

Sommaire

_ 5

Édito

_ 26

Développer la dynamique en région

cgion

_ 42

Notre fonctionnement

_ 45

Annexes

_ 30

Porter la voix des associations en région



_ 6

Porter la voix des malades

_ 20

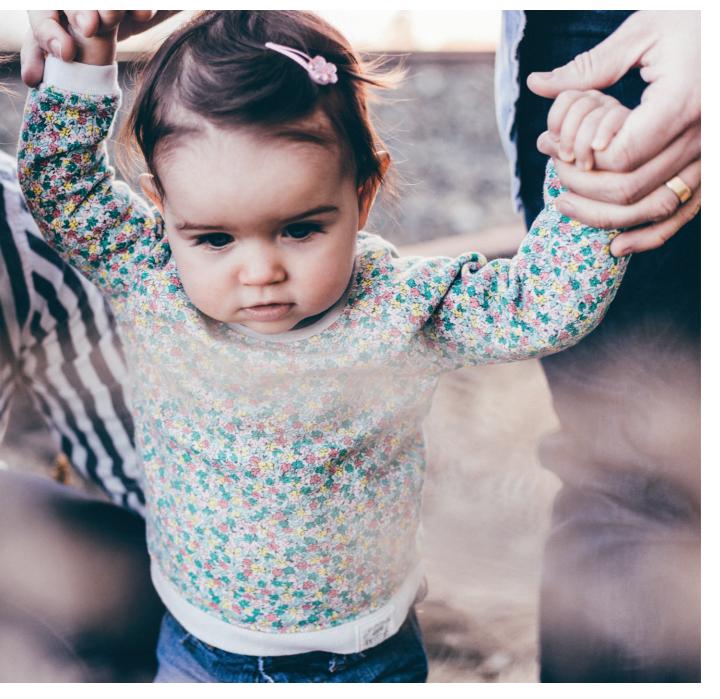
Écouter et accompagner les associations

34

Faire bouger les lignes avec la Plateforme Maladies Rares

38

Des moyens pour évoluer







Édito

Enfin, les premiers résultats du 3° plan national maladies rares! Ils seront les grandes avancées de 2019.

L'Alliance s'est battue avec ses partenaires de la Plateforme Maladies Rares pour que se concrétise ce 3° plan et pour rendre accessibles les nouvelles solutions pour l'accès au diagnostic et aux traitements, sans oublier la prise en charge du quotidien qui est, au bout du compte, la seule capable de faire du malade un citoyen accueilli et admis dans notre société.

L'Alliance s'est battue pour que se concrétise le 3° plan national maladies rares, et pour rendre accessible les nouvelles solutions pour l'accès au diagnostic et aux traitements.

Ces évolutions voulues et défendues par l'Alliance sont autant d'outils et de dispositifs pour les malades et les familles. Nous attendons notamment beaucoup de l'identification prochaine des centaines de protocoles nationaux de diagnostics et de soins (PNDS), des programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP), des futurs observatoires de diagnostic et des traitements pour les malades dont les travaux ont été amorcés en 2019. La nouvelle dynamique associative inter-filières portée par l'Alliance a été essentielle pour permettre ces avancées et d'assurer encore davantage la réalisation de tous ces projets pour les années futures.

Nous attendons aussi beaucoup des nouvelles dynamiques de travail, établies en 2019, avec

France Assos Santé et le nouveau Collectif Handicaps afin de toujours mieux défendre l'intérêt des 3 millions de Français concernés par les maladies rares et leurs associations.

Il convient toutefois de rester vigilant et de se donner les moyens de suivre, d'accompagner et de contribuer à ces politiques, afin de s'assurer des succès de demain, et que très concrètement la vie des malades et des familles soit améliorée. Pour maintenir cette vigilance et cette exigence de contribution, il nous faut renforcer non seulement la force de notre collectif, mais aussi des associations en les accompagnant au plus près dans leurs missions. Nous avons le devoir de continuer à soutenir les associations membres, de leur permettre d'échanger entre elles et d'apporter leurs contributions, qui sont essentielles auprès des centres de référence, de compétences ou des filières de santé maladies rares.

2019 a déjà permis de démultiplier les rencontres, les réunions d'échanges entre associations membres, au national comme au régional. Cette dynamique sera largement renforcée dans les années qui viennent!

L'Alliance n'oublie pas aussi les malades et les familles isolées géographiquement. C'est pourquoi, elle a renforcé ses actions en régions et notamment ses nouvelles journées régionales des associations et des familles, un vrai succès en 2019!

Tous ces efforts ont pu être accomplis en 2019 et se développeront largement à l'avenir grâce à vous tous, aux forces de notre collectif!

Restons unis pour vaincre.

Nathalie Triclin-Conseil

Présidente de l'Alliance maladies rares



Le combat pour défendre la cause des maladies rares auprès des décideurs, et pour promouvoir de nouvelles solutions au bénéfice des 3 millions de personnes concernées en France est, depuis son origine, une des raisons d'être de l'Alliance maladies rares.

2019 fut une année charnière pour notre combat avec, notamment :

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

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

Portée légitimement par les élus issus des associations membres de l'Alliance, la voix des malades et des familles a pu être entendue dans d'importantes enceintes de réflexion et de décision, contribuant ainsi, même si beaucoup reste à faire, à ce que nos préoccupations soient mieux prises en compte.

L'Alliance s'est attachée en 2019 à :

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



1 personne sur 20 est concernée par une maladie rare

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

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

Un 3e PNMR qui se concrétise en 2019 pour les malades, les familles et les associations.

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

L'Alliance a notamment été présente au sein du nouveau Comité stratégique, qui veille à la réalisation du plan par la mobilisation des partenaires et des moyens, en orientant sa mise en œuvre et en proposant des adaptations du plan en fonction de l'évolution du contexte, en validant le rapport annuel proposé par le comité opérationnel qu'il remet au Premier ministre. Ce comité s'est réuni une fois en 2019.

L'Alliance était aussi présente au sein du nouveau Comité opérationnel. Ce dernier est chargé de la mise en œuvre des actions du plan dont il rend compte au comité stratégique. Il s'assure de leur déroulement selon le calendrier prévisionnel, apprécie les résultats du plan à l'aide d'indicateurs, suit l'évolution de la dépense par rapport au budget prévu et, enfin, prépare le rapport annuel. Ce comité s'est réuni une fois en 2019.

xxx

Concrètement, l'Alliance a pu soutenir et contribuer aux premiers résultats des appels à projets lancés par la Direction générale de l'offre de soins (DGOS) au cours du second semestre 2019.

En 2019, un premier appel à projet relatif aux protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) a été lancé. L'Alliance a contribué, au sein du groupe de travail du ministère dédié, à la rédaction de l'instruction DGOS, et au jury permettant d'identifier ces PNDS. 178 PNDS ont pu l'être pour un financement total de 2 437 500 euros. L'Alliance, en appui avec le groupe associatif inter-FSMR (filières de santé maladies rares), a préparé la deuxième vague prévue pour le début du premier semestre 2020.

En 2019, un premier appel à projet a été lancé pour favoriser l'émergence de nouveaux programmes

d'éducation thérapeutique du patient (ETP) dédiés aux maladies rares. L'Alliance a contribué, au sein du groupe de travail dédié du ministère, à la rédaction de l'instruction DGOS, ainsi qu'au jury permettant d'identifier ces programmes ETP, qui recevront un financement pour leur élaboration. L'Alliance, en appui avec le groupe associatif inter-FSMR, prépare le deuxième appel à projets ETP prévu au cours du premier semestre 2020. À ce jour, ont été retenus : 73 nouveaux programmes ETP maladies rares, 26 programmes ETP à actualiser, 11 programmes à actualiser et à déployer dans une autre région. Globalement, 1922 500 euros sont affectés à cette action.

Les premières bases de l'observatoire du diagnostic ont été posées. Différents travaux ont été menés avec l'AFM-Téléthon porteur, avec la filière neuromusculaire (Filnemus, maladies rares du muscle - myopathies) et la Banque nationale de données maladies rares (BNDMR), de cette action dans le cadre du PNMR 3. L'Alliance assiste aux différentes réunions pour assurer la participation associative sur ces outils, condition sine qua non de leur pleine réussite. L'Alliance s'appuie sur son groupe diagnostic (V. Infra) et sur le groupe associatif inter-FSMR (V. Infra). Elle agit également pour informer et renforcer la capacité de décision des associations membres des gouvernances des filières qui doivent contribuer à la mise en œuvre de ces outils au sein de leur propre filière. 1,7 millions d'euros seront consacrés à cette action.

1,02 millions d'euros à la BNDMR et à la filière Filnemus. 660 000 euros sont délégués aux 22 autres filières maladies rares.

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

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

L'Alliance s'est aussi organisée pour travailler en lien avec les nouvelles plateformes d'expertise mala-

dies rares et celles d'Outre-mer. Dix plateformes en métropoles sont financées à hauteur de 2,4 millions d'euros, et quatre en Outre-mer à hauteur de 480 000 euros. Situées au sein d'un établissement de santé ou d'un groupe d'établissement de santé, les plateformes d'expertise regroupent les centres de référence des régions concernées pour améliorer leur visibilité et coordonner la prise en charge des patients.

10 plateformes sont retenues en métropole :

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

En Outre-mer, les 4 plateformes retenues sont :

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

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

xxx

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

Co-Présidence de RARE 2019 : la recherche dans les maladies rares

L'Alliance maladies rares a co-présidé les 6° Rencontres RARE qui réunissent, tous les deux ans, la communauté des maladies rares : décideurs publics, représentants des malades, professionnels de la santé et de la recherche, industriels du médicament, des dispositifs médicaux et des technologies de santé.

