladies rares est essentiel pour améliorer le parcours de soin des personnes concernées par ces pathologies. Au sein de Maladies Rares Info Services, nous constatons fréquemment, au travers des questions qui nous sont adressées, que les professionnels de santé non spécialistes de ces maladies sont encore trop souvent démunis face à elles. Au stade diagnostic, des personnes malades en situation d'errance nous rapportent régulièrement l'impuissance des médecins consultés face à cette situation, la suspicion d'une cause psychologique l'emportant souvent sur le réflexe « Et si c'était une maladie rare ? ». Une fois le diagnostic établi, le manque de connaissance sur les maladies rares peut aussi mettre les professionnels de santé en difficulté. Les ressources dédiées aux maladies rares sont encore trop souvent méconnues, un autre enjeu de la sensibilisation des professionnels de santé : si on ne peut s'attendre à ce qu'un médecin généraliste connaisse les 6000 à 8000 maladies rares, il est essentiel pour lui et pour les personnes malades qu'il puisse recourir aux ressources spécialisées, dont Maladies Rares Info Services fait partie. »

Plateformes de coordination d'Outre-Mer : regards croisés

Dans le cadre de l'action 7.4 du 3e plan national maladies rares, la Direction générale de l'offre de soins a lancé un appel à projet pour la création de 4 plateformes de coordination en Outre-mer. L'objectif clairement affiché était l'amélioration de la coordination, de l'orientation, et du parcours de prise en charge diagnostique et thérapeutique des personnes atteintes d'une maladie rare, avec ou sans diagnostic précis. En effet, l'offre de soin maladies rares doit être accessible à tous les citoyens qu'ils soient en métropole ou en Outre-mer. Pour ce faire, de nombreux centres de références et de compétences ont été labellisés dans les territoires d'Outre-mer, mais l'éloignement les empêche parfois de bénéficier du même soutien logistique et technique que les centres basés en métropole.
Début 2020, 4 plateformes de coordination voient ainsi le jour en Martinique, en Guadeloupe, à la Réunion (et à Mayotte), et enfin en Guyane.

Ces plateformes sont conçues comme un guichet unique d'accueil et d'orientation des malades. Elles doivent organiser un réseau de soins autour des maladies rares, faciliter les actions médico-sociales, faire le lien avec les filières non présentes sur le territoire et faciliter l'accès aux experts locaux et de métropole, via la télé-médecine. L'Alliance a souhaité mettre en lumière l'action de ces plateformes de coordinaton, à travers le regard croisé de trois d'entre elles. L'occasion de faire un point sur le travail considérable de ces acteurs de premier plan.

Florence Lamaurt, chargée de mission, plateforme de coordination des maladies rares, Réunion-Mayotte

Depuis la labellisation de votre plateforme, quelles sont les premières actions que vous avez souhaité mettre en place ?

_ **Florence Lamaurt, chargée de mission de la plateforme de coordination des maladies rares Réunion-Mayotte** : Nous travaillons à la mise en place d'un annuaire des ressources médicales, et au recensement des expertises associatives présentes sur notre territoire. Nous capitalisons également sur l'expertise des acteurs du secteur médico-social pour orienter au mieux les malades. En résumé, nous initions un important travail de mise à jour du réseau « maladies rares » sur la Réunion et sur Mayotte.
Depuis notre ouverture en février 2021, nous avons orienté une quarantaine de malades. Nous recevons également beaucoup de demandes de personnes de métropole qui souhaitent s'installer et se renseignent sur les outils à disposition sur place. Nous aspirons également à être une ressource pour les professionnels de santé. Nous communiquons beaucoup afin d'être identifié par l'ensemble des acteurs (reportage avec des témoignages de malades, création d'un site internet…).

