

Alliance Maladies Rares: l'Union fait la force

Bhira Meyer

Vice-présidente Association Enfance et Maladies
Orphelines (AEMO)

1ère Journée d'Information sur les maladies rares

17 novembre 2009

Etats Unis



- 1983 Orphan Drug Act
- Plusieurs Mio de dollars obtenus pour la recherche



L'organisation européenne pour les maladies rares



Les objectifs d'EURODIS

- Faire connaître et reconnaître les maladies rares comme un problème de santé public.
- Attirer l'attention du public et des institutions nationales ou internationales sur les problèmes des maladies rares.
- Améliorer les traitements et les soins, le soutien aux personnes atteintes et faciliter l'accès à l'information.
- Promouvoir la recherche scientifique et clinique.
- Améliorer la qualité de vie des patients en matière d'assistance sociale et éducative.
- Favoriser le développement du médicament orphelin.

Construire une communauté pan-européenne

- Association créée en 1997
- Dirigée par des malades ou leurs proches
- En 2009
 - 380 membres dans 39 pays
 - 19 Alliances nationales



Construire une communauté pan-européenne



Rare Disorders Denmark
www.rareorders.dk



Rare Diseases Germany
www.achse-online.de



Rare Diseases France
www.alliance-maladies-rares.org



EURORDIS
Rare Diseases Europe



Rare Diseases Hungary
www.rirosz.hu



Rare Diseases Ireland
www.gido.ie



Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων
Greek Alliance of Rare Diseases