La ministre des Solidarités et de la Santé, Agnès Buzyn, invitée à l'ouverture de cette 6° Rencontre RARE, a été accueillie par Marie-Pierre Bichet, vice-présidente de l'Alliance maladies rares.

Cette édition, particulièrement réussie, a offert un espace de réflexion centré sur la recherche dans toutes ses dimensions, qu'il s'agisse du diagnostic, des données de santé, du développement de nouvelles solutions thérapeutiques ou encore d'innovations organisationnelles et sociales.

L'Alliance a pu défendre la voix des malades, ainsi que les différents outils mis en œuvre dans le cadre du 3° PNMR, le renforcement du plan France médecine génomique 25 (PFMG), la question des financements des centres de référence maladies rares (CRMR), la question de l'accès au traitement ou encore les enjeux de l'e-santé dans les maladies rares.

« Nous pouvons voir l'importance de cette nouvelle édition par le nombre de personnes présentes, mais également par le temps passé à développer l'ensemble de ces sujets. Chacun est parti avec une moisson d'idées nouvelles, ce qui enrichit la mise en œuvre du troisième plan national maladies rares, sur la recherche et l'implication des associations notamment. »



© A. Bonfils

Enjeux des lois bioéthiques

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

L'année 2019 a également été l'occasion, lors d'une RIME dédiée (V. Infra), de permettre aux associations d'échanger autour des enjeux du séquençage à très haut débit, avec une approche pluridisciplinaire (génétique, juridique, sociologique...).

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

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

Le Comité national de pilotage du dépistage néonatal

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

Aujourd'hui, en France, en l'absence de traitement, cinq maladies au pronostic sévère sont détectées à la naissance (phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, drépanocytose, mucoviscidose).

La réalisation de ce dépistage vise de manière quasi-exhaustive les bébés atteints de l'une de ces maladies sur notre territoire, et une prise en charge précoce, permettant d'éviter ou de contrôler des conséquences graves de la maladie.

Toutefois, du point de vue des associations et de l'Alliance, il est urgent que ce programme évolue. Le DNN est ainsi en réorganisation depuis le deuxième plan national maladies rares, et un Comité national de pilotage du dépistage néonatal a été mis en place au ministère de la Santé en mars 2017. Le programme actuel, qui a prouvé son efficacité, doit évoluer. En effet, les avancées de la recherche

qui font consensus, permettent à plusieurs autres maladies rares de bénéficier de réelles perspectives de traitement, ce qui rejoint l'attente des malades et des familles, qui ont compris les enjeux pour les futures générations.

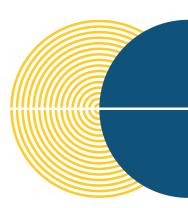
Faute d'adaptation et d'évolution de notre programme de dépistage, et contrairement à nos voisins européens qui ont bien mesuré les enjeux, cela crée, de fait, une véritable perte de chance pour les malades et les familles en France.

Ainsi, en tant que membre de ce Comité national de pilotage du dépistage néonatal, l'Alliance a rappelé l'urgence des besoins. Elle a pu participer à un certain nombre de réunions préparatoires afin de contribuer à la nouvelle organisation de ce programme.

« Il y a urgence à réformer le programme du dépistage néonatal pour les malades et les familles. La France a pris sur ce sujet beaucoup de retard par rapport à ses voisins européens, et ceci est dû uniquement à la lenteur du système français. »



© A. Bonfils



PARTIE 1 PORTER LA VOIX DES MALADES Rapport d'activité 2019



© JNemchinova / iStock

En 2019, le Comité national de pilotage du dépistage néonatal a finalisé la réorganisation du DNN en France.

En 2008, la HAS a été saisie (simultanément par la DGS, l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant, la Société française de biologie clinique et la Société française pour l'étude des erreurs innées du métabolisme), afin d'évaluer la pertinence de l'extension du dépistage néonatal aux erreurs innées métaboliques (EIM) par la technique de spectrométrie de masse en tandem (MS/MS). Elle a mis en place un groupe de travail en 2019 afin de travailler sur les futures maladies qui pourraient être incluses au dépistage néonatal en population générale.

À partir de 24 maladies, la HAS a travaillé sur les erreurs innées du métabolisme et recommande d'ajouter sept maladies EIM aux cinq déjà dépistées en population générale ainsi qu'au déficit en MCAD recommandé en 2008 par la HAS et qui s'intègre au programme de dépistage en 2020. Pour l'Alliance, ce n'est qu'un début, elle veillera à ce que les critères de DNN évoluent.

D'autres travaux sont en cours : l'évaluation de l'opportunité de la généralisation du dépistage de la drépanocytose et celle de la faisabilité de la mise en place du dépistage de déficits immunitaires combinés sévères (DICS) à la suite de l'étude pilote DEPISTREC.

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

La Banque nationale de données maladies rares est un projet prioritaire du deuxième plan national maladies rares, financé par le ministère de la Santé. L'AP-HP a été missionnée par la Direction générale de l'offre de soins pour assurer la maîtrise d'œuvre de la BNDMR, avec notamment le développement et la mise à disposition de l'application BaMaRa (base maladies rares).

Le faible nombre de malades et leur difficile identification, ainsi que les limites des autres outils nationaux à notre disposition (programme de médicalisation des systèmes d'information – PMSI –, système national d'information inter-régimes de l'Assurance maladie) ne permettent pas d'assurer des études populationnelles de qualité dans le cadre des maladies rares.

C'est pourquoi le ministère de la Santé a souhaité promouvoir la mise en œuvre d'un recueil de données spécifique aux maladies rares : la BNDMR. Elle vise à doter la France d'une collection homogène de données sur la base d'un set de données minimum (SDM), afin de documenter la prise en charge et l'état de santé des patients atteints de maladies rares dans les centres experts français, et de mieux évaluer l'effet des plans nationaux. L'Alliance s'est beaucoup investie en 2017 dans les travaux de cette BNDMR, elle était d'ailleurs la seule représentante de malades au sein du Comité de pilotage, du Conseil scientifique et de la Commission de codification de la BNDMR.

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

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



1.3.

FAIRE DES ASSOCIATIONS DE MALADES DES ACTRICES DES FILIÈRES DE SANTÉ ET DES CENTRES DE RÉFÉRENCE

La participation des associations maladies rares dans la gouvernance de ces instances est une composante indispensable au développement de la connaissance, et à l'élaboration de politiques d'amélioration des parcours de santé et de vie des malades et de leur famille.

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

Dans ce cadre, l'Alliance maladies rares a renforcé, en 2019, l'accompagnement de ses associations pour leur permettre d'être des interlocutrices encore plus déterminantes dans les dispositifs maladies rares tels que les centres de référence et les filières de santé maladies rares en France ou les nouveaux réseaux européens de référence à l'échelle européenne.

Renforcer la dynamique inter-FSMR

L'année 2019 aura été marquée par une volonté de forte collaboration avec les FSMR. Afin de renforcer cette dynamique de partenariat avec l'ensemble des filières de santé maladies rares, et pour améliorer la place et le rôle de chaque association au sein de sa filière, l'Alliance soutient deux dynamiques : les rencontres associatives inter-filières, la place et le rôle de l'Alliance au sein du Comité de pilotage (COPIL) filières de santé, porté par la DGOS.

L'Alliance, et c'est une première, a également été présente au sein du Comité de pilotage filières de santé maladies rares porté par la DGOS. Cette instance permet de partager les avancées nationales du 3° PNMR (appels à projets, actualités des parties prenantes), d'échanger entre les filières, chevilles ouvrières de sa mise en oeuvre, et les parties prenantes maladies rares représentées. Enfin, elle permet à l'Alliance de porter la voix des associations, par exemple, sur leur place dans les programmes ETP, leur contribution aux PNDS, leur rôle futur des observatoires du diagnostic et du traitement promus par le troisième PNMR.

Dans un second temps, et en miroir de ces réunions DGOS dédiées aux filières de santé, l'Alliance a renforcé ses rencontres associatives inter-filières, permettant à toutes les associations membres des gouvernances des filières de santé (membres ou non de l'Alliance) d'échanger sur leurs expériences réciproques, sur les bonnes pratiques et les dispositifs

d'intérêt mutualisables ou reproductibles à d'autres filières ou en inter-filière.

Ainsi en 2019, trois réunions inter-filières réunissant plus de 70 associations ont eu lieu. Elles ont permis d'évoquer le rôle et la place des associations dans la gouvernance des filières de santé, et leur implication dans les appels à projet (AAP), ETP, PNDS, les plateformes d'expertise et d'Outre-mer, l'observatoire du diagnostic et du traitement.

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

Il est prévu que l'Alliance rencontre les associations membres des gouvernances de chaque filière. Cet accompagnement a démarré avec Fimarad (filière de santé maladies rares dermatologiques) et TETECOU (filière de santé des malformations de la tête, du cou et des dents), il sera poursuivi avec les autres filières au cours du premier semestre 2020. Ces rencontres ont notamment été renforcées à travers nos Web Conférences, pour mener une réflexion sur quelques outils du 3° PNMR.

Cette dynamique sera largement consolidée dans l'année 2020, avec le recrutement d'un chargé d'appui aux relations associations-centres experts dédié spécifiquement à ces travaux associatifs inter-filière.

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

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

En 2019, ce comité a été particulièrement investi dans le suivi quotidien des missions des centres de référence et des filières de santé maladies rares. L'Alliance maladies rares a participé à la totalité des réunions de ce comité en 2019.

Défendre des financements des centres de référence

L'année 2019 aura été marquée aussi par les difficultés de financement des CRMR.

L'Alliance maladies rares a ainsi pu participer, avec une délégation des filières de santé, à plusieurs réunions avec les conseillers du ministre de la Santé pour que ces financements puissent effectivement être attribués aux centres de référence.