Dr Rémy Bellance, neurologue et coordonateur de la plateforme de coordination des maladies rares Martinique

_ **Dr Rémy Bellance, neurologue et coordonateur de la plateforme de coordination des maladies rares Martinique** : Comme pour les autres plateformes, la mise en place de la communication a été notre première action pour nous faire connaître. Nous avons également un espace d'acceuil pour recevoir les malades et un équipement de télémédecine est en cours de développement.
Nous avons pris contact avec l'ensemble des acteurs locaux et nationaux et développons nos liens avec la plateforme de coordination de Guyanne, pour l'orientation des malades.
Nous avons enfin initié un travail de recensement des structures médicales spécifiques aux maladies rares, des associations de malades, des structures d'accompagnement, de loisirs…

_ **Dr Etienne-Julan, coordinatrice, plateforme de coordination maladies rares Guadeloupe :** Nous avons également largement communiqué sur la mise en place de notre plateforme afin d'être identifié par les acteurs locaux. Nous avons notamment réalisé 10 vidéos présentant les différents centres d'expertises maladies rares du territoire et les missions de la plateforme. Suite à cela les premiers malades nous ont sollicités, et nous assurons la coordination avec les centres experts locaux. Enfin, nous sommes en contact avec les interlocuteurs naturels de la plateforme : associations de malades, secteur médico-social, ARS… et mettons actuellement en place un partenariat avec l'Union Régionale des médecins libéraux de Guadeloupe (URPS-ML).

L'Alliance souhaite développer son partenariat avec les plateformes de coordination d'Outre Mer, notamment en organisant des journées d'information à destination des as-

sociations et des familles. Dans ce cadre, quelles sont d'après vous les spécificités du tissu associatif local ?

_ **Florence Lamaurt :** nous connaissons une dynamique assez forte, avec un rythme de création d'associations très élevé de manière générale. Nos associations sont souvent des délégations d'associations basées en métropole : elles possèdent une forte autonomie, mais nécessitent également d'être soutenues et accompagnées. Dans ce cadre, les journées d'informations peuvent être des viviers d'informations : garder le contact et apporter de l'expertise sont des enjeux prioritaires.

Dr Etienne-Julan, coordinatrice, Plateforme de coordination Maladies Rares Guadeloupe

_ **Dr Rémy Bellance :** Il est important de rappeler que nous sommes sur de petits territoires, avec une population d'environ 380 000 personnes. Sur 44 associations dans la santé recensées localement, très peu sont spécifiques aux maladies rares. Par ailleurs, elles ont globalement de très faibles moyens pour se développer : les activités reposent sur peu de personnes, et elles ont peu de moyens financiers. Afin d'améliorer cette situation, nous réfléchissons à la possibilité pour certaines associations d'avoir une représentation sur plusieurs territoires dans le cas des DOM TOM. Egalement, nous serions particulièrement intéressés par la co-construction de journées régionales d'informations destinées aux associations et aux malades avec l'Alliance maladies rares, afin d'aider les associations à mieux se structurer. Nous avions déjà participé aux illuminations de la journée internationale, et serions heureux de pouvoir à nouveau travailler ensemble.
D'autant plus que ces journées destinées aux associations et aux malades pourraient s'intégrer dans nos « Journées caraibéennes des maladies orphelines ». Il s'agit d'un congrès sur 2 jours, qui permet de nous rencontrer et de confronter nos expériences dans la région caraïbe et en métropole. 260 personnes avaient participé à la dernière édition (médecins, structures médico-sociales, malades…) Ces journées sont un bon point de départ pour développer un partenariat.

_ **Dr Etienne-Julan :** En dépit d'une culture associative forte, notamment dans le domaine sportif et culturel, les associations de malades particulièrement dans les maladies rares sont relativement peu nombreuses. Nous avons identifié trois associations de malades concernant la drépanocytose, l'antenne guadeloupéenne de l'hémophilie, du lupus. Nous avons aussi été contactés par la présidente de la toute jeune association du SAPHO (Synovite - Acné – Pustulose – Hyperostose – Ostéite) et la référente Outre-Mer de l'association Amadys.
Il apparaît utile de sensibiliser les personnes atteintes de maladies rares du territoire sur l'intérêt de l'action associative et parallèlement d'accompagner les bonnes volontés. Il s'agirait d'expliquer en pratique pourquoi et comment s'engager en tant que malade. L'Alliance maladies rares apparaît comme un interlocuteur de choix pour la construction d'une communication adaptée voire des parcours de formations et d'informations spécifiques (formation des présidents, rencontre avec les familles…).

