

28 février 2014 :
7^e Journée internationale des maladies rares
« Ensemble pour mieux accompagner les malades »



Rare Disease Day

DOSSIER DE PRESSE

Conférence de presse

Lundi 24 février 2014 à 9h

CONTACTS PRESSE

- ♦ **EURORDIS** : Lara Chappell - 01 56 53 52 60 / lara_chappell@eurordis.org
- ♦ **Alliance Maladies Rares** : Marie Roinet-Tournay - 01 56 53 53 43 / mroinet@maladiesrares.org
- ♦ **Maladies Rares Info Services** : Thomas Heuyer - 06 25 19 15 54 / theuyer@maladiesrares.org
- ♦ **Orphanet** : Secrétariat - 01 56 53 81 37 / secretariat.orphanet@inserm.fr
- ♦ **Fondation Maladies Rares** : Clotilde Audollent - 01 58 14 22 87 / clotilde.audollent@fondation-maladiesrares.com
- ♦ **AFM-Téléthon** : Gaëlle Monfort - 01 69 47 28 59 / presse@afm.genethon.fr



La campagne internationale pour la 7^e édition de la Journée internationale des maladies rares

Le 28 février prochain se tiendra la septième Journée internationale des maladies rares, un événement initié en 2008 et coordonné chaque année par EURORDIS, l'Organisation européenne des maladies rares. La Journée internationale des maladies rares, organisée annuellement le dernier jour de février, vise à sensibiliser le public à l'impact des maladies rares sur la vie des patients et de leurs proches, autant qu'à mobiliser l'action politique en faveur des maladies rares.

Cette septième Journée Internationale de maladies rares est dédiée au thème « Ensemble pour mieux accompagner les malades » afin de mettre en lumière l'importance de l'accompagnement et ses multiples facettes dans le domaine des maladies rares.

Ce thème a été choisi par le Conseil des 30 Alliances Nationales Maladies Rares en Europe et dans le monde. L'action tend à faire reconnaître le nombre et les différents types de soignants impliqués dans le traitement et le suivi des malades, et comment la famille, les soignants et l'ensemble de la communauté des Maladies rares collaborent pour mieux accompagner les malades.

Le nouveau site web www.rarediseaseday.org de la Journée internationale des maladies rares 2014 propose plusieurs façons de s'impliquer, permet de télécharger des outils communs et offre aux malades la possibilité de témoigner en publiant des photos et des vidéos. Ce site inclut également un calendrier des événements nationaux et locaux qui s'étoffera à mesure que de nouveaux pays participeront à la Journée.

Comme les années précédentes, **la communauté mondiale des maladies rares est invitée à s'unir pour mettre sous les projecteurs les maladies rares et les millions de gens qu'elles touchent.** L'action **Donnons-nous la main** sera reconduite et étendue plus encore cette année.

À l'échelle européenne, EURORDIS organise le 25 février 2013 à Bruxelles un débat politique, rassemblant toutes les parties prenantes pour discuter de l'accès des patients à l'accompagnement au tour de trois thèmes :

- **Topic 1 :** Donner une voix aux maladies et à leurs familles
- **Topic 2 :** Répondre aux besoins médicaux non satisfaits
- **Topic 3 :** Améliorer l'accès des malades à des soins de qualité et aux traitements innovants

Comme les années précédentes, nous vous encourageons à participer via les réseaux sociaux à la Journée des maladies rares et à inviter vos amis et contacts à nous rejoindre. (facebook.com/rarediseaseday, twitter.com/rarediseaseday)

Des questions ? Des commentaires ?

- Envoyez-nous un courriel à l'adresse rarediseaseday@eurordis.org
- Rendez-vous sans plus attendre sur le site www.rarediseaseday.org afin de voir les événements déjà organisés dans **plus de 80 pays dans le monde !**

Les outils de communication communs à la 7^e Journée internationale des maladies rares

P
O
S
T
E
R



<http://www.rare diseaseday.org/article/get-involved-download-our-communication-materials>

V
I
D
E
O



<http://youtu.be/dSsqk09O2pE>

B
A
N
N
I
E
R
E
S



<http://img.rare diseaseday.org.s3.amazonaws.com/download/rdd-email-banner.jpg>



<http://img.rare diseaseday.org.s3.amazonaws.com/download/rdd-facebook-badge.jpg>

A propos d'EURORDIS - www.eurordis.org

EURORDIS, l'Organisation européenne des maladies rares, est une alliance non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère 614 associations de patients atteints de maladies rares dans 58 pays. Nous sommes le porte-parole des 30 millions de personnes touchées par les maladies rares en Europe.