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

Une victoire qui devra en appeler d'autres!

1.4. INTERPELER ET SENSIBILISER PAR DE GRANDS ÉVÉNEMENTS

La 12e Journée internationale des Maladies Rares en France

Comme tous les ans, le dernier jour de février est à ne pas manquer. Il s'agit de la Journée internationale des Maladies Rares organisée par Eurordis à l'échelle internationale, et en France par l'Alliance maladies rares. Elle a pour objectif d'informer et de sensibiliser le grand public aux maladies rares.

Le thème de cette 12° édition était « Vivre avec une maladie rare ». C'est un véritable parcours de battants que de vivre au quotidien la maladie, que ce soit au niveau professionnel, personnel ou médico-social. De plus, les malades sont bien souvent confrontés à l'errance de diagnostic voire à une impasse. En effet, la moitié des malades ne bénéficie pas d'un diagnostic clair, et un quart d'entre eux attend en moyenne cinq ans pour l'obtenir après l'apparition des premiers symptômes.

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

Le 26 février dernier, pour la première fois sur la Plateforme, les directeurs et présidents des entités de la Plateforme Maladies Rares, les filières maladies rares et personnes concernées par une maladie rare étaient rassemblés lors d'une conférence de presse

mettant au centre des revendications le dépistage néonatal. Si, en France, seules cinq maladies sont dépistées, un grand nombre de pays, la Suède par exemple, en dépiste une vingtaine. Il s'agit d'une véritable perte de chance pour les nouveau-nés dans notre pays.

La Journée internationale se décline également sur le terrain, par des actions portées par les délégués régionaux et départementaux de l'Alliance maladies rares. Une douzaine d'événements ont eu lieu en 2019, majoritairement dans les universités et les centres hospitaliers, afin de pouvoir échanger directement avec le grand public sur les problématiques rencontrées dans les maladies rares.

L'ensemble de ces actions a porté ses fruits, et on note un réel engouement aussi bien des personnes que des média (plus de 60 articles dans la presse nationale et régionale ont relayé notre actualité). Nous avons réussi notre pari en mettant au cœur de cette journée les maladies rares!

La Marche des Maladies Rares est un événement marquant et très attendu pour l'ensemble des personnes concernées par une maladie rare, qu'elles soient malades, proches, chercheurs, accompagnateurs... Or, et pour la deuxième année consécutive, la Marche des Maladies Rares n'a pas pu avoir lieu.

En effet, ne pouvant garantir une sécurité totale à l'ensemble des marcheurs présents, compte tenu du climat social, l'Alliance, à son grand regret, a décidé d'annuler ce rendez-vous pourtant incontournable. Cependant, comme depuis plusieurs années maintenant, afin de tous nous réunir autour de cette même cause, l'Alliance a organisé une Marche virtuelle des maladies rares avec un défi qui a battu des records de participation.

C'est avec quelque 300 photographies de personnes concernées par les maladies rares que nous avons retracé virtuellement cette marche. Cette mobilisation, certes bien différente de celle prévue, a permis comme toujours de montrer la détermination et la solidarité de la communauté maladies rares. Une vidéo a aussi été présentée à cette occasion.

À noter, la présence de l'Alliance sur le plateau de France Télévisions à l'occasion du Téléthon.

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

2019 a été marquée par de nombreuses avancées en santé publique.

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

L'implication de l'Alliance sur ces sujets se fait par divers moyens :

- au travers de **France Assos Santé**, nouvelle force inter-associative,
- en assurant des représentations majeures au sein de grandes administrations de santé publique,
- par notre participation à l'expérimentation en région pour l'autonomie **en santé** avec, en perspective, un droit à l'accompagnement pour tous les malades demain.

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



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



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

L'Alliance a particulièrement suivi :

- Ma santé 2022,
- la plateforme des données de santé,
- le plan d'urgence pour l'hôpital,
- l'accès aux médicaments, notamment le rationnement des autorisations temporaires d'utilisation avec une participation au groupe de travail médicament,
- le sujet de la douleur avec un communiqué de presse signé par 47 associations appelant à une véritable prise en charge de la douleur en France,
- la question du financement des associations.

2.2. DES REPRÉSENTATIONS MAJEURES AU SERVICE DES USAGERS DU SYSTÈME DE SANTÉ

L'Alliance est représentante des usagers du système de santé dans plusieurs grandes instances de santé.

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

Rapport d'activité 2019 PARTIE 1 PORTER LA VOIX DES MALADES



Rappelons que 75 %

des diagnostics

se font pendant

de maladies rares

complète des actions sur le médicament et l'interaction entre les différentes agences.

Cette présence au conseil d'administration de l'ANSM, doublée d'une présence à son comité d'interface, permet de transmettre les problèmes concrets rencontrés par les usagers. L'Alliance peut y avoir le rôle de « lanceur d'alerte ». Enfin, elle travaille sur l'accès à tous les médicaments pour les enfants au sein d'un groupe de travail pédiatrie. Rappelons que 75 % des diagnostics de maladies rares, première cause de mortalité infantile en France, se font pendant l'enfance. L'Alliance doit donc être en première ligne sur cette question.

L'Alliance est membre du Groupe de réflexion avec les associations de malades (GRAM) à l'Inserm. Le GRAM est composé d'associations de malades, de chercheurs et de représentants de l'administration de l'Inserm. C'est un lieu de dialogue, une instance

de réflexion et de proposition sur les orientations stratégiques, et les actions à mettre en œuvre pour développer la politique de partenariat et de dialogue entre l'Inserm et les associations. On peut citer comme actions les formations Ketty Schwartz et les l'enfance. rencontres avec les chercheurs

Sciens'as. Trois réunions du GRAM se sont tenues en 2019.

L'Alliance est membre du Comité d'évaluation éthique de l'Inserm (CEEI) (douze réunions par an). Comme il est écrit dans son règlement intérieur : « Le CEEI est un comité d'éthique de la recherche tel

que défini par le Conseil de l'Europe. »

Il a pour mission de rendre des avis sur les recherches en santé et en sciences humaines et sociales.

Rattaché administrativement à l'Institut de santé publique de l'Inserm, il est néanmoins indépendant dans son organisation et ses prises de décisions. Le rôle des associations est important dans ce comité. Les protocoles peuvent concerner des sujets de tous ordres, et lorsqu'une étude concerne une maladie rare, nous rappelons la complexité de ces maladies et la difficulté de faire des essais à grande échelle. Nous sommes vigilants sur la méthodologie et l'accessibilité par le malade à des documents d'information et de consentement. Nous posons des questions sur le suivi des données, des malades, etc. Nous veillons au respect des lois et parfois à la pertinence du projet. Il nous est arrivé de demander la réécriture d'une partie de celui-ci.

> L'Alliance est aussi présente au sein du conseil d'orientation de l'Agence de la Biomédecine. Son avis est sollicité avant toutes les décisions importantes prises par l'Agence, notamment pour ce qui concerne les autorisations de recherches sur l'embryon, les autorisations d'activité des centres

pluridisciplinaires de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire. Il peut également être saisi par la Directrice générale sur des questions éthiques plus précises et rendre des avis argumentés. Cette représentation est majeure pour les maladies rares.

2.3. DÉFENDRE UN DROIT À L'ACCOMPAGNEMENT

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

À travers l'article 92 de la loi de modernisation de notre système de santé de janvier 2016, le ministère des Affaires sociales et de la Santé a lancé un appel à projet dédié à l'accompagnement des personnes malades, en situation de handicap ou à risque de développer une maladie chronique, sur le plan administratif, sanitaire et social pour gagner en autonomie. Ces expérimentations s'adressent principalement aux associations d'usagers ou aux autres structures, susceptibles de mettre en œuvre des projets pilotes d'accompagnement à l'autonomie en santé.

Cet appel à projet s'appuie sur les recommandations du rapport « Cap santé! » remis par Christian Saout, qui propose de définir l'accompagnement à l'autonomie en santé par la mise en œuvre d'actions d'information, d'éducation, de conseil et de soutien destinées à toute personne, ou à son entourage, éprouvant une vulnérabilité en santé, dans une visée de renforcement de ses capacités à opérer ses propres choix pour la préservation ou l'amélioration de sa santé.

Les maladies rares entraînent une multitude de difficultés médicales, sociales pouvant aboutir à un isolement et à une véritable détresse. Face à la rareté de l'expertise médicale, aux difficultés d'ouverture de droits, à la stigmatisation liée à l'expression de la maladie, les patients et leurs familles peuvent avoir l'impression de se trouver au pied d'une montagne impossible à gravir. Pour beaucoup, un accompagnement pouvant les conforter dans leur capacité d'agir, d'opérer leurs propres choix serait nécessaire; il s'agit d'établir les conditions leur permettant d'être plus autonomes dans leur parcours de vie ou celui de leur proche malade.

Un projet expérimental sur cinq ans en Nouvelle-Aquitaine

Alliance maladies rares a répondu à cet appel à projet, et a été retenue parmi les 28 projets déployés en France. Le projet de l'Alliance « Compagnons maladies rares », financé majoritairement par l'ARS Nouvelle-Aquitaine, prévoit de tester un nouveau métier de l'accompagnement basé sur le concept de la « pair-aidance ». Il s'agit d'un accompagnement basé sur l'expérience de quelqu'un ayant une connaissance empirique des difficultés rencontrées

par la personne à accompagner directement (en tant que malade) ou indirectement (en tant qu'aidant de personne malade) et formé à l'accompagnement.