Quels sont vos objectifs à plus long terme ?

_ **Florence Lamaurt :** Nous souhaitons développer notre mission de soutien aux centres experts : beaucoup de médecins manquent de temps pour le remplissage des bases de données. Pour les appuyer, la plateforme a lancé un appel à candidature pour recruter un chargé de recherche clinique. Particulièrement dans le domaine des maladies rares, l'absence de chiffres nous pénalise fortement pour faire entendre notre voix.
Il existe aussi des spécificités locales, des « variants », que nous souhaiterions pourvoir recenser dans un registre « maladies rares » spécifique à la Réunion. Nous continuerons à communiquer largement et participerons à l'action de sensibilisation des professionnels de santé de première ligne portée par l'Alliance en 2022. Enfin, nous contribuons à créer une dynamique inter-plateformes de coordination d'Outre-mer : nous avons en ce sens déjà contacté nos homologues pour échanger sur des synergies possibles.

_ **Dr Rémy Bellance :** nous avons 2 objectifs prioritaires : pérenniser la structure et la développer. Arriver à faire reconnaître les maladies rares comme un objectif prioritaire de santé publqiue est également un véritable enjeu, qui passe par le renforcement de notre positionnement auprès de l'ARS et des structures hospitalières.
Nous souhaitons continuer à développer des actions de formation et d'informations, et mettre à jour un agenda des évènements dans la région pour animer la communauté « maladies rares ».
Enfin, nous intégrer davantage à l'environnement international et faciliter l'accès aux thérapies innovantes font également partie de nos priorités.

_ **Dr Etienne-Julan :** Nous souhaitons développer les partenariats pour obtenir les ressources nécessaires au développement de nouveaux projets (lieux d'accueil pour les malades hors hôpital). Nous avons également pour mission de soutenir les centres locaux en vue de la prochaine campagne de labellisation, et de nous rapprocher des filières non représentées sur le territoire.
Enfin, le développement des associations (locales et hexagonales) sera également l'une de nos priorités, ainsi que le soutien et l'accompagnement au développement des associations existantes.

En savoir +

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

Des compagnons toujours en action : Zoom sur le bassin d'Arcachon

Expérimenté en région Nouvelle-Aquitaine depuis 2019, le projet compagnons maladies rares s'est construit autour du concept de la pair-aidance, c'est-à-dire d'un soutien par quelqu'un de concerné directement par une maladie rare. Sept pairs ont été recrutés, formés et se sont faits connaître sur leurs territoires respectifs par les partenaires professionnels et associatifs. Ces compagnons proposent un accompagnement dans la durée en fonction des sollicitations reçues avec pour objectif de développer la capacité des personnes malades à prendre des décisions par elles-mêmes, à s'émanciper de leur situation, à agir pour avancer dans leur quotidien. A l'issue de 2 années d'existence sur le terrain, les compagnons ont répondu à une centaine de sollicitations et accompagnent près de 50 personnes dans une démarche d'autonomie en santé afin de mieux vivre avec la maladie. Témoignages croisés de Fabienne Menault, compagnon maladies rares, et Desmondine Gransard, une aidante accompagnée.

Être accompagné, c'est...

Fabienne Menault : Comment avez-vous connu le projet des Compagnons Maladies Rares ?

_ **Desmondine Grandsard :** Grâce à un message sur un groupe facebook concernant le handicap.

Fabienne Menault : Qu'espériez-vous lorsque vous m'avez contactée ?