L'engagement de l'Alliance Maladies Rares dans l'accompagnement

L'Alliance Maladies Rares, collectif de plus de 200 associations et porte-parole des personnes atteintes de maladies rares en France, a pour ambition de contribuer à faire connaître les spécificités propres aux maladies rares.

Dans l'optique de « mieux accompagner les malades », l'Alliance s'engage et s'investit pour **promouvoir et développer l'Education Thérapeutique du Patient (ETP) dans les maladies rares**. L'ETP, un nouveau paradigme dans la relation entre le médecin et le malade, permet de rendre ce dernier autonome et d'améliorer sa qualité de vie. Elle permet aussi de faire émerger des patients-experts, valeur indispensable dans une association de malades. Dans les maladies rares, l'autonomie, la qualité de vie et le rôle des patients experts sont particulièrement importants. Les malades sont en effet confrontés à la complexité de leur maladie à un profond isolement (difficulté d'accès à une prise en charge).

Nos actions ont pour but de sensibiliser, d'informer et de former à l'ETP nos associations membres. Mais il s'agit aussi de porter leur voix afin de défendre auprès des pouvoirs publics nos spécificités maladies rares. Nous défendons notamment la mise en œuvre de programmes ETP dans une logique de transversalité propre aux maladies rares (ex : la douleur, la fatigue, l'alimentation entérale...). Nous défendons enfin l'émergence des **programmes d'ETP dans la mise en place des filières de santé maladies rares**, nouvelle organisation de prise en charge spécifique aux maladies rares, qui prônent cette transversalité.

Retrouvez les événements de l'Alliance sur son site internet : les Actes de la Conférence Europlan dès le 15 mars 2014 « les maladies rares, une priorité de santé publique », le Forum sur l'Education Thérapeutique du Patient le 4 juin 2014 au Ministère de la Santé...

L'engagement de l'Alliance Maladies Rares pour faire connaître les maladies rares

En France, l'Alliance Maladies Rares prévoit plusieurs actions à l'occasion de la 7^e Journée internationale des maladies rares :

- **Plus de 30 manifestations réparties dans 15 régions de France** avec la contribution des délégués régionaux qui agissent sur le terrain : tenue de stands, conférence, débats ...
- **Une opération de sensibilisation auprès des classes de CE1 au CM2** avec la sortie d'un numéro spécial du Petit Quotidien sur les maladies rares avec le lancement d'un concours.
- Une action de sensibilisation pour devenir ambassadeur avec **2 bracelets pour une grande cause** et le partage d'un badge sur les réseaux sociaux à travers l'application Facebook pour devenir « Ambassadeur des maladies rares ».

A l'occasion des actions mises en place en régions pour la Journée internationale des maladies rares, l'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien de la *Fondation Groupama pour la Santé* et de *Genzyme*.

L'édition spéciale du *Petit Quotidien* sur les maladies rares a été réalisée avec le soutien de la *Direction Générale de la Santé* et de *Genzyme*.



Actions en France pour la Journée Internationale : Nos délégués régionaux mèneront des opérations de sensibilisation dans diverses régions de France.

Alsace – Strasbourg

Vendredi 28 février au sein du Nouvel Hôpital Civil de Strasbourg :

- **stand d'information** sur les maladies rares dans le Hall de 10h à 17h

- **Débat-échange** de 16h à 17h30 en présence du Président de la Commission médicale d'établissement (CME), du délégué régional de l'Alliance Maladies Rares, du délégué de la Fondation maladies rares, des Coordonnateurs de Centres et des Associations

Lieu : Grande Salle du Nouvel Hôpital Civil 5ème étage

- A la suite du débat, une **visite d'un centre de référence** sera organisée (à confirmer). - **Contact** : Laurent Ecochard - laurent.ecochard099@orange.fr - 06 64 36 06 45

Aquitaine – Boucau

Vendredi 28 février : **portes ouvertes du COEM Aïntzina**, Centre d'Observation et d'Education Motrice - conférence, table ronde en présence de pédiatres de l'hôpital de Bayonne sur le thème des maladies rares,

- **stands d'information** toute la journée (Alliance Maladies Rares, stand Solhand, différents ateliers présentant les activités de l'établissement).