Le projet « Compagnons maladies rares » déployé en Nouvelle-Aquitaine se décompose en trois étapes. La première était celle de la conceptualisation, de la réflexion, de la création d'outils et du cadre de l'intervention (2017-2018) ; la deuxième étape a concerné le recrutement des « Compagnons » et la formation spécifique pour ce nouveau métier (2018) ; enfin, la troisième étape a débuté en février 2019, avec le déploiement des compagnons en Nouvelle-Aquitaine afin d'offrir un accompagnement aux malades jusqu'à fin 2021.

Le principe de base de leur intervention étant la subsidiarité, ils pourront orienter, selon la nature de la demande, vers des dispositifs adéquats (association de la maladie rare concernée, Maladies Rares Info Services...). Si la demande requiert un accompagnement dans la durée, les compagnons interviendront avec pour objectif d'accompagner vers l'autonomie des personnes, et non de coordonner des professionnels. Ils devront d'abord évaluer la situation, les capacités d'agir, analyser les différents ressorts qui contraignent les individus dans leur autonomie décisionnelle. En lien avec eux, ils proposeront un plan d'accompagnement et le mettront en œuvre, toujours dans une dynamique d'alliance avec le malade et sa famille.

Le projet sera évalué par une équipe de chercheurs de l'université de Bordeaux, qui étudiera non seulement l'activité des compagnons, mais aussi les bénéfices ressentis par les personnes et le potentiel de généralisation de ce nouveau métier.

Quels bénéfices peut-on attendre de cet accompagnement ?

Les bénéfices théoriques de l'accompagnement par un pair peuvent se situer au niveau de :

- l'espoir engendré par la rencontre de personnes qui se rétablissent, qui ont trouvé leur voie à travers les difficultés qu'elles ont surmontées et les défis qu'elles ont relevés,
- la reprise du pouvoir d'agir émergeant de la réciprocité qui caractérise la relation de soutien par les pairs,
- l'amélioration du soutien et du fonctionnement social qui constitue l'un des défis les plus importants auxquels font face les personnes ayant une maladie rare,
- l'empathie et de la reconnaissance acquise par l'expérience d'une relation fondée sur une meilleure compréhension de la situation vécue par le malade,
- la réduction de la stigmatisation, dans la mesure

PARTIE 1 PORTER LA VOIX DES MALADES Rapport d'activité 2019

où les compagnons peuvent incarner la possibilité d'une reconnaissance sociale, de sorte qu'ils peuvent surmonter les barrières engendrées par l'auto-stigmatisation.

Nous espérons qu'en agissant sur ces différents aspects, le parcours de vie des malades en sera amélioré.

État d'avancement du projet

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

De septembre 2018 à janvier 2019, ces compagnons ont suivi une formation solide et spécifiquement dessinée pour ce nouveau métier de l'accompagnement. Cette formation d'environ 150 heures s'est articulée autour de plusieurs thématiques dont l'éducation thérapeutique du patient. Les nombreuses interventions des professionnels de terrain concernaient les enjeux des maladies rares,

les problématiques associées aux maladies rares (handicap, insertion professionnelle, scolarisation, vie affective, accès à l'information), complétées par l'intervention d'acteurs de l'accompagnement (associatifs, médecins hospitaliers, équipes relais...). Durant cette période de formation, étalée sur cinq mois, des rencontres ont été organisées auprès de représentants des usagers, de structures médicosociales, des plateformes territoriales d'appui... afin de faire connaître les compagnons sur leurs territoires. Depuis février 2019, ils sont opérationnels. L'accompagnement des premières familles a pu débuter.

Le projet, qui a été présenté à plusieurs conférences, apparaît pour les professionnels du secteur comme une réelle solution alternative et innovante pour soutenir les personnes malades et leurs familles, dans une perspective de remobilisation de leur capacité à agir et à être acteurs de leur parcours de vie

Fin janvier 2020, plus de cinquante sollicitations étaient parvenues, et un mois plus tard, 25 personnes étaient accompagnées.



© A. Bonfils

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

La question du handicap est évidemment majeure dans les maladies rares. 75 % d'entre elles génèrent des handicaps, qui sont parfois rares. L'année 2019 aura été marquée par le renouvellement du Conseil national consultatif des personnes handicapées (CNCPH) et de l'émergence du Collectif Handicaps.

3.1. LE CNCPH, INSTANCE MAJEURE POUR DÉFENDRE LES DROITS DES PERSONNES HANDICAPÉES

La plupart des associations de l'Alliance sont concernées par les travaux du Conseil national consultatif des personnes handicapées. En effet, les maladies rares entraînent des limitations d'activité et des restrictions de participation à la vie en société, c'està-dire des handicaps de nature et d'importance très variables, selon les personnes et les maladies, mais significatifs.

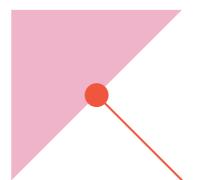
Pour rappel, le CNCPH peut être saisi pour avis sur tout texte ayant des incidences sur la vie des personnes handicapées. Il peut aussi s'autosaisir sur toute question concernant la politique du handicap. Au cours des dernières années, il l'a fait, notamment pour tout ce qui concerne la politique en direction des personnes très lourdement handicapées, les moyens d'existence des personnes en situation de handicap, la question de la prise en charge en établissement médico-social, la scolarité des enfants, etc.

Ce conseil est donc stratégique pour les maladies rares, et la participation de l'Alliance y est essentielle. Elle a ainsi pu réagir sur les projets de textes législatifs préparés par le gouvernement et présentés par les représentants des ministères concernés : éducation nationale, emploi, travail...

« Le CNCPH est une instance majeure pour les personnes handicapées et leur famille, dans la mesure où il permet d'ajuster des textes législatifs et règlementaires. Son rôle est d'autant plus important depuis le lancement de la politique interministérielle sur le handicap! »



© A. Bonfi



3.2. LE NOUVEAU COLLECTIF HANDICAPS



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

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

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

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

Ce collectif déploiera ses actions pour l'année 2020. Son agenda est chargé: Conférence nationale du handicap à mi-mandat du président Emmanuel Macron, concertation autour du revenu universel d'activité, réforme des retraites, projet de loi grand âge et autonomie...

« Le Collectif Handicaps regroupe l'ensemble des associations concernées, et travaillant quotidiennement sur les questions du handicap.

Il est essentiel, dans cette période, d'échanger, de débattre et de préparer les futures propositions en faveur des personnes handicapées et de leur famille. »

Associations membres:

AFEH

AFM-Téléthon

Alliance maladies rares

ANCC

ANECAMPS

AIRe

ANPEA

ANPEDA

ANPSA

APF France handicap

ASBH

Autisme France

Bucodes France

CESAP

CFHE

CFPSAA

CHEOPS

CLAPEAHA

Droit au Savoir

Eucrea France

Entraide Universitaire

FAGERH

Fédération APAJH

Fédération Générale des PEP

FFAIMC

FFDys

Fédération Française Sésame Autisme

FISAF

FNAF

FNATH

FNASEPH

France Acouphènes

GIHP National

GPF

Hyper Supers - TDAH France

LADAPT

Mutuelle Intégrance

Santé Mentale France

UNAPH

TRISOMIE 21 France

UNAFAM

UNAFTC

Unanimes

UNAPEI

UNIOPSS

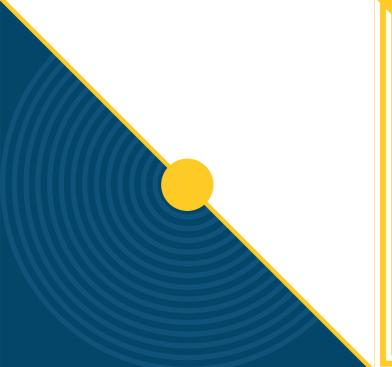
Vaincre la Mucoviscidose



0 A D C

_ PARTIE 2

Écouter et accompagner les associations.





Les prises de position publiques de l'Alliance maladies rares et sa capacité à porter la voix des personnes concernées par une maladie rare puisent leur légitimité et se nourrissent de l'action quotidienne entreprise par chacune des associations membres du collectif. À ce titre, la mission d'accompagnement de l'Alliance vis-à-vis de ses membres tient donc une place centrale depuis sa création.

Cette mission s'articule lors des Réunions d'information des membres (RIMEs), et autour de moments de formation et de mutualisation d'expériences, auxquels sont conviés les membres du collectif. Elle se traduit aussi dans une dimension plus « quotidienne » où l'Alliance peut accompagner les associations dans leur questionnement, lorsqu'elles le souhaitent, bien souvent en s'appuyant sur les retours d'autres associations du réseau.

1. Informer les membres

1.1. LES RIMEs



© A. Bonfils

Cette mission d'information des membres est la vocation première des RIMEs. Trois ont été organisées durant l'année 2019 (31 janvier, 3 juillet et 2 octobre). Elles ont rassemblé près de 170 personnes de 73 associations différentes, et ont permis d'aborder les thématiques suivantes :

80 % des maladies rares sont d'origine génétique

— 31 janvier 2019

Santé publique et maladies rares

Cette journée d'échanges a permis de comprendre les enjeux de la stratégie « Ma Santé 2022 » pour les familles concernées par une maladie rare, et de réfléchir de manière plus spécifique aux questions de la formation des professionnels de santé et du financement du système de santé. Le dispositif Santé Info Droits a également été l'objet d'une présentation détaillée.

- 3 juillet 2019

Handicap et maladies rares

L'objectif de cette RIME était de revenir sur les intrications entre les politiques publiques dédiées aux maladies rares et celles du handicap. Elle aura permis de mieux comprendre les besoins et attentes des malades par rapport à ces dernières. Elle a également constitué une opportunité de valoriser les travaux d'Orphanet sur ses fiches handicap et l'appel à projet en sciences humaines et sociales de la Fondation maladies rares, deux dispositifs d'intérêt majeur pour les associations sur la question du handicap et du parcours de vie des malades.