_ **Desmondine Grandsard :** Je recherchais dans un 1er temps une écoute auprès d'une personne bienveillante, neutre et sans jugement.

Fabienne Menault : Lors de notre 1ère rencontre vous m'avez raconté votre histoire, vous pouvez en dire quelques mots...

_ **Desmondine Grandsard :** Je suis une maman devenue aidante familiale pour mon fils, Mathieu, en situation de handicap, avec un autisme léger associé à une maladie rare.

Fabienne Menault : Pouvez-vous me dire ce que l'accompagnement par un pair-aidant vous a apporté ?

_ **Desmondine Grandsard :** Ces 2 dernières années, cet accompagnement m'a apporté :
- un soutien émotionnel et une orientation vers différents professionnels paramédicaux, par exemple Maladies Rares Info Services ou encore un psychologue pour les aidants,
- des informations sur les ressources existantes sur mon territoire,
- des mises en relation avec certaines ressources.

Cet accompagnement a répondu à mes besoins du moment. Je me sens entendue et comprise.

Desmondine Grandasrd, accompagnée depuis 2019

Fabienne Menault compagnons maladies rares, bassin d'Arcachon, Sud Gironde, Nord des Landes

Fabienne Menault : Selon vous, est-il important que le compagnon maladies rares soit directement concerné par une maladie rare ?

_ **Desmondine Grandsard :** Oui parce qu'on parle le même langage, c'est un partage d'expériences. Grâce à nos rencontres, je me suis sentie soutenue, j'ai pu continuer mon parcours et trouver des solutions globales pour mon fils. Cet accompagnement m'a renforcé dans ma capacité à agir et me redonne confiance dans ma vie de tous les jours.

Être compagnon, c'est...

Quel est votre parcours ?

_ **Fabienne Menault :** je suis éducatrice de jeunes enfants de formation et j'ai travaillé jusqu'à ce que je découvre ma maladie rare. A cause de mes problèmes de santé, j'ai dû changer de métier.

Pourquoi vous êtes-vous engagée dans cette voie ?

_ **Fabienne Menault :** J'étais en plein questionnement sur ma vie professionnelle à cause de mes problèmes de santé, et lorsque j'ai vu l'annonce de recrutement des compagnons maladies rares, je me suis dit c'est pas possible qu'on donne du travail à quelqu'un parce qu'il est malade ! J'ai tout de suite postulé.

Combien de malades suivez-vous ?

_ **Fabienne Menault :** J'accompagne actuellement 5 personnes, depuis 2 ans, j'ai reçu une quinzaine de sollicitations qui n'ont pas toutes abouti à un accompagnement.

Qu'est-ce que cela implique ?

_ **Fabienne Menault :** Il faut être organisée, savoir accompagner les personnes à leur rythme en fonction de leurs demandes et être à leur écoute. Je reprends à chaque fois nos derniers échanges pour suivre leurs actualités et le plan d'accompagnement que nous avons co-construit.

Voyez-vous une évolution des personnes accompagnées ?

_ **Fabienne Menault :** Oui et sur différents plans. Les personnes ont quelqu'un à qui parler, elles se sentent écoutées et on les croit enfin ! Du coup, cela leur permet d'avancer par elles-même, elles se sentent accompagnées et rassurées.