- **un spectacle** dans l'après-midi sera proposé pour les enfants

Lieu : COEM Aïntzina, 24 rue de Matignon, 64340 BOUCAU - 05 59 64 21 20 - **Contact** : Françoise Tissot - alantissot@yahoo.fr - 06 09 96 77 80

Auvergne – Montluçon

- **stand d'information** sur les maladies rares de 10h à 17h sur la place Edouard Piquant à Montluçon. - **Contact** : Christian Foucaux 06 13 79 15 18 – christian.foucaux@orange.fr

Basse-Normandie – Alençon et Caen

Vendredi 28 février : **Café-rencontre de 10h à 12h30** - l'IRFSS 5 Rue du Gué de Gesnes, 61000 Alençon

Samedi 1^{er} Mars : **Café-rencontre de 16h à 18h** au Café Mancel (dans l'enceinte du Château Ducal, Musée de Normandie) - **Contact** : René Berthou – alliance.basse-normandie@maladiesrares.org – 07 85 56 33 23

Bourgogne - Dijon

Vendredi 28 février : **Stand d'information - Halles couvertes 21000 Dijon de 7h00 à 13h00**

Contact : Sylvie Castella – sylvie.castella@orange.fr – 03 80 55 57 48

Centre – Orléans

Vendredi 28 février **stand d'information au Centre Leclerc d'Orléans la Source à Olivet** de 10h à 17h.

- **Contact** : Alain Huguet - alliance.centre@maladiesrares.org - 02 38 51 31 32 - 06 82 98 33 50

Champagne-Ardenne

Vendredi 28 février **stands d'information** dans plusieurs villes de la région :

à **Reims** à la CPAM de 9h à 16h, 14, rue du Ruisselet

à **Châlons en Champagne** :

de 9h à 16h, CPAM de Châlons (2 allée Saint-Jean)

de 10h30 à 18h30 à la Galerie commerciale Carrefour à Châlons en Champagne

à la Galerie de l'Hôtel de Ville à Châlons en Champagne de 10h30 à 18h30

à **Fagnières** : de 10h30 à 18h30 dans la Galerie Commerciale Leclerc à Fagnières

à **Chaumont** : de 10h30 à 17h30 dans la Galerie marchande Centre Leclerc à Chaumont

- **Contact** : Isabelle Varnet - alliance.ca@maladiesrares.org - 06 09 62 44 84

Franche-Comté – Besançon

Un concours de dessin a lieu dans les écoles du Grand Besançon (enfants de 4 à 12 ans, depuis décembre 2013 jusqu'au 28 février 2014). Résultats du concours le vendredi 28 février. - **Contact** :

Philippe Grammont - philippe.grammont@wanadoo.fr - 03 81 83 52 40 - 06 73 47 64 58

Haute-Normandie

Vendredi 28 février **stand d'information** sur les maladies rares de 10h à 17h dans le Centre commercial Intermarché (27950 St Marcel).

Contact : Marie-France Lebacqz – alliance.haute-normandie@maladiesrares.org - 06 85 81 02 55

Ile de France – Paris et région

Vendredi 28 février **stands d'information** sur les maladies rares de 10h à 17h dans **plusieurs hôpitaux de la région** :

A Paris : Hôpital Lariboisière 75010, Hôpital Cochin- maternité de Port-Royal 75014, Hôpital Necker et Fondation Imagine 75015, et Hôpital européen Georges-Pompidou 75015, Hôpital Bichat 75018.

En banlieue : Hôpital Ambroise Paré à Boulogne (92), Hôpital Henri Mondor à Créteil (94), Hôpital Bicêtre au Kremlin-Bicêtre (94), Hôpital Jean Verdier à Bondy (93). - Contact : Paulette Morin - pmorin.marfan@gmail.com - 06 80 32 59 69

Languedoc-Roussillon – Montpellier

Vendredi 28 février **stand d'information** sur les maladies rares de 9h à 17h à l'hôpital Arnaud de Villeneuve à Montpellier (371, av. du Doyen Gaston Giraud).