Rare Diseases Greece
www.pespa.gr



Rare Diseases Luxembourg
www.alan.lu



Rare Diseases Italy
www.uniamo.org



Rare Diseases Netherlands
www.vso.nl



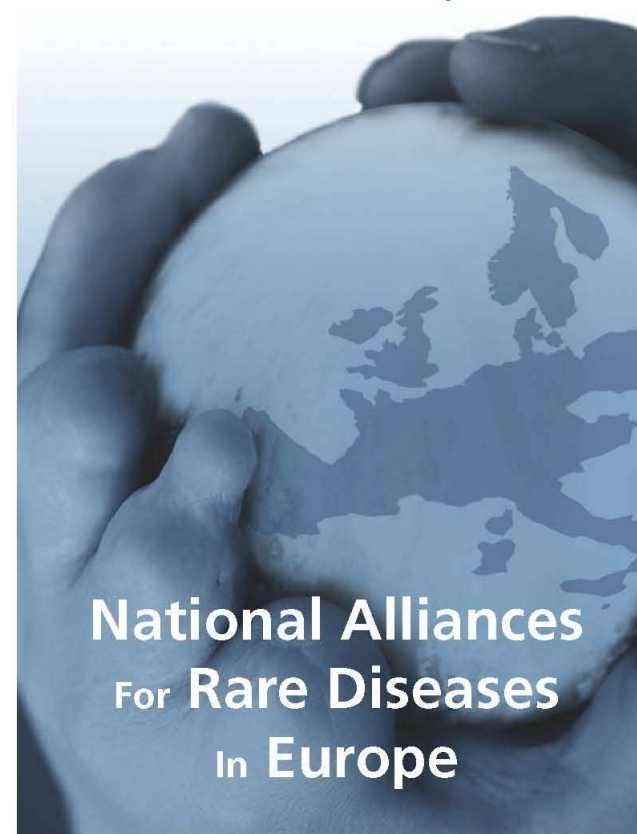
Rare Diseases Romania
www.apwromania.ro



Rare Diseases Sweden
www.sallsyntadiagnoser.nu



Rare Diseases Spain
www.enfermedades-raras.org



**National Alliances
For Rare Diseases
in Europe**

More information at: www.eurordis.org

List of alliances current as of July 2007

Rare Diseases Europe

Actions d'Eurordis

- **Formation des associations**



- **Organisation de conférences et de cours**



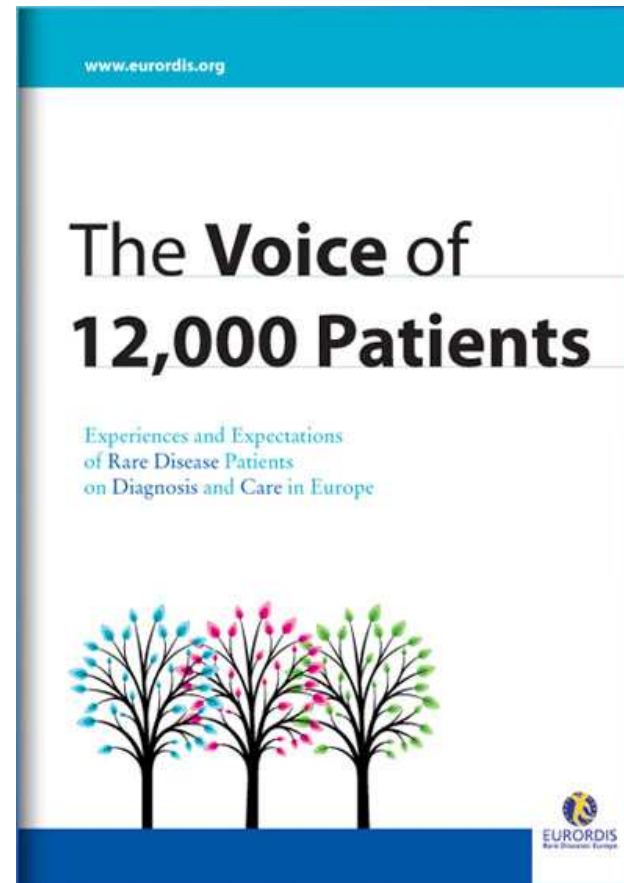
- **Listes de discussion**

- Achondroplasie
- Acidémie propionique
- Alström
- Aniridie
- Behcet
- Anomalie du Chromosome 11q
- Ehler Danlos
- Hystiocytose
- Ichthyose
- Polychondrite chronique atrophiante
- Sanfilippo
-

Guidelines de bonnes pratiques
<http://eurordis.medicalistes.org>

Actions d'Eurordis: enquêtes européennes

- **2004** : comparer les besoins et l'accès aux soins
- **2005** comparer les délais d'accès au diagnostic et leurs causes (8 maladies rares, 17 pays, 6 000 questionnaires)
- **2006** comparer les expériences et les attentes en matière de soins (16 maladies rares, 23 pays, 6000 questionnaires), en particulier le besoin de centres spécialisés



Action d'Eurordis: Rare Diseases Day



- **29 Février 2008: 1^{ère} journée européenne**
A rare Day for very special people
- **28 Février 2009: 2^{ème} Journée Internationale**
Patient Care: a Public Affair!
- **28 Février 2010: 3^{ème} Journée Internationale**
*Patients & Researchers:
Partners for Life!*



www.rarediseaseday.org

Les succès d'Eurordis

1997- 2009

- **1999**: Réglementation du médicament orphelin
- **2006**: Réglementation du médicament pédiatrique
- **2009**: Adoption de la Communication Européenne: « maladies rares: un défi pour l'Europe »
- Europlan en cours

L'exemple de l'Alliance Française



Mission: Créer un collectif fort

Créée le 24 février 2000

De 40 associations à sa création, l'Alliance Maladies Rares regroupe aujourd'hui **193 associations de malades et de parents de malades.**