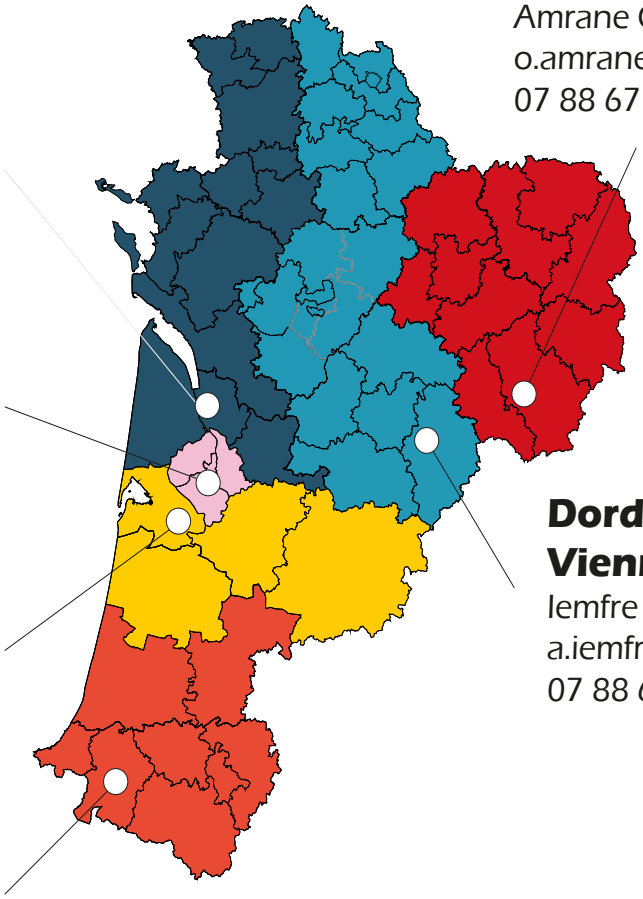
Qu'est-ce que ce compagnonnage vous apporte ?

_ **Fabienne Menault :** Beaucoup de satisfaction et de reconnaissance. En tant que malade on a enfin une place. Aussi, il y a un partage avec les personnes accompagnées ce qui procure une forme d'utilité sociale pour moi. Dans ma situation, avec mes problèmes de santé j'étais très seule, tout cela n'existait pas et à l'époque j'en aurais pourtant rêvé !

En savoir +

Clément Pimouguet 07 89 90 34 30
https://compagnonsmaladiesrares.org/
f @compagnonsmaladiesrares

Où trouver son compagnon ?



Charente Maritime, Deux-Sèvres, Nord Gironde
Boisset Emilie
e.boisset@maladiesrares.org
07 88 67 14 49

Bordeaux Métropole
Jeannot Sylvie
s.jeannot@maladiesrares.org
06 70 52 27 35

Lot-et-Garonne, Nord des Landes, Sud Gironde
Menault Fabienne
f.menault@maladiesrares.org
07 88 67 14 20

Corrèze, Haute-Vienne, Creuse
Amrane Ouiza
o.amrane@maladiesrares.org
07 88 67 14 77

Dordogne, Charente, Vienne
Iemfre Aline
a.iemfre@maladiesrares.org
07 88 67 82 43

Pyrénées-Atlantiques, Sud et Est des Landes
Del-Saz Laëtitia
l.del-saz@maladiesrares.org
06 70 55 37 21

Bienvenue aux nouveaux bénévoles en région

Chaque année, l'Alliance maladies rares accueille des nouveaux bénévoles dans ses délégations régionales. Les journées régionales des associations et des familles sont notamment l'occasion de susciter des rencontres, de répondre aux questions, et pour les bénévoles de l'Alliance de partager leur expérience et de donner envie à d'autres de s'engager. Voici le témoignage de trois nouveaux bénévoles, qui nous expliquent pourquoi ils ont choisi de rejoindre l'Alliance.

Anne-Claire Leduc,
délégation Bretagne

« S'engager bénévolement, c'est d'abord être libre de s'engager. Un an après l'intégration de l'association « Un défi de taille » au sein de l'Alliance, nous avons pu découvrir les différents enjeux liés aux maladies rares. Cette prise de conscience de la collaboration naissante et grandissante entre les associations, et la bienveillance portée par les membres ont été les éléments déclencheurs pour m'investir en tant que bénévole en région.
Chacun apporte ses idées, participe comme il peut, apporte sa pierre à l'édifice des maladies rares.
Le respect, le non jugement, l'empathie autant de valeurs partagées pour aider les familles en région à rompre leur isolement. Cette démarche d'accompagnement individualisée est la clef pour sortir de la solitude et qui sait peut-être susciter l'envie de s'engager ! C'est aussi sensibiliser le grand public, les professionnels de santé, créer du réseau ; porter les missions de l'Alliance sans qui les maladies rares auraient eu bien du mal à se faire une place.
Le bénévole en région, c'est finalement un acteur de complément, de soutien et d'innovation. Un enrichissement humain qui nous permet de trouver un sens à nos actions. »