Contact : Olivier Nègre - olivier.negre2@orange.fr - 04 66 67 13 63 - 06 03 15 99 35

Limousin - Limoges

Vendredi 28 février **stand d'information** sur les maladies rares de 13h à 19h dans le hall de la Bibliothèque BFM (Bibliothèque Francophone MultiMedia) - 2 place Aimé Césaire, 87000 Limoges

Samedi 1^{er} mars : **projection du film** La Pieuvre et **débat** sur les tests génétiques à la Bibliothèque BFM - à partir de 14h. - Contact : Monique Douillet- alliance.limousin@maladiesrares.org - 05 55 64 25 46

Midi-Pyrénées – Toulouse

Vendredi 28 février : **Rencontre-débat et stand d'information** sur les maladies rares à destination des hospitaliers et des professionnels de santé, inscription gratuite et obligatoire de 10h à 16h30 au CHU de Toulouse, Hôtel Dieu Saint Jacques, salle des Pèlerins. - Contact : Pascal Dero -

pascal.dero@wanadoo.fr - 05 63 79 06 78

Nord-Pas-de-Calais – Lille

Vendredi 28 février : **Stand d'information** sur les maladies rares de 10h à 16h l'Hôpital de Salengro à Lille. Contact : Régine Decotte - reginedecotte@wanadoo.fr – 03 21 36 50 72

Paca - Toulon

Vendredi 28 février : **Stand d'information** sur les maladies rares 9h à 17h à l'Hôpital Sainte Musse 54 rue Sainte-Claire Deville, Toulon. Contact : Djamel Yacine - djamel.yacine@laposte.net - 06 18 64 34 34

La marguerite est le symbole des maladies rares : cette fleur composée de 20 pétales dont l'un diffère des autres par sa couleur illustre le message suivant : « **une personne sur vingt est concernée directement ou indirectement par une maladie rare** ». La réalité est la suivante : nous connaissons forcément autour de nous une personne atteinte d'une maladie rare.



Voir l'ensemble des animations : www.alliance-maladies-rares.org ou www.rarediseaseday.org



AllianceMaladiesRares



@AllianceMR



Quel accès à l'information sur les maladies rares ? Quels services disponibles ?

L'Observatoire des maladies rares

Les enquêtes menées par l'Observatoire des maladies rares, initié et piloté par Maladies Rares Info Services, offrent des données intéressantes sur l'information des personnes malades et de leurs proches dans le domaine des maladies rares :

- Lors de l'annonce diagnostique, seules 10% des participants à l'enquête indiquent avoir reçu des documents d'information et 6% des adresses de sites Internet.
- Une fois le diagnostic posé, la moitié déclare disposer d'aucune information sur la maladie ou d'une petite partie d'entre elles.
- Les principales sources d'information sur la maladie sont internet (93%), les médecins hospitaliers (70%) et les médecins en cabinet (42%).
- Internet offre une information accessible, disponible et compréhensible pour les personnes interrogées mais elle n'est pas complète pour 62% d'entre elles.
- 58% des répondants estiment que le médecin qui suit la personne malade est à l'écoute mais 57% qu'il ne donne pas d'informations claires.

Les rapports complets (résultats et méthodologie) et synthèses de l'Observatoire des maladies rares sont en ligne sur le site internet de Maladies Rares Info Services.

L'offre de Maladies Rares Info Services

Maladies Rares Info Services est le premier service d'information en santé en France à être certifié conforme à une norme qualité (ISO 9001). L'équipe est constituée de professionnels, médecins et scientifiques, spécialistes des maladies rares. Leur activité est exclusivement dédiée à Maladies Rares Info Services.

Maladies Rares Info Services a été soutenu en 2013 par l'AFM-Téléthon, l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES) et le Ministère de la Santé.

Le service d'information et de soutien

Il permet aux personnes malades et à leurs proches d'être soutenus et de poser toutes leurs questions aux experts de Maladies Rares Info Services.

Les personnes touchées par une maladie rare ont besoin de la comprendre avec des informations simples et claires. Elles ont aussi besoin d'être orientées vers les services médicaux spécialisés dans leur pathologie ou les services d'accompagnement social. Elles expriment également la volonté de rompre leur isolement en rencontrant d'autres personnes concernées.

Une réponse claire et adaptée à la situation de chaque personne est donnée par téléphone, courrier électronique ou ch@t.