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



Les maladies sont rares mais les malades nombreux



Sensibiliser le grand public

→ La Marche des maladies rares



→ Les forums régionaux d'information



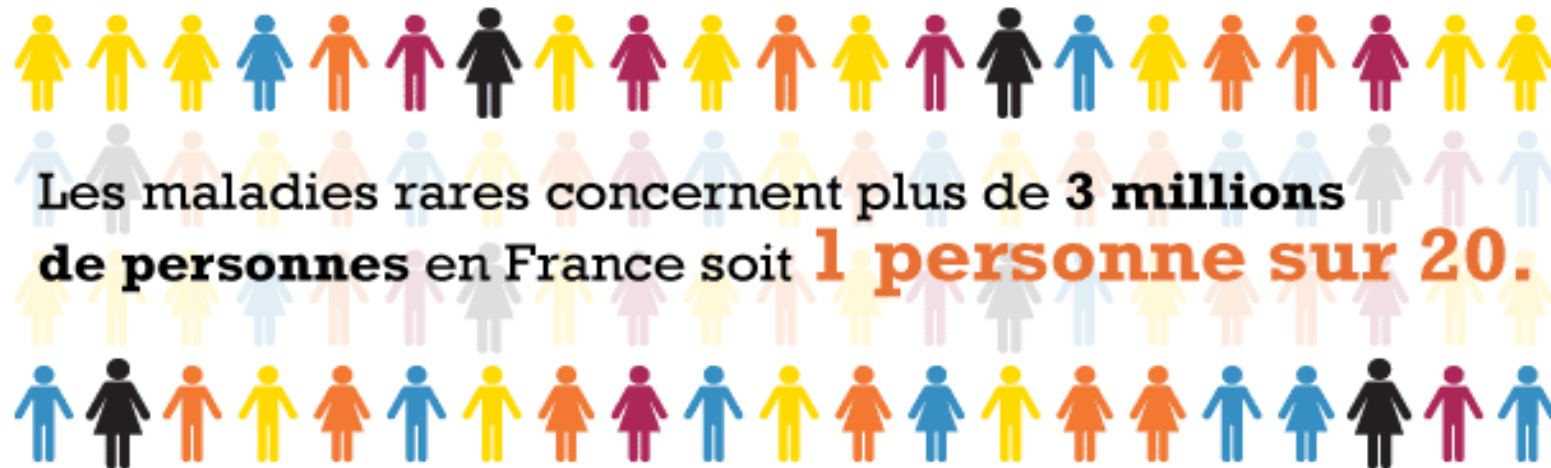
→ La Journée internationale



Les maladies sont rares mais les malades nombreux



Sensibiliser le grand public




Les maladies sont rares mais les malades nombreux



Structurer les liens avec les professionnels de santé

Édition d'une plaquette « Et si c'était une maladie rare ? » déclinée en région, détaillant la filière de soins et les dispositifs d'information



Et si c'était une maladie rare ?

Des signes cliniques inhabituels...
Un ensemble incohérent de symptômes...
Une apparition dès l'enfance ou à l'âge adulte

Les maladies rares déconcertent autant les médecins qu'elles isolent les malades.

Pourtant, l'environnement des maladies rares évolue. Il est maintenant possible de :

- Faire un diagnostic précoce
- Réaliser une prise en charge adaptée
- Rompre l'isolement des familles

Maladies Rares Info Services **0 810 63 19 20**
N° 1000, prix d'un appel local
Alliance Maladies Rares 102 rue Didot 75014 Paris

Le Plan national maladies rares

Les maladies rares ont longtemps été oubliées de la science et de la médecine.

Elles étaient mal ou non diagnostiquées, prises en charge très inégalement sur le territoire. D'où un sentiment d'exclusion et d'impotence très fort parmi les familles, d'autant plus que pour la plupart d'entre elles il n'y a pas de traitement curatif.

Mais le contexte change : sous l'impulsion des associations de malades et notamment de l'Alliance Maladies Rares et de l'AFMR, les maladies rares ont été retenues comme une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004.

Un premier Plan national maladies rares 2005-2008, articulé autour de 10 axes stratégiques, a été mis en œuvre qui vise à assurer aux malades l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge.

Le Plan a retenu, pour les maladies rares, une organisation graduelle de l'offre de soins, qui associe :

- un niveau d'expertise nationale ou inter-régionale, le centre de référence ;
- un niveau de prise en charge des malades régionaux, le centre de compétences, échelon de la filière de soins à proximité du malade.

L'application de ce plan a déjà conduit à la mise en place de 122 centres de référence labellisés pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

Les centres de compétences sont désignés par les ARH (Agences Régionales de Hospitalisation) qui en publient la liste région par région.