Basile Desmars,
délégation des Pays-de-la-Loire

« J'ai le syndrome de CHARGE, une maladie génétique et neurosensorielle.
J'ai pris connaissance de l'Alliance grâce à une amie, Cécile, déléguée régionale de l'Alliance en Pays-de-la-Loire. M'inscrire dans une démarche bénévole auprès de l'Alliance maladies rares me semblait intéressant pour pouvoir aider, connaître et faire connaître les différentes maladies. C'est ainsi que j'ai intégré la délégation des Pays-de-la-Loire en début d'année 2021. »

Focus sur la délégation du Grand Est

L'Alliance maladies rares compte 12 délégations régionales, constituées d'un délégué régional qui anime l'équipe et d'une équipe bénévole. Dans ce numéro du magazine de l'Alliance, nous avons décidé de vous présenter la délégation du Grand Est. Sandrine dans la Meurthe-et-Moselle et Christine dans les Vosges assurent les missions de bénévole depuis un an. Elles se sont rapprochées pour redynamiser et développer cette grande région. Une interview croisée de cette équipe dynamique et motivée !

Comment êtes-vous devenues bénévole au sein de la délégation Grand Est ?

_ **Sandrine Gennari :** Je souffre de migraines depuis l'âge de 8/10ans et pour moi c'est « héréditaire ». 2013, le diagnostic est enfin établi : je souffre d'une hypersomnie idiopathique. Qu'est-ce que c'est que ça ? Que vais-je devenir ? Vais-je pouvoir continuer mon métier de commercial ? 2016, je cherche des renseignements pour comprendre cette maladie, je découvre une association de malades l'ANC à laquelle j'adhère.
Pendant le 1er confinement 2020, je profite de fouiner sur le net. Je découvre l'Alliance maladies rares et ma maladie fait partie des maladies rares ! A AUCUN moment, mes médecins ne m'en ont parlé, ne m'ont conseillé une association de malades, surtout pour la migraine qui m'aura handicapée toute ma vie. Un médecin du centre anti-douleur du CHU de Nancy, m'a fortement conseillé de voir un psychiatre.
Quand l'Alliance recherche des bénévoles régionaux, c'est sans hésiter que je pose ma candidature. Cela me permettra de partager des événements, des informations, de les renseigner et surtout je pourrais apporter du réconfort à ceux qui souffrent en silence comme moi et dans l'isolement.

Christine Ferroti,
bénévole, Grand Est

Quelles sont vos missions au sein de la délégation ?

_ **Sandrine Gennari :** Depuis moins d'un an au sein de la délégation, je prends mes marques au fur et à mesure des actions à mener. Je travaille en symbiose avec Christine.
Je m'investis dans la recherche de nouvelles associations dans notre région, l'identification des médecins spécialistes chercheurs en maladies rares. Je fais du partage pour faire connaitre l'Alliance et nos évènements sur les réseaux sociaux. Je mets à jour des fichiers internes, remonte les évènements régionaux auxquels l'Alliance pourrait participer et/ou pour les bénévoles intéressés.
Je sollicite des acteurs économiques locaux et les médias.
Je réponds aux personnes isolées dans leurs souffrances et désireuses de nous rejoindre pour créer une équipe active, coorganise les journées d'informations, les rencontres internes à l'Alliance, et anime des sessions de formation aux réseaux sociaux utiles à nos bénévoles mais également pour nos membres présidents d'associations.
Répondre aux mails, informer les malades et leurs familles, les accompagner et les diriger vers des outils collaboratifs restent une belle expérience et un engagement important pour moi.