- 2 octobre 2019

Séquençage à très haut débit et enjeux du consentement : les malades s'interrogent

Préparée et animée par le Comité éthique et société de l'Alliance maladies rares, cette RIME a permis aux associations d'échanger autour des enjeux du séquençage à très haut débit, avec une approche pluridisciplinaire (génétique, juridique, sociologique...).

Au-delà de leur aspect thématique, les RIMEs ont conservé leur vocation à faire connaître les actualités de l'Alliance aux membres. Elles ont également permis d'effectuer des points d'actualité réguliers concernant le paysage maladies rares (labellisation des filières de santé maladies rares, suivi de la mise en œuvre du PNMR...).



© A. Bonfils

1.2. JOURNÉE D'INFORMATION ET D'ÉCHANGES DÉDIÉE AU MÉDICAMENT

L'Alliance a proposé une journée d'échanges et d'information sur la question du médicament le 9 juillet 2019. 16 participants ont notamment pu échanger avec la Fondation maladies rares et Eurordis sur cette question.

2. Former les membres

2.1. UNIVERSITÉS D'AUTOMNE (DU 9 AU 12 OCTOBRE)



© A. Bonfils

La 4° édition des Universités d'Automne de l'Alliance s'est déroulée du 9 au 12 octobre 2019 dans les locaux de la Plateforme Maladies Rares. Il s'agit du principal temps d'échanges et de formation pour les associations membres du collectif.

Plusieurs évolutions notables ont été proposées pour cette nouvelle édition :

- l'organisation d'une journée le samedi,
- la possibilité pour les participants de composer leur participation à la carte en fonction de leurs disponibilités et centres d'intérêt,
- une volonté renforcée d'accueillir plusieurs participants par association afin d'inclure un maximum de bénévoles dans la dynamique de notre réseau,
- une extension du nombre d'ateliers proposés.

Elles ont rassemblé 115 participants issus de plus de 60 associations, autour de séquences d'information inspirantes, d'ateliers méthodologiques concrets et d'échanges inter-associatifs toujours passionnants. Saluons l'ambiance chaleureuse et conviviale qui a régné entre les participants tout au long de ces quatre journées.

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



2.2. RENCONTRES ET ATELIERS PRÉSIDENTS

Les rencontres et ateliers présidents sont destinés à rassembler les dirigeants associatifs pour des moments de partage d'expérience autour de thématiques qu'ils ont préalablement choisies. Un nouveau cycle président a été inauguré le 5 juin 2019, avec une rencontre qui a mobilisé 27 associations.

Lors de cette journée, trois thématiques ont été retenues pour faire l'objet d'un atelier présidents :

- l'animation et l'organisation de l'équipe dirigeante,
- quelle organisation associative aujourd'hui et demain ?
- l'Europe.

Le premier atelier présidents dédié à l'animation et l'organisation de l'équipe dirigeante s'est déroulé le 12 novembre 2019 et a rassemblé 22 associations. Les suivants se dérouleront durant l'année 2020.

2.3. FORMATIONS À L'ÉCOUTE

L'accueil et le soutien des malades font partie des missions fondamentales des associations de malades membres du collectif.

Depuis de nombreuses années, l'Alliance propose des sessions de formation à l'écoute pour accompagner les bénévoles qui s'investissent dans ce travail indispensable mais délicat.

- Deux sessions de 1^{er} niveau permettant d'acquérir les fondements théoriques de la relation d'aide : les techniques d'écoute et d'entretien, les limites de l'écoutant ou les situations « piège ».
- Une session de 2nd niveau destinée aux personnes pratiquant l'écoute de manière très régulière, ayant suivi la formation de niveau 1 et désireuses de perfectionner leur pratique.

2.4. RDV WEB

Les RDV Web sont des réunions à distance qui permettent aux associations d'échanger autour d'une thématique.

Huit RDV Web ont été proposés en 2019 aux associations :

- 26 février

Construire un partenariat avec son centre de référence

- 26 mars

La valorisation comptable du bénévolat

— 25 avril

Concevoir et mettre en place un appel à projet de recherche

- 2 juillet

Créer et animer un conseil scientifique

- 19 septembre

Organiser une journée scientifique

- 27 septembre

Augmenter les ressources financières de mon association

— 29 octobre

Réaliser une enquête auprès des adhérents

- 26 novembre

L'agrément santé

Ils ont touché près de 135 participants en 2019. Les contenus issus des RDV Web sont disponibles sur l'espace membres du site web de l'Alliance maladies rares.

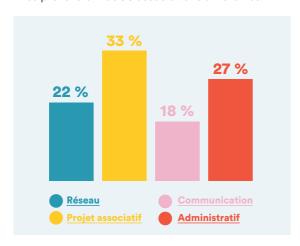


3. Accompagner les associations

3.1. ACCOMPAGNER AU QUOTIDIEN

L'Alliance maladies rares est régulièrement sollicitée par les associations membres lorsqu'elles se trouvent confrontées à des situations complexes ou nouvelles

La volonté de l'Alliance est de chercher alors à les accompagner au mieux par des conseils ou par une mise en réseau avec d'autres acteurs, notamment des associations membres du collectif. L'occasion est donnée, à travers ce rapport d'activité, de remercier toutes celles et ceux qui contribuent en coulisse à ce partage d'expériences qui fait le sel de notre réseau. En 2019, ce sont 249 demandes qui ont été formulées. Elles provenaient de 93 associations différentes.



Près des deux tiers des demandes concernaient des conseils sur le plan administratif (statuts, gouvernance, fiscalité...), et celui de la mise en œuvre du projet associatif (médicaments, actions d'accompagnement des malades, organisation d'événements...).

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

3.2. AIDER LES PERSONNES DÉSIREUSES DE CRÉER UNE ASSOCIATION

Il est dans la vocation de l'Alliance maladies rares de soutenir les projets pertinents de création d'associations de maladies rares. Chaque année, plusieurs personnes sollicitent le collectif dans cette perspective. En 2019, sept associations ont bénéficié d'un appui de l'Alliance. Au-delà de cette phase de création, les associations nouvellement créées peuvent

rejoindre l'Alliance maladies rares et bénéficier de l'ensemble des temps d'information et de formation détaillés dans ce rapport d'activité.

Toutefois, face aux défis et opportunités qui se présentent aux associations de maladies rares, qui se conjuguent avec les nouvelles associations et l'enjeu de la mise en œuvre des premières étapes de leur projet, il est désormais proposé aux jeunes associations, qui rejoignent l'Alliance, un accompagnement plus resserré afin d'acquérir les fondamentaux nécessaires à la concrétisation de leur action au bénéfice des malades.

3.3. ACCUEILLIR LES NOUVEAUX MEMBRES

L'Alliance maladies rares a eu le plaisir d'accueillir dix nouvelles associations au sein du collectif en 2019.

30 janvier

Algodystrophie France



Elle a été créée en 2018 et a rejoint l'Alliance maladies rares lors du conseil national du 30 janvier.
Ses objectifs sont l'aide et le soutien aux malades et la participation à la recherche.

La Vie par un Fil



Elle a rejoint l'Alliance lors du conseil national du 30 janvier. Elle a été créée en 1987 et s'intéresse à la nutrition artificielle à domicile.

Ses missions sont l'aide et le soutien aux malades, la contribution à l'amélioration de la qualité de vie des malades et la promotion de la recherche.

Koolen De Vries France



Elle s'intéresse au syndrome du même nom (ou syndrome de microdélétion 17q21.31). Elle a été créée en 2018 et a pour objectif de faire connaître le syndrome, de rassembler, de soutenir et représenter les malades, et d'encourager la recherche. Elle a rejoint l'Alliance lors du conseil national du 30 janvier.

HPN France



Créée en 2004, HPN France s'intéresse à l'hémoglobinurie paroxystique nocturne et à l'aplasie médullaire idiopathique. Ses missions sont la sensibilisation du public, le soutien à la recherche, et l'information des malades et des familles. Elle a rejoint l'Alliance maladies rares lors du conseil national du 30 janvier.

Autour du BPAN



Elle a été créée en 2018 et a reioint l'Alliance lors du conseil national du 30 janvier. Elle s'intéresse au BPAN (ou neurodégénérescence associée à une protéine bêta-propeller). L'association cherche à soutenir la recherche, à rassembler et soutenir les familles, et à établir des relations avec des associations analogues dans le monde.

Association sur le Syndrome de déficit en Glut 1



Elle a été créée en 2017 et s'intéresse au syndrome éponyme (ou maladie de Vivo). Elle a rejoint l'Alliance lors du conseil national du 30 janvier. Ses missions sont de faire connaître la maladie, de réunir et d'accompagner les malades.

24 avril

Agir pour la Malformation Lymphatique en Alliance



Elle a rejoint l'Alliance maladies rares lors du conseil national du 24 avril. Elle a été créée en 2014 et s'intéresse aux malformations lymphatiques. Elle vise à contribuer à leur meilleure prise en charge et à encourager la recherche.

CHAMP1 France



Association Créée en 2019, CHAMP1 France a rejoint l'Alliance lors du conseil national du 24 avril. Elle s'intéresse aux mutations du gène CHAMP1 et se donne pour objectifs de représenter les familles concernées par la maladie, de contribuer à l'effort de recherche médicale et à l'amélioration des pratiques de soins, de favoriser l'inclusion dans la société des malades et de concourir à la diffusion des connaissances.

Vaincre le Chordome



Elle a été créée en 2018 et a rejoint l'Alliance lors de la séance du conseil national du 24 avril. Elle s'intéresse au chordome et poursuit les objectifs de soutien aux malades et à la recherche.