Le « réseau social patients maladies rares »

Le Forum maladies rares est un espace communautaire où les personnes malades et leurs proches peuvent se retrouver, échanger des informations et se soutenir. Il est structuré autour de noms de maladies rares ou de thèmes transversaux : l'isolement, les remboursements, l'insertion scolaire ou professionnelle...

Lancé depuis un peu plus d'un an, le Forum maladies rares propose aujourd'hui des communautés sur plus de 70 pathologies et thèmes généraux, créées à l'initiative des internautes. Le Forum favorise les passerelles entre des thématiques transversales, qu'elles soient médicales, sociétales, psychologiques ou financières. Le Forum est un lieu sécurisé et modéré par l'équipe de Maladies Rares Info Services.

Grâce à la page Facebook et au fil Twitter, les internautes peuvent se tenir informés de l'actualité des maladies rares, trouver des informations sur ces pathologies et les partager. Ces pages sont en lien direct avec le site internet de Maladies Rares Info Services. Les internautes peuvent ainsi partager toute l'information avec leurs propres réseaux sociaux. Bref, tous en ligne et en réseau !

Le service de mise en relation des malades isolés

Pour certaines pathologies, en raison très souvent de leur grande rareté, il n'existe pas d'association. Face à la souffrance due à l'isolement, Maladies Rares Info Services et Orphanet proposent le service de mise en relation des malades isolés. Les personnes qui bénéficient de ce service peuvent ainsi entrer en contact et rompre leur solitude. Ils échangent, partagent leurs expériences, se soutiennent mutuellement.

Le service de formation

Malades Rares Info Services assure des sessions de formation modulables auprès des professionnels du secteur sanitaire et social. Ces sessions visent à mieux faire connaître les maladies rares, leurs modalités spécifiques de prise en charge sanitaire et sociale et les sources d'information disponibles.

Ces formations sont systématiquement évaluées et font l'objet de résultats très positifs. Par exemple, 89% des personnes formées indiquent que ces formations vont leur servir dans leur pratique professionnelle.

Coordonnées

L'ensemble de ces services est accessible au 01 56 53 81 36
(appel non surtaxé, inclus dans les forfaits) et sur www.maladiesraresinfo.org



www.maladiesraresinfo.org

Maladies Rares Info Services - Plateforme Maladies Rares - 96, rue Didot - 75014 Paris
Association loi 1901 déclarée le 19 octobre 2001 à Paris - N° SIRET : 440 803 724 00028

Orphanet, un outil d'accompagnement des malades et de leurs familles

Orphanet est un portail d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins en libre accès sur internet, sans but lucratif. Il a pour mission d'informer les malades et les professionnels de santé afin de contribuer à améliorer la meilleure prise en charge des malades et de leurs familles.

Il propose de nombreux services, notamment une **encyclopédie grand public**, des recommandations cliniques et d'urgence, un annuaire des experts, des consultations spécialisées, des laboratoires médicaux, des associations de malades, des registres de malades rares, un inventaire des médicaments orphelins, les projets de recherche en cours et les essais cliniques. Tous les textes de l'encyclopédie sont téléchargeables, ainsi que des Cahiers sur les aides et prestations pour les malades, les centres de référence et de compétences en France, les médicaments orphelins, les registres de malades... Une **encyclopédie Orphanet du handicap** a été lancée en 2013, avec la collaboration de la Caisse nationale de Solidarité pour l'Autonomie.

Le site Orpha.net

C'est le site dédié aux maladies rares le plus complet en termes de documents référencés, devenu le portail de référence mondial sur les maladies rares, et il est accessible en 7 langues (allemand, anglais, espagnol, français, italien, néerlandais, portugais).

En 2013, le site a été fréquenté par 5,7 millions de visiteurs uniques (près de 20 millions de pages vues) de 230 pays.

Le service Milor

Orphanet a développé, en collaboration avec la Fondation Groupama et Maladies rares Info services, un **service de mise en relation de malades isolés (Milor)**, qui a reçu l'accord de la Commission nationale informatique et libertés (CNIL). Les inscriptions peuvent se faire directement en ligne par les malades (<https://www.orpha.net/milor/cgi-bin/home.php>), ou par téléphone via Maladies Rares Info Services au **01 56 53 81 36**.