Sandrine Gennari,
bénévole, Grand Est

_ **Christine Ferroti :** J'ai commencé en même temps que Sandrine, nous avançons ensemble. Nous formons une équipe. Nous sommes très complémentaires, et nos échanges se font dans la bonne humeur.
Comme Sandrine, ma mission est d'informer et de répondre aux malades, aux familles et associations régionales, de les orienter au mieux vers des services comme Maladies Rares Info Services.
Ma mission est de fédérer localement, de mettre à jour les coordonnées des associations, des structures médicales et de santé.
Je participe aussi à l'organisation d'événements comme la journée régionale des associations et des familles, à la journée internationale des maladies rares.

Définissez en 3 mots ce que cela vous apporte

_ **Sandrine Gennari :** Devenir bénévole régionale Grand Est active pour l'Alliance me permet d'identifier et de valoriser mes savoir-faire, mes savoir-êtres, de mettre mes compétences au service d'une équipe de bénévoles et de membres.
J'ai un énorme besoin de me sentir UTILE (les mots que je retrouve avec les initiales Utile Tenace Identifier Localiser Espoir) et d'A.I.D.E.R : Accompagner Informer Dédramatiser Ensemble Réussir pour développer et rendre plus visible l'Alliance et les maladies rares dans le Grand Est.

_ **Christine Ferroti :** Le sentiment d'appartenir à une communauté solidaire, de ne plus se sentir seule dans ce monde des maladies rares, de parler le même langage.
Cela apporte beaucoup de positif : prendre du recul, avoir le sentiment d'être utile, et de la bienveillance.
C'est une façon d'acquérir une meilleure connaissance et COMPREHENSION des maladies rares et de leur environnement.
Le fait de partager et d'échanger avec les autres bénévoles de la délégation, les autres associations, les malades et les familles, cela me donne encore plus de MOTIVATION pour remplir cette mission.
Enfin, être bénévole pour l'Alliance apporte une CREDIBILITE à nos actions.

Journée internationale des maladies rares 2021 : 18 villes illuminées en métropole et en Outre-mer

Mairie de Basse-Terre (Guadeloupe)

Porte de Bourgogne, Bordeaux

Opéra municipal, Clermont-Ferrand

Palais des Ducs de Bourgogne, Dijon où l'Ours Pompon était également illuminé

Hôtel de ville, Fort-de-France (Martinique)

Hôtel de ville, Houilles

Hôtel de ville, La Baule

Grand Place, Lille où le Musée des Beaux-Arts et la Préfecture étaient aussi illuminés

Hôtel de ville, Nancy

Tête carrée, Nice où étaient aussi illuminées la Tour Bellanda et le dôme du parc Phoenix

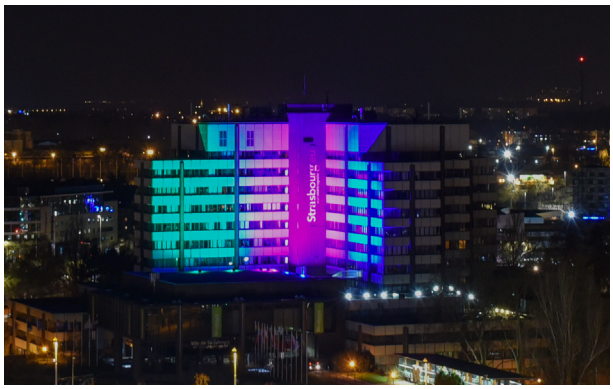
Hôtel Groslot, Orléans

Capitole, Toulouse

hôtel de ville, Rouen

Hôtel de ville, Saint-Denis de La Réunion

Hôtel de ville, Schoelcher (Martinique)