1er octobre

White-Sutton France



WHITE SUTTON Elle a rejoint l'Alliance lors du conseil national du 1er octobre. Elle a été créée en 2019 et s'intéresse au syndrome White-Sutton. Ses missions sont d'informer le public, le corps médical et les autorités, d'apporter une aide technique et morale aux familles et de contribuer à l'effort de recherche médicale.

PARTICIPER AUX ÉVÉNEMENTS **DES MEMBRES**

Comme chaque année, l'Alliance a été sollicitée pour se joindre aux événements organisés par les associations du collectif (rencontres nationales, assemblées générales...). Ces participations, toujours précieuses pour l'Alliance, permettent de mesurer la richesse des engagements qui fondent l'action associative pour les malades, mais aussi de percevoir une partie des défis et des interrogations qui jalonnent les projets de nos membres.

En 2019, l'Alliance a notamment pu se joindre aux événements de VHL France, de l'Association Tremplin, l'Association Sans Diagnostic et Unique, l'Association Bardet Biedl, Génération 22, de l'AMARAPE et des **Petits Bourdons.**



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

— Forte de son réseau bénévole de plus de 30 délégués, l'Alliance est en mesure d'apporter un soutien de proximité aux associations membres et de porter la voix des malades dans des instances de santé en région.

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

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



L'Alliance a expérimenté dans l'année 2019, six journées d'information dédiées aux associations, malades, familles et personnes sans diagnostic. Les délégations régionales de l'Alliance ont organisé en 2019, une journée à Nîmes, Besançon, Mérignac, Nice, Tours et Lille.

Au total, plus de 300 personnes malades et familles, et plus de 70 associations ont pu échanger lors de ces journées. Elles ont ainsi pu se saisir des enjeux maladies rares, de l'importance de notre combat collectif, des principales avancées portées par le 3° PNMR.

Ces journées ont aussi permis de présenter les travaux des délégations régionales, pas assez connus, et de susciter de nouvelles vocations, afin de rendre encore plus fortes les délégations régionales de l'Alliance. Fortes de ce succès, et dans la volonté de généraliser dans toutes les régions ces journées, les délégations ont prévu d'en organiser une dans chaque région en 2020.

Plus d'une douzaine de journées régionales en 2020

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



© A. Bonfil

2. La sensibilisation des professionnels aux maladies rares

Tout au long de l'année, les délégués de l'Alliance poursuivent leurs actions de sensibilisation et d'information auprès des professionnels et futurs professionnels qui sont ou seront confrontés un jour aux maladies rares, avec comme leitmotiv la culture du doute : « Et si c'était une maladie rare ? »

Trop de malades sont encore confrontés à l'errance de diagnostic, à des prises en charge inadéquates, ou sont en rupture de parcours.

La sensibilisation ne s'arrête pas aux professionnels de santé, elle concerne également le médico-social, le social, les milieux éducatifs et de l'entreprise. Ainsi, en 2018, des infirmiers, des sages-femmes, des chirurgiens-dentistes, des auxiliaires de puériculture, des sapeurs-pompiers et du personnel d'établissements médico-sociaux ou des maisons

départementales des personnes handicapées (MDPH) ont été sensibilisés aux maladies rares. Les délégués profitent des salons, conférences, congrès médicaux (cardiologie, ophtalmologie, urgences, génétique...) ou handicap pour intervenir, tenir des stands et informer.

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

L'Alliance a entamé une réflexion avec la filière Fava-Multi (maladies vasculaires rares avec atteinte multi systémique) sur l'organisation d'une stratégie nationale de rencontres communes pluriannuelles Alliance-filières à destination des professionnels de santé (généralistes, pharmaciens, établissements médico-sociaux, professionnels des milieux de l'éducation et de l'entreprise).

3. Sensibiliser le grand public, la JIMR

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







Le troisième Plan national maladies rares a ouvert de nouvelles perspectives et opportunités en région pour les délégations de l'Alliance maladies rares.

On peut citer notamment la création future de plateformes d'expertise maladies rares en région, la volonté affichée de promouvoir des programmes d'éducation thérapeutique plus nombreux et accessibles, le déploiement de la télémédecine, ou encore le renforcement de la place des associations dans la formation des professionnels de santé.

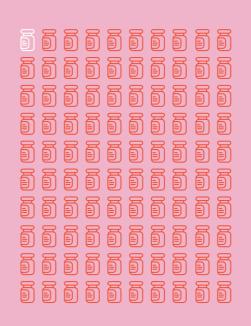
Sur la question des plateformes d'expertise maladies rares, les délégations de l'Alliance ont toutes pris attache avec ces plateformes, afin notamment d'assurer le nécessaire trait d'union avec les actions régionales portées par nos délégations.

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

1. Des délégués très présents dans les instances régionales de santé

La reconnaissance et la prise en compte des maladies rares dans les politiques régionales sont le résultat du travail des délégués régionaux.

Mandatés par l'Alliance dans les instances, commissions de santé et handicap ou groupes de travail mis en place par les agences régionales de santé, ils représentent et portent la voix des malades.



Pas de traitement

pour 95% des maladies rares

Aperçu de quelques-unes de ces instances et commissions :

- Commission régionale de santé et de l'autonomie (CRSA)

Instance de concertation et de démocratie sanitaire, la CRSA, à travers ses cinq commissions, participe par ses avis à l'élaboration et à la mise en œuvre de la politique de santé.

— Conseil de surveillance de l'agence régionale de santé

Ce conseil est informé et consulté sur les grandes orientations de l'agence et la mise en œuvre de la politique régionale de santé. Il dispose d'un rôle décisionnel en ce qui concerne la gestion de l'ARS.

— Conseil territorial de santé (CTS)

Le conseil territorial de santé contribue au projet régional de santé (PRS), et participe à sa déclinaison. Il existe un CTS par département.

- France Assos Santé en région

Ou Unions Régionales des associations agréées d'usagers du système de santé (URAASS). France Assos Santé représente les patients et les usagers du système de santé et défend leurs intérêts. Les délégations de l'Alliance sont membres des différentes Unions, et certains délégués sont élus au comité régional voire au bureau.

- Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH)

Au sein de la MDPH, cette commission prend les décisions concernant les aides et prestations à la lumière de l'évaluation menée par l'équipe pluridisciplinaire.

- Conseil départemental de la citoyenneté et de l'autonomie (CDCA)

Le CDCA donne son avis sur les sujets concernant

les personnes âgées et les personnes handicapées.

— Comité de protection des personnes (CPP)

Le CPP formule des avis sur les projets de recherche biomédicale portant sur les médicaments et les dispositifs médicaux.

- Comité d'entente régional (CER)

Le CER promeut et défend les intérêts et les droits des personnes en situation de handicap et de leur famille.

— Commission des droits des usagers (CDU)

Une CDU est installée dans chaque établissement de santé public et privé pour représenter les patients et leur famille, et renforcer la place des usagers dans le secteur sanitaire.

Les délégués interviennent également dans d'autres commissions, réseaux ou groupements locaux : CPAM, CCAS, conseil départemental citoyenneté, commissions accessibilité/IME/CMSP, RSVA, CANOPE, QUAL'VA, collectifs associatifs handicap...

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

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

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

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



2. L'accompagnement et le renforcement des délégations régionales

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

Aujourd'hui, 36 bénévoles formés par l'Alliance sont actifs sur le terrain. À la suite des journées régionales des associations et des familles de l'Alliance organisées en 2019, plus de quinze nouveaux bénévoles ont été accueillis pour participer aux actions régionales de l'Alliance.

Auvergne Rhône-Alpes

— Christian FOUCAUX Délégué départemental Allier

— Muriel HERASSE Déléguée locale Rhône

Bourgogne France Comté

— Laurence BOURDIN-THIZY Déléguée interdépartementale Doubs et Haute-Saône

Bretagne

— Ginette VOLF Déléguée interdépartementale Ille-et-Vilaine et Morbihan

— Germain VIGOUR Délégué local Ille-et-Vilaine

Centre Val-de-Loire

— Bernard LEMAIRE Délégué départemental Cher

— Corinne PAYAN Déléguée départementale Indre

— Julie SAPIN Déléguée départementale Loiret

Grand Est

— Isabelle THUAULT-VARNET Déléguée régionale Grand Est

— Sabine MONTI Déléguée départementale Ardennes

Hauts-de-France

— Eloïse BRUCKER Déléguée départementale Oise

— Jallila BACHTI Déléguée départementale Nord

— Ludivine MANIER Déléguée départementale Somme

Ile-de-France

— Paulette MORIN Déléguée régionale Ile-de-France et départementale Paris

— Dominique LAMARCHE Déléguée locale Paris

— Isabelle CIZEAU Déléguée départementale Essonne

— Didier GENESTE Délégué départemental Val-d'Oise

— Jacques MAZIERES Délégué départemental Hauts-de-Seine

Normandie

— Nicole DELPERIE Déléguée régionale Normandie

— Virginie GUILLEREZ Déléguée départementale de l'Eure

— Sybille PAULET Déléguée locale Calvados

— Corinne LANOÉ
Déléguée départementale Manche

— Chantal FACHE Déléguée locale Calvados

Nouvelle Aquitaine

— Françoise TISSOT Déléguée départementale Gironde

— Corinne VERLHAC Déléguée inter-départementale Haut-de-Vienne, Corrèze et Creuse

— Franck THOMAS Délégué local Charente

Occitanie

— Thierry TOUPNOT Délégué départemental Gard

— Badia ALLARD Déléguée départementale Hérault

Pays-de-la-Loire

— Françoise ROPERT CONQUER Déléguée départementale Loire-Atlantique

— Cécile FOUJOLS Déléguée départementale Maine-et-Loire

Provence Alpes Côte-d'Azur

— Michèle AUZIAS Déléguée régionale PACA

— Hervé LAMURE Délégué départemental Hautes Alpes

— Monique GUEDES Déléguée départementale Vaucluse

— Claudie BALEYDIER Déléguée locale Vaucluse

Les formations pour les bénévoles ont été renforcées pour permettre aux délégations d'acquérir les compétences nécessaires à l'accomplissement de leurs missions :

- une formation de la Fondation Groupama (animer son réseau local) a été organisée le 13 novembre 2019,
- des réunions de travail en région ont été organisées : une réunion de travail par délégation à Caen, Rennes, Nantes, Bordeaux, en Île-de-France,
- trois réunions thématiques ont été proposées aux délégations sur la communication, les différents appels à projets du 3° PNMR (éducation thérapeutique du patient et protocoles nationaux de diagnostic et de soins), notamment les plateformes d'expertise,
- une réunion préparatoire à la Journée internationale maladies rares de 2020.