L'application mobile

Orphanet a lancé en janvier 2014 **sa version mobile sur Android**, un an après la version sur iOS (iPhone / iPad), lancée le 27 février 2013, avec le soutien du ministère de la santé et de la Fondation Groupama pour la santé. Ces applications gratuites permettent d'accéder à l'encyclopédie Orphanet, aux coordonnées des consultations et aux fiches d'urgence dans des formats adaptés.

La version iOS, disponible sur la plateforme AppStore a été téléchargée 9 540 fois, la version Android, disponible sur Google Play l'a déjà été 549 fois.

Créé en 1997, Orphanet est un projet international présent dans 37 pays et coordonné à Paris par une Unité de service de l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm).

www.orpha.net - 01 56 53 81 37



La Fondation maladies rares : accélérateur de recherche au service des malades

7000 maladies rares

3 millions de Français concernés soit 1 personne sur 20

Moins de 100 traitements spécifiques

Un enjeu majeur de santé publique

Un défi pour la recherche

2012 - 2014...

... 2 ans de réalisations

... plus de 110 projets de recherche soutenus



2/ Améliorer le parcours de vie des personnes malades

- 10 projets de recherche financés pour mieux évaluer et prendre en charge les répercussions sociales et psychologiques pour les personnes malades et leur entourage,
- 1 appel à projets dédié en 2014,
- Des actions concrètes pour améliorer l'information et la protection des personnes malades participant à une recherche biomédicale (consentement, guide pratique relatif à l'utilisation des données...).

1/ Comprendre les maladies rares

- 78 projets de recherche financés visant à expliquer les causes des maladies rares,
- 3 conférences scientifiques organisées pour informer et former les professionnels de santé à des technologies de pointe, pour étudier et développer des traitements dans les maladies rares,
- 1 formation diplômante de recherche sur les maladies rares en cours de création à destination des professionnels.

3/ Développer de nouveaux traitements

- 70 candidats médicaments détectés, plus de la moitié des projets accompagnés,
- 1 responsable de la Fondation dans chaque inter-région auprès des équipes de recherche pour détecter les besoins, orienter, accompagner les chercheurs et leurs projets.

La Fondation maladies rares, un modèle unique d'organisation

- **constitue la mesure phare** de l'axe recherche du Plan National Maladies Rares (2011-2014),
- **a été créée en février 2012** sous le statut de fondation de coopération scientifique, structure de droit privé à but non lucratif,
- **ses membres fondateurs sont** :
l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares, l'Institut national de la santé et de la recherche médicale, la Conférence des Directeurs Généraux des Centres Hospitaliers Universitaires et la Conférence des Présidents d'Université,
- **est pilotée par un Conseil d'administration** composé de ses membres fondateurs et de personnalités qualifiées,
- **son Président** est le Professeur Jean-Pierre Grünfeld,
- **son Conseil scientifique est composé de 29 médecins et scientifiques français et internationaux** reconnus mondialement pour leur expertise dans le domaine des maladies rares,
- **une équipe de professionnels accompagne les acteurs de la recherche et du soin** dans tout projet de recherche sur les maladies rares,
- **accélère tous projets de recherche au bénéfice des malades et de leur famille.**



vous donne rendez-vous en avril pour vous présenter :

- **son rapport d'activité 2013,**
- **son nouveau site internet riche d'informations pour le grand public et de services pour les professionnels de santé.**

Rejoignez les soutiens de la Fondation maladies rares pour financer et accompagner la recherche sur les maladies rares : www.fondation-maladiesrares.org

Fondation maladies rares

Plateforme Maladies rares

96 rue Didot, 75014 Paris

+331 58 14 22 81 - contact@fondation-maladiesrares.com

Le droit à l'accompagnement : un enjeu majeur pour les malades

Pour l'AFM-Téléthon, il est indispensable que toute personne confrontée à une maladie chronique, évolutive et complexe, qui impacte son quotidien mais aussi son avenir, puisse être pleinement actrice de sa prise en charge. C'est pour cela qu'elle souhaite aujourd'hui, l'adoption, dans le cadre de la future loi de santé qui devrait être votée en 2014, d'un véritable **droit à l'accompagnement des personnes malades**.