Un nouveau Plan national Maladies Rares est en cours d'élaboration et sera mis en œuvre au plus tard en 2010. Les financements du premier Plan seront maintenus durant l'année 2009, notamment en ce qui concerne les centres de référence.

Les missions...

...des centres de référence

- Faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social
- Définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute Autorité de Santé
- Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique
- Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles

Le rôle des centres de référence labellisés peut être consulté sur www.alliance-maladies-rares.org

...des centres de compétences

- Établir le diagnostic pour les maladies les moins rares
- Mettre en œuvre la thérapie quand elle est disponible
- Organiser la prise en charge du malade, en lien avec les centres de référence labellisés et les acteurs et structures sanitaires et médico-sociales de proximité

Où s'adresser ?

La Plateforme Maladies Rares réunit sur un même site des associations et des acteurs publics, à votre disposition pour répondre à toutes questions sur les maladies rares :

Maladies Rares Info Services
0 810 63 19 20 (numéro vert, prix d'un appel local)
www.maladiesrarestifs.org

Pour l'accès à l'information et l'orientation des malades, proches, professionnels de santé sur les maladies rares. Pour la mise en contact de malades isolés, orphelins d'associations.

Alliance Maladies Rares
Collectif français de plus de 180 associations de maladies rares.
www.alliance-maladies-rares.org

Orphanet
Base de données européenne sur les maladies rares et les médicaments orphelins.
www.orphanet.fr


GIS-Institut des maladies rares
Groupe d'intérêt scientifique qui a un rôle d'impulsion, d'orientation et d'harmonisation de la recherche sur les maladies rares.
www.institutmaladiesrares.net

Eurodis
Collectif européen de plus de 350 associations dans 38 pays différents.
www.eurodis.org

Alsace

Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH)


- Rhin (67)**
Tel. 0 800 747 900 (n° vert)
6 A, rue de Verdun
67000 Strasbourg
- Haut Rhin (68)**
Tel. 03 89 30 68 10
msh@highair.fr
48 avenue de la République
68000 Colmar



D.R.D.A.S.S. Alsace et D.D.A.S.S. du Bas-Rhin et du Haut-Rhin
www.alsace.ssaec.gov.fr

Agence régionale de l'Hospitalisation d'Alsace (ARH)
www.parhpa.alsace.fr

Antenne régionale de l'Alliance Maladies Rares en Alsace
Angeleke LORENTZ
27 rue Henri Frey
67200 Strasbourg
Tel. 03 88 29 13 64
Tel. 06 73 95 13 34

Projet financé et diffusé grâce au soutien de 

Maladies Rares Info Services **0 810 63 19 20**
N° 1000, prix d'un appel local
Alliance Maladies Rares 102 rue Didot 75014 Paris

Maladies Rares Info Services **0 810 63 19 20**
N° 1000, prix d'un appel local
Alliance Maladies Rares 102 rue Didot 75014 Paris



Les maladies sont rares mais les malades nombreux



Participer activement à l'élaboration des politiques concernant les maladies rares

- ➔ A l'origine de l'Inscription des maladies rares dans la loi du 9 août 2004 comme un des cinq axes prioritaires de santé publique
- ➔ Associée étroitement à l'élaboration, à la mise en œuvre et au suivi du 1er Plan national maladies rares
- ➔ Interlocuteur incontournable de l'élaboration du 2nd Plan maladies rares



Et la Suisse?

Il n'y a pas d'Alliance de patients, mais Orphanet Suisse a permis de répertorier plus de 80 associations:

Association Enfance et Maladies Orphelines

Association des Parents d'Enfants Phénylcétonuriques

Association pour la Sclérose Tubéreuse de Bourneville

Association du syndrome de Prader-Willi

Association contre les leucodystrophies

Fondation Marfan

Fondation Sanfilippo

Retina Suisse

Tourette Romandie.....



Ont organisé:

**1 ère Rencontre des Associations
Suisse de Patients et leur Famille
Concernés par les Maladies Rares**

28 mars 2009

***« Pertinence de la création d'une alliance maladies
rares en Suisse »***