Ces moments visent à apporter les nécessaires connaissances et informations utiles à l'action des délégués en région, en cohérence avec les orientations nationales de l'Alliance et les spécificités des acteurs territoriaux. C'est également un temps fort pour les délégués, car cela permet l'échange, le partage et la convivialité.

La commission régions, relancée en 2019, poursuivra son travail, afin de renforcer chacune des délégations en 2020. Elle fournira notamment les outils nécessaires aux délégués en région pour assurer leurs missions, à savoir les journées régionales des associations et des familles, la Journée internationale des maladies rares, la connexion avec les plateformes d'expertise maladies rares, et les interventions pour sensibiliser les professionnels de santé.



La Plateforme Maladies Rares constitue un centre de ressources unique au monde, car elle rassemble, sur un même site, des représentants d'associations de malades, des professionnels de santé et de la recherche, des acteurs privés et publics, des salariés et des bénévoles, ainsi que des intervenants français, européens et internationaux.



Cette plateforme se donne plusieurs objectifs notamment de :

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

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

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

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



La Plateforme Maladies Rares, un symbole

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

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

Pour l'Alliance, la plateforme doit contribuer à ces « révolutions » et jouer tout son rôle dans cette nécessaire coordination des acteurs promus dans le cadre du 3° PNMR. Elle doit chercher, sans relâche, à partager et à tirer profit de son expérience de plus de vingt ans de combat contre les maladies rares.

Sous l'impulsion des associations, l'année 2019 aura été marquée par le lancement d'une nouvelle dynamique.

xxx

Orphanet

20° Forum Orphanet
Alliance maladies rares avec le soutien
de la Fondation Groupama pour la Santé

Comme chaque année, l'Alliance maladies rares s'est associée à l'organisation du 20° Forum des associations, qui s'est tenu le 23 septembre 2019, au siège de la Fondation Groupama, autour du thème : Retour vers le futur : 20 ans de numérique dans les maladies rares.



© Orphanet

Au cours de cette journée d'échanges, plusieurs membres de l'Alliance, dont Marie-Pierre Bichet (vice-présidente) et Zakia Beghdad, secrétaire, sont intervenues pour l'Alliance maladies rares sur les besoins et attentes des malades autour des questions numériques.

L'Alliance participe au comité de rédaction et de relecture d'Orphanet qui permet de mettre notamment à jour le cahier « Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations », disponible sur son site web.

xxx

La Fondation maladies rares

L'Alliance maladies rares a été présente à l'ensemble des conseils d'administration et conseils scientifiques de la Fondation maladies rares.

L'Alliance a également participé au processus de sélection des projets en sciences humaines et sociales portés par la Fondation maladies rares, projets fondamentaux pour cette cause.

Au quotidien, l'Alliance contribue au renforcement du lien avec la responsable association au sein de la Fondation maladies rares, Lyne Valentino, pour développer de nouveaux outils au profit des associations.

xxx

Eurordis

L'Alliance était présente à l'événement phare annuel organisé par Eurordis : la Conférence européenne qui s'est déroulée à Bucarest, en mai 2019.



À cette occasion, l'Alliance a notamment participé à l'assemblée générale d'Eurordis et à l'élection des nouveaux membres de son conseil d'administration.

Des conférences et des ateliers de travail sur de grandes problématiques des maladies rares à l'échelle européenne (médicaments, réseaux européens de référence, questions sociales, etc.) ont réuni plusieurs centaines de participants et ont permis d'enrichir les personnes présentes.

L'Alliance a, par ailleurs, participé en 2019 aux deux réunions du Conseil des Alliances nationales (CNA) à Bruxelles et à Paris.

L'Alliance s'est aussi impliquée au sein de Rare Diseases International (RDI), structure associative créée à l'initiative d'Eurordis avec l'engagement d'alliances nationales et de fédérations internationales d'associations telles que les alliances nationales maladies rares des États-Unis, du Canada, du Japon, de Chine et d'Inde. Dès le départ, l'Alliance a été impliquée dans le groupe de préfiguration de cette structure qui compte plus de quarante membres.

L'Alliance maladies rares était également présente à Vienne pour l'assemblée de RDI.

« Comme souvent, la France et ses plans nationaux sont donnés en exemple pour la prise en charge des maladies rares. Il est important que nous aidions et soutenions les pays moins développés à mettre en place une politique nationale coordonnée pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares. »



xxx

Maladies Rares Info Services (MRIS)

Maladies Rares Info Services est un maillon essentiel d'écoute et de soutien auquel l'Alliance est très attachée. Au-delà de l'investissement important des sept représentants de l'Alliance au sein du conseil d'administration de MRIS, l'Alliance a veillé, tout au long de l'année, à promouvoir et à relayer le contact de MRIS, que ce soit lors de conférences et de réunions en région, ou à l'occasion d'événements d'information et de formation pour les associations.

MRIS a notamment été invitée à contribuer aux Universités d'automne de l'Alliance, aux Forums en région et à différentes réunions de travail. Dans le cadre de la JIMR 2020, MRIS et Alliance se sont associées pour porter un film de sensibilisation grand public. D'autres projets sont à venir pour 2020

xxx

AFM-Téléthon

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

Généthon est dédié à la conception et au développement préclinique et clinique de médicaments de thérapie génique pour les maladies rares, avec pour objectif de mettre à la disposition des malades des traitements innovants.

Généthon développe en particulier des thérapies pour les maladies rares neuromusculaires, du système immunitaire, du sang, du foie et de la vision.

La mission de Généthon est de développer des thérapies géniques pour des maladies génétiques rares.

Afin de transformer les résultats de la recherche en traitements de thérapie génique pour les patients, Généthon a mis en place une organisation intégrée de recherche et développement, combinant excellence interne et collaborations internationales de haut niveau.

2019 marquera l'histoire de Généthon, puisqu'un premier traitement, dont le principe avait été établi à Généthon, a reçu une autorisation de mise sur le marché (AMM). Le Zolgensma, qui a obtenu son AMM pour l'amyotrophie spinale de type 1 aux États-Unis, est désormais disponible pour les malades français sous forme d'autorisation temporaire d'utilisation (ATU).

Ce résultat spectaculaire est un motif de fierté, ce n'est pas le seul, car au-delà de l'amyotrophie spinale, Généthon est également pionnier en matière d'innovation thérapeutique pour un nombre croissant de maladies. Ainsi, en 2019, sept traitements, issus de la R&D de Généthon, sont en phase d'essai clinique. Généthon poursuit la recherche et le développement préclinique de traitements pour plusieurs myopathies et d'autres maladies rares, ainsi que les innovations technologiques indispensables au développement de la thérapie génique, qui fait aujourd'hui pleinement partie de l'arsenal thérapeutique. Autant d'innovations et de candidats médicaments, sources de collaborations et de partenariats démultipliés, que Généthon valorise avec dynamisme et professionnalisme.



1. Événements et partenariats

Tout au long de l'année, les partenaires de l'Alliance maladies rares se sont mobilisés pour soutenir ses actions :

— Nos partenaires globaux : l'AFM-Téléthon, Sanofi-Genzyme et la fondation Groupama Vaincre les maladies rares qui ont contribué à la réalisation de l'ensemble de nos activités.

- Les soutiens sur les actions ciblées :
 - · DGS (Direction générale de la santé)
 - · FDVA (Fonds pour le Développement de la Vie Associative)
 - · ARS Nouvelle Aquitaine
 - · Burotel
 - · RTE (Réseau de Transport de l'Électricité)
 - · La mairie de Reims
 - · Groupe Up

 Les partenaires ayant offert des produits et des services ou des compétences et organisé des événements au profit de l'Alliance :

Rapport d'activité 2019

- · Lions Club Paris Sainte Geneviève
- · Les membres de l'AADH

L'Alliance maladies rares remercie l'ensemble de ses donateurs, ponctuels et réguliers, ainsi que ses partenaires pour leur soutien et leur engagement à ses côtés.



2. Eléments financiers 2019

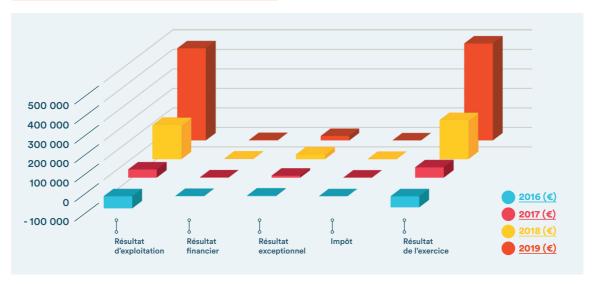
Évolution des fonds propres (en euros)

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

Les fonds propres progressent en 2019 permettant ainsi d'assurer l'autonomie financière et la solvabilité de l'Alliance maladies rares.

En outre, au 31 décembre 2019, les fonds dédiés correspondent au projet Compagnons Maladies Rares qui a débuté fin 2016 et se terminera en 2021 et au projet de l'application ViMaRare en Poitou-Charentes dont la réalisation a été retardée.