Saisir l'opportunité de la prochaine loi de santé publique

La feuille de route de la Stratégie nationale de santé, retient l'amélioration des parcours de santé des personnes malades comme une priorité. Pour l'AFM-Téléthon l'atteinte de cet objectif doit notamment passer par la création **dans de la future loi de santé qui sera débattue en 2014 d'un véritable Droit à l'accompagnement des malades**.

L'enjeu est important : reconnaître le travail déjà effectué aujourd'hui par de multiples acteurs du système de santé qui contribuent à cet accompagnement, mais aussi faire émerger de nouveaux dispositifs spécialisés dans l'accompagnement des personnes malades et de leurs familles concernées par les situations les plus complexes.

Forte d'une expérience de plus de 25 ans dans le domaine de l'accompagnement des malades neuromusculaires à travers la création de Référents Parcours de Santé (voir ci-dessous), l'AFM-Téléthon a démontré que ces professionnels jouent un rôle clé dans l'allongement de l'espérance et la qualité de vie des malades et de leurs familles. Mais, de plus, en aidant les personnes à mieux utiliser les ressources disponibles, en contribuant à éviter des hospitalisations coûteuses ou en facilitant un retour à domicile plus rapide, ils participent aussi à l'efficacité du système de santé.

L'amélioration de la coordination des acteurs et des dispositifs est une nécessité pour améliorer la fluidité des parcours de santé et de vie. Elle ne saurait cependant pas être suffisante. En effet, toute personne confrontée à une maladie chronique, évolutive et complexe, qui impacte son quotidien mais aussi son avenir, doit pouvoir être pleinement actrice. Pour cela, elle doit être accompagnée afin que ses capacités à agir, à choisir, à exercer son libre arbitre, à accéder à ses droits soient préservées et développées.

En mars 2002, la loi a reconnu des droits pour les malades. La loi de 2014 devra aller encore plus loin. Elle doit reconnaître, en instaurant un Droit à l'accompagnement des malades, qu'une des missions de notre système de santé est de permettre à chacun d'être un acteur à part entière de son parcours de vie, quelles que soient la lourdeur et la complexité de la maladie.

Proposition législative co-rédigée par l'AFM-Téléthon, la Chaire de Santé de Sciences Po et l'Institut Droit et Santé de l'université Paris Descartes :

Insertion d'un art L 1111-5-1 dans le Code de santé publique :

« Toute personne souffrant d'une maladie chronique grave a droit à un accompagnement sanitaire, social et administratif destiné à lui permettre, dans des conditions contribuant à accroître son autonomie, de disposer des informations, des conseils, des soutiens et de la formation, notamment de l'éducation thérapeutique, nécessaires pour prendre les décisions médicales et médico-sociales qui lui incombent et mettre en œuvre le plus efficacement possible les traitements et actions de prévention prescrits ou préconisés, de participer à l'élaboration du parcours de santé le plus adapté à sa situation, de bénéficier d'une coordination des services et professionnels intervenant dans ce parcours de santé, de faire valoir ses droits et de développer du mieux possible ses projets de vie ».

Une expérience de 25 ans qui a fait ses preuves

Depuis 1988, l'AFM-Téléthon expérimente un métier d'accompagnement global des malades confrontés à des parcours de santé complexes. Au sein de ses services régionaux partout en France, **plus de 100 Référents Parcours de Santé**, professionnels spécialisés, accompagnent au long cours les malades neuromusculaires.

Ils interviennent pour accompagner les personnes malades et leurs familles à chaque étape de l'évolution de la maladie : diagnostic, conseil génétique, prise en charge médicale adaptée, prévention de l'aggravation de la maladie et des ruptures de parcours, accès aux droits, logement, scolarisation, formation, emploi...

Le Référent Parcours de Santé est en quelque sorte l'avocat des personnes et des familles, un « GPS », un coach, un conseiller, qui aide les malades et leurs proches à utiliser au mieux les ressources médicales, médico-sociales et sociales, nécessaires pour être acteurs de son **parcours de vie avec la maladie**.