Centre administratif, Strasbourg

Gare de Rennes

En savoir +

Anne-Sophie Blanchard
anne-sophie.blanchard@maladiesrares.org

Conseil national

Association Française de la Maladie de Fanconi	Marie-Pierre Bichet	Présidente
Association Maladies Foie Enfants	Hélène Berrué-Gaillard	Vice-présidente
Association Française contre les Neuropathies Périphériques	Jean-Philippe Plançon	Vice-président
Association Française du syndrome Gilles de la Tourette	Aurélie Davenel	Trésorière
Association Française du Syndrome de Klippel-Feil	Cécile Foujols-Gaussot	Secrétaire
Association Smith-Magenis 17 France	Michèle Auzias	Membre du bureau
Ligue nationale contre le Cancer	Xavier Broutin	Membre du bureau
Association française des syndromes d'Ehlers-Danlos	Zakia Beghdad	
Association des Patients de la Maladie de Fabry	Nathalie Triclin-Conseil	
Association Francophone des Glycogénoses	Florence Barrié-Vidal	
Association Tanguy Moya-Moya	Hubert de Larocque	
Association Syndrome Moebius France	Paul-Antoine de Neef	
Autour des Williams	Annie Gouret	
HTaP France	Maggy Surace	
Association FOP France	Marie-Emmeline Lagoutte	
Association Inflam'œil	Jeanne Hérault	
Association des Sclérodermiques de France	Chantal Darsch	
AFM-Téléthon	Jean-François Malaterre	
Association Française du Syndrome de Lowe	Philippe Ferrer	
Association Ouvrir les Yeux	Maryse Roger	
Un défi de taille	Anne-Claire Leduc	

Bureau

Marie-Pierre Bichet
présidente

Hélène Berrué-Gaillard
vice-présidente

Jean-Philippe Plançon
vice-président

Aurélie Davenel
trésorière

Cécile Foujols
secrétaire

Michèle Auzias
administratrice

Xavier Broutin
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
Déléguée régionale
_ Sophie MOREL

Membres de la délégation :
_ Ginette VOLF
_ Germain VIGOUR
_ Anne-Claire LEDUC

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
_ Christine FERROTTI
_ Sandrine GENNARI
_ Mathieu BRÉZÉ

Hauts-de-France
Membres de la délégation :
_ Eloïse BRUCKER
_ Jallila BACHTI
_ Ludivine MANIER
_ Pascale DOLIGNON
_ Jonathan COTTIGNIES

Ile-de-France
Membres de la délégation :
_ Paulette MORIN
_ Anaïs BEAUFOUR
_ Marine QUEMENEUR
_ Zakia Begdad
_ Jacques MAZIERES

Normandie
Membres de la délégation :
_ Nicole DELPERIE
_ Mathilde LELANDAIS

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 :
_ Basile DESMARS

Provence Alpes Côte-d'Azur
Déléguée régionale
_ Michèle AUZIAS

Membres de la délégation :
_ Hervé LAMURE

En savoir +

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

https://www.alliance-maladies-rares.org/qui-sommes-nous/lalliance-en-region/

Équipe permanente

Paul GIMENES
Directeur général
pgimenes@maladiesrares.org

Aly BANGOURA
Responsable administration-finances
abangoura@maladiesrares.org

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

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

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

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

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

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

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

Manuela NEVES
Assistante de direction
mneves@maladiesrares.org

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

Elodie CREPIEUX
Responsable actions régionales
ecrepieux@maladiesrares.org

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

Ouiza AMRANE
Compagnon maladies rares
o.amrane@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
de personnes concernées par des maladies rares

1/20
malades rares

75%
touchés pendant l'enfance

80%
des maladies rares sont d'origine génétique

95%
sans traitement curatif

1/4
attendent 5 ans avant d'avoir un diagnostic

Alliance maladies rares

Collectif de 240 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
alliance-maladies-rares.org

96 rue Didot 75014 Paris
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
@AllianceMaladiesRares
@alliance_maladies_rares

Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de AFMTÉLÉTHON INNOVER POUR GUÉRIR

et de Fondation Groupama vaincre les maladies rares