Évolution du compte de résultat de 2016 à 2019



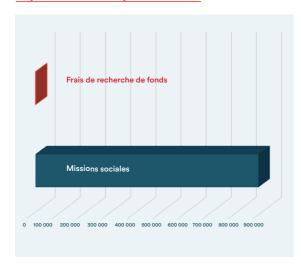
Le résultat net comptable est bénéficiaire en 2019.

En outre, les contributions volontaires en nature ont diminué en 2018 : -24% pour le bénévolat et -3% pour les dons en nature par rapport à 2018 (il est à noter que la Marche des Maladies Rares 2018 a dû être annulée).

Le mécénat de compétences s'élève à 37 619 euros en 2019.

Le compte d'emploi annuel des ressources est établi pour la première fois pour l'exercice clos au 31 décembre 2019.

Répartition des emplois en euros



La quasi-totalité des ressources (issues de la générosité du public ou non) est employée à la réalisation des missions sociales de l'Alliance maladies rares définies par le plan stratégique 2015-2020.

Elles se répartissent en 4 axes :

— axe 1:

Faire progresser la cause des maladies rares

— axe 2:

Associations, appartenance, appuis, échanges

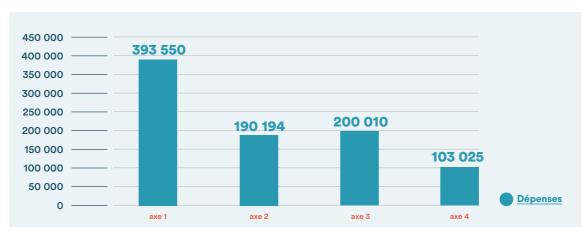
— axe 3 :

Consolider le développement et la notoriété

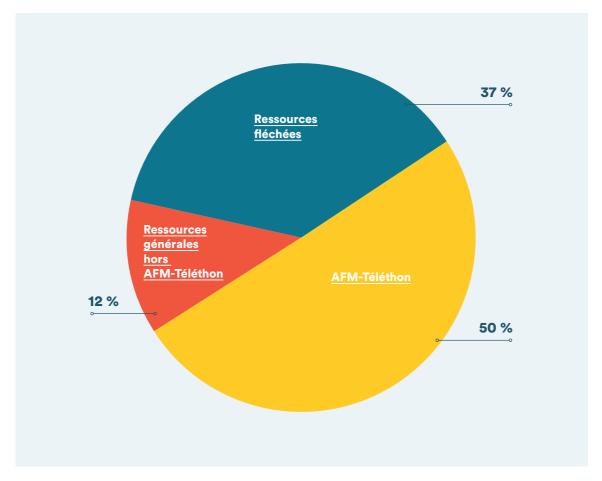
— axe 4:

Optimiser les dynamiques et fonctionnements internes

Répartition des missions sociales par axe en euros



Répartition des ressources employées en 2019



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

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

3. Perspectives 2020 liées à l'épidémie de Covid-19

En l'état actuel de la situation, et au vu de la santé financière de l'association, l'épidemie de Covid-19 ne devrait pas entraîner de conséquences financières sur les activités de l'Alliance maladies rares et remettre en question sa continuité d'exploitation.

Il est cependant probable que certaines actions 2020 soient annulées ou reportées.



PARTIE 7 NOTRE FONCTIONNEMENT Rapport d'activité 2019

1. La vie des instances

L'Alliance a tenu son assemblée plénière le 15 mai 2019 en présence de plus de 80 associations membres, un record pour notre collectif!

À cette occasion, la présidente Nathalie Triclin-Conseil et le directeur général Paul Gimenès ont présenté, avec succès, les grandes perspectives 2019-2020 pour l'Alliance maladies rares.

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

Six postes étaient à pourvoir au 1er collège et un poste au 2°. Quatre associations ont été reconduites dans leur mandat et les associations : Autour des Williams, l'Association des Sclérodermiques de France et FOP France ont rejoint le CN.

Bienvenue à elles!

À l'occasion de cette journée, l'Alliance maladies rares a également pu présenter son rapport d'activité 2018 à l'ensemble des membres, et dessiner les perspectives de travail ambitieuses au service des malades et des associations pour les mois à venir, et pour lesquelles le collectif aura besoin de l'ensemble de ses forces vives.

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

Le bureau s'est réuni neuf fois en 2019 et le conseil national a rassemblé ses conseillers à quatre reprises. Le nouveau format des réunions du conseil national a permis aux conseillers de se retrouver le matin pour les prises de décisions et de consacrer l'aprèsmidi à des débats thématiques.

En 2019, le conseil national a mené des réflexions et des débats sur les thématiques suivantes :

- échanges sur les actions phares du 3° PNMR,
- échanges sur « Le combat de l'AFM-Téléthon, audace et innovation au service des maladies rares »
- échanges sur la recherche en SHS dans les maladies rares et le rôle de la Fondation maladies
- échanges sur la stratégie 2020-2025 de l'Alliance maladies rares.

Au cours de 2020, le conseil national auditionnera le Collectif Handicaps, France Assos Santé, MRIS, Orphanet et Eurordis.







Alliance maladies rares NOTRE FONCTIONNEMENT PARTIE 7

3. Les commissions et les groupes de travail

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

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

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

Ces groupes, qui se sont réunis régulièrement en 2019, montent progressivement en puissance. Ils ont pu auditionner de nombreuses parties prenantes afin de permettre à l'Alliance de soutenir efficacement des mesures clés du plan.

Ces groupes ont aussi été mis à contribution pour élaborer le premier congrès de l'Alliance, proposé aux associations le 3 novembre 2020. Ces groupes ont également pour mission de consolider de nombreuses fiches pratiques sur ces sujets, outils dédiés spécifiquement aux associations.

De manière plus opérationnelle, l'Alliance s'est appuyée en 2019 sur :

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

L'Alliance a pu aussi s'appuyer sur son comité éthique pour préparer notamment une RIME dédiée. Le comité s'est réuni quatre fois pour prolonger sa réflexion dans la perspective de la révision des lois bioéthiques. Ses travaux sont présentés en 2019 à l'occasion d'une RIME spécialement dédiée.

L'Alliance s'est aussi appuyée (V. Supra) sur les rencontres associatives inter-FSMR, qui se sont réunies à trois reprises en 2019, afin de concrétiser des mesures clés du 3º PNMR (AAP, ETP, PNDS, Observatoire du diagnostic, Observatoire du traitement).

4. Évolution de l'équipe permanente

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

En poste, début 2020 : voir annexe 2

5. L'engagement des bénévoles

Les bénévoles ont consacré 10 041 heures pour la réalisation d'actions et d'activités pour l'Alliance maladies rares. Ces heures de bénévolat équivalent à 5,52 équivalents-temps plein (ETP) et sont valorisées au taux horaire du SMIC, en vigueur en 2019, pour un montant de 100 710 euros.

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



© Hannah Busing / Unsplash

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

Annexes.

Annexe 1:

Les représentations 2018 de l'Alliance maladies rares dans les grandes instances de santé publique

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

Annexe 2 : L'équipe de l'Alliance

Paul GIMENES	Directeur général
Manuela NEVES	Assistante de direction
Kim Ly NGUYEN HUU	Responsable administration finances
Anne-Sophie BLANCHARD-CHAUTARD (en remplacement congé maternité de Sabine BRU-TURGEMAN)	Responsable communication
Marc SPRUNCK	Responsable vie du collectif et appui aux membres
Julien SCHOEVAERT	Chargé d'appui à la vie associative
Elodie CREPIEUX	Responsable actions régionales
Hélène THIOLLET	Chargée d'appui relations associations-centres experts
Clément PIMOUGUET	Chargé de projet « compagnons maladies rares »
Aline IEMFRE	Compagnon Maladies Rares
Fabienne MENAULT	Compagnon Maladies Rares
Sylvie JEANNOT	Compagnon Maladies Rares
Ouiza AMRANE	Compagnon Maladies Rares
Laëtitia DEL-SAZ	Compagnon Maladies Rares
Emmanuelle RENARD	Compagnon Maladies Rares
Emilie BOISSET	Compagnon Maladies Rares



Paul GIMENES



Manuela NEVES



Kim Ly NGUYEN HUU



Anne-Sophie BLANCHARD-CHAUTARD



Marc SPRUNCK



Julien SCHOEVAERT



Elodie CREPIEUX



Hélène THIOLLET



Clément PIMOUGUET



Aline IEMFRE



Fabienne MENAULT



Sylvie JEANNOT



Ouiza AMRANE



Laëtitia DEL-SAZ



Emmanuelle RENARD



Emilie BOISSET

Alliance maladie rares 96 rue Didot 75014 Paris

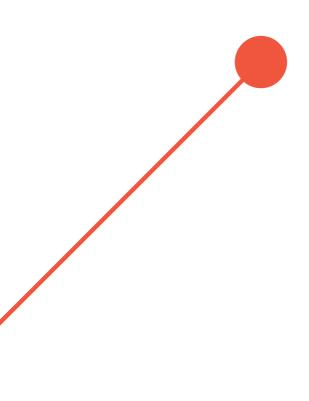
Maquette / mise en page : © Oslo Communication

Crédits photos: © Priscilla du Preez - Unsplash: page 2;
© Antoine Bonfils: pages 4, 9, 10, 17, 18, 19, 21, 22, 28, 37, 43;
© JNemchinova - iStock: page 11; © Givaga - iStock: page 14;
© Orphanet: page 36; © Hannah Busing - Unsplash: page 44
Illustrations: © cosmaa - iStock: pages 32, 39

Dépôt légal : avril 2020









Alliance maladies rares Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot 75014 Paris Tél. 01 56 53 53 40 contact@maladiesrares.org alliance-maladies-rares.org

L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien de :