Chiffres-clés

25 services régionaux

100 référents parcours de santé équivalents temps plein

15 000 familles concernées

+ de **10 000** visites à domicile par an

+ de **7 000** rencontres avec des professionnels

Témoignages

« En 2014, comme en 1990, le choc du diagnostic reste le même »

« En fait, en 2014 comme en 1990, le choc du diagnostic reste le même. La famille voit sa vie basculer. Elle a besoin de soutien, d'information sur une maladie et des dispositifs de soins et d'aide dont elle ignore généralement tout, de médiation avec des soignants et des personnels administratifs dont le langage est souvent très complexe... Les attentes des malades ont évolué : en 1990, ils survivaient ; aujourd'hui, ils entendent vivre le plus normalement possible. » Bernadette Bertholet, référente parcours de santé en 1990 et aujourd'hui directrice de services régionaux AFM-Téléthon de Poitou-Charentes et Limousin.

« On peut aider la famille à préparer à froid les questions à poser en consultation et, si elle le souhaite, l'accompagner au rendez-vous. Le médecin est dans son expertise et ne connaît pas le contexte de vie de la personne. Son discours n'est pas forcément accessible ou audible pour le malade et ses proches qui, eux, sont souvent dans l'émotion et l'inquiétude. La présence d'un tiers - professionnel et reconnu comme tel par le médecin - facilite le dialogue. Il s'agit d'un rôle de médiateur, de facilitateur, y compris pour les médecins, qui y voient une plus-value dans leurs échanges avec les patients à des moments compliqués. » Kareen Steketee, référente parcours de santé au service régional AFM-Téléthon de Dauphiné-Savoie.

« Notre référent parcours de santé nous accompagne dès que nous en avons besoin sans jamais nous déposséder de notre rôle de parents, ce qui est capital, car se battre pour son enfant est une façon de combattre la maladie. » Valérie, maman de Jocelyn, 14 ans, atteint d'une amyotrophie spinale.

Plus d'informations sur www.afm-telethon.fr

Annexe

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

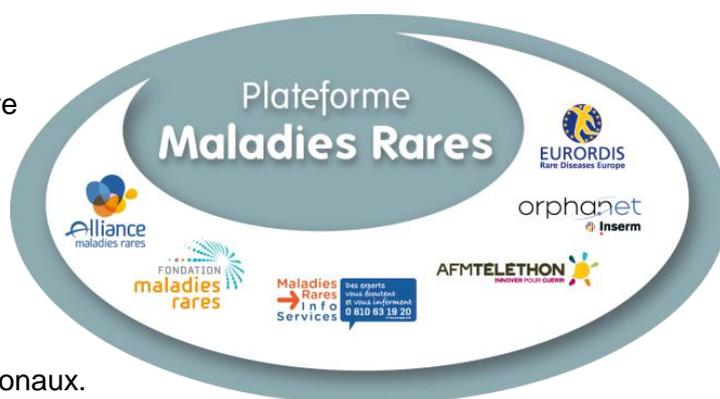
Les maladies sont rares mais les malades sont nombreux car il y a beaucoup de maladies rares. **Les maladies rares concernent près de 3 millions de personnes en France** et elles touchent **30 millions de personnes en Europe**. On connaît actuellement plus de **7 000 pathologies**, **5 nouvelles** maladies rares sont identifiées **chaque mois**. **1 personne sur 20** est concernée en France par les maladies rares.

Les maladies rares concernent tout le monde mais elles touchent **le plus souvent des enfants**. Les maladies rares n'ont, **en majorité, pas encore de traitement**, même s'il existe un **espoir** grâce aux thérapies innovantes et aux médicaments orphelins qui arrivent maintenant sur le marché. Les maladies rares ont une origine génétique dans 80% des cas.

La Plateforme Maladies Rares

La Plateforme Maladies Rares constitue un centre de ressources unique au monde car elle rassemble sur un même site :

- des représentants d'associations de malades 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.



Les objectifs de la Plateforme sont :

- 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.

Six entités autonomes constituent la Plateforme :

- **L'Alliance Maladies Rares**, collectif français de plus de 200 associations de malades.
- **L'AFM-Téléthon**, association de malades et parents de malades à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et principal financeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon.
- **EURORDIS**, fédération européenne qui rassemble plus de 560 associations de malades de 51 pays.
- **La Fondation maladies rares** réunit les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs) afin de favoriser tous les axes de recherche au bénéfice des malades.
- **Maladies Rares Info Services**, le service d'information et de soutien sur les maladies rares.
- **Orphanet** (Unité de service de l'INSERM), le portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins, et secrétariat scientifique du comité des experts maladies rares de l'Union Européenne (EUCERD).