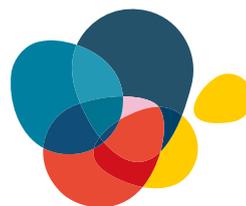


Alliance
maladies rares

ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE



Rapport d'activité

.....

2024

Dans la déclinaison opérationnelle du plan stratégique 2020-2025 de l'Alliance maladies rares voté à l'unanimité de ses associations membres, l'Alliance, en 2024, poursuit son ambition de renforcer la voix des malades via leurs associations et de communiquer/sensibiliser afin de faire connaître et reconnaître les maladies rares en France.

L'Alliance renforce aussi l'accompagnement et les compétences de ses associations membres tout en agissant en proximité via les délégués en région au service de l'ensemble de la communauté maladies rares.

Tout au long de cette 4e année de mise en œuvre de son plan stratégique, l'Alliance a poursuivi et consolidé ses missions et ses actions afin de

répondre aux besoins et aux attentes des malades et de leurs associations.

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.

Sommaire

AXE
01

Être la voix de référence des malades, des familles et de leurs associations

Page 3

AXE
03

Être un acteur référence de proximité

Page 37

AXE
05

Accroître la visibilité des combats

Page 46

AXE
07

Notre fonctionnement

Page 52

AXE
02

Être une force d'empowerment des associations

Page 22

AXE
04

Faire bouger les lignes avec la Plateforme Maladies Rares

Page 43

AXE
06

Des moyens pour évoluer

Page 48



AXE
01

Être la voix de référence des malades, des familles et de leurs associations

L'année 2024 a été importante dans notre combat contre les maladies rares.

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.

En 2024, L'Alliance s'est attachée à :

- porter la voix des malades et des familles pour faire des maladies rares une priorité nationale notamment dans le cadre de la préparation du 4^e PNMR,
- 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.

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

→ L'ALLIANCE, ACTRICE DU 3^e PNMR ET DU FUTUR 4^e PNMR

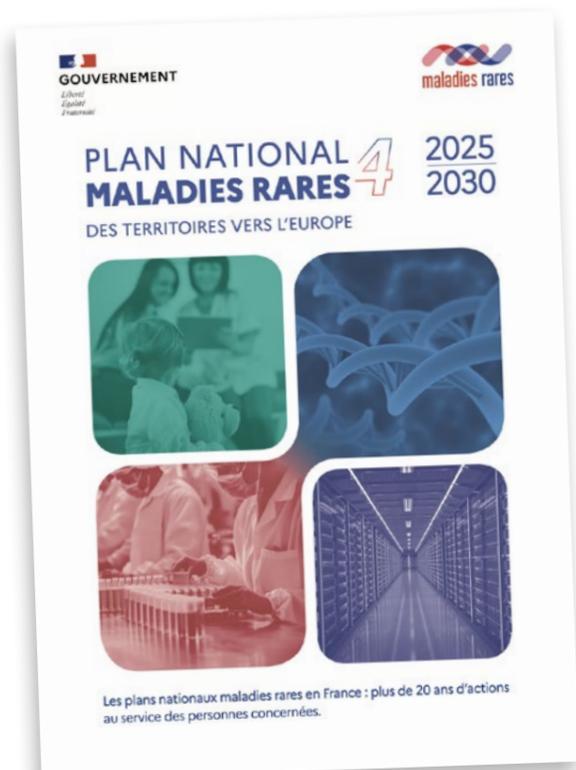
Un 3^e PNMR qui se poursuit en 2024 pour les malades, les familles et leurs associations.

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

L'Alliance a notamment été présente au sein du **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 2024.

L'Alliance était aussi présente au **Comité opérationnel**. Ce dernier est chargé de la mise en œuvre des actions du plan dont il rend compte au comité stratégique. Il s'assure de leur déroulement selon le calendrier prévisionnel, apprécie les résultats du plan à l'aide d'indicateurs, suit l'évolution de la dépense par rapport au budget prévu et, enfin, prépare le rapport annuel. Ce comité s'est réuni trois fois en 2024.

L'Alliance s'est aussi notamment impliquée dans différentes réunions de travail liées au PNMR 3 comme les réunions relatives aux observatoires du diagnostic, observatoires des traitements et différentes autres réunions de travail.



2024 a constitué aussi l'occasion de poursuivre les travaux des observatoires du diagnostic portés par l'ensemble des filières de santé maladies rares. L'Alliance a participé à la coordination nationale des observatoires du diagnostic portés par le ministère de la Santé.

En 2024, les premières bases de l'observatoire des traitements 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.

En 2024, l'Alliance a aussi participé à **3 COPIL Filières** réunissant l'ensemble des coordinateurs des FSMR, PEMR et représentants maladies rares des ARS.

En 2024, l'Alliance a aussi été pleinement engagée dans la co-construction du 4^e PNMR en participant aux 18 groupes de travail et comité intergroupe piloté par deux personnes qualifiées : Agnès Linglart et Guillaume Cnaud.

En 2024, l'Alliance a participé à plusieurs instances en lien avec les questions du diagnostic/dépistage dont le **Comité de Pilotage National du Programme de Dépistage Néonatal**, à un groupe de travail de **l'Agence de la Biomédecine** sur les données incidentes et au Conseil Scientifique et Ethique du Collecteur Analyseur de Données.



L'Alliance participe aussi à la **BNDMR**, un outil essentiel de la lutte contre les maladies rares.

La Banque nationale de données maladies rares est un projet prioritaire du 3^e Plan National Maladies Rares, financé par le ministère de la Santé.

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 2024 dans les travaux de la BNDMR. Elle était l'unique représentante de malades au sein du Comité de pilotage, du Conseil scientifique et de la Commission de codification de la BNDMR.

En 2024, la BNDMR est la cheville ouvrière de la réalisation de l'Observatoire du diagnostic promu dans le cadre du troisième PNMR.

L'Alliance est représentée au sein d'**Eurordis** et participe au « Council of National Alliance » pour contribuer au partage de bonnes pratiques entre Alliances nationales à travers l'Europe, et mutualiser les plaidoyers qui peuvent être portés à la fois au niveau national et européen.

L'Alliance est impliquée dans le **projet européen JARDIN**, qui vise à renforcer l'impact des ERN (European Reference Network) dans les systèmes de santé de tous les États membres. Au sein d'un groupe de travail coordonné par Eurordis WP7 (Work Package 7), l'Alliance contribue activement à mettre en valeur la place des associations dans la structuration des systèmes de santé maladies rares en Europe.

→ LANCEMENT DE 4 COMMISSIONS DE TRAVAIL ALLIANCE

En 2024 l'Alliance s'est dotée de 4 nouvelles commissions de travail relatives au diagnostic, à la recherche, aux traitements et au parcours de vie.

Ces commissions sont centrales, car elles permettent dans leur champ d'action :

- de suivre et d'être force de propositions dans le cadre des PNMR ou plus largement de demander des lois ou règlements pertinents pour les maladies rares,
- de lancer des enquêtes auprès des associations membres,
- d'assurer une bonne information et d'organiser des événements dédiés aux associations membres,
- de proposer des formations aux associations membres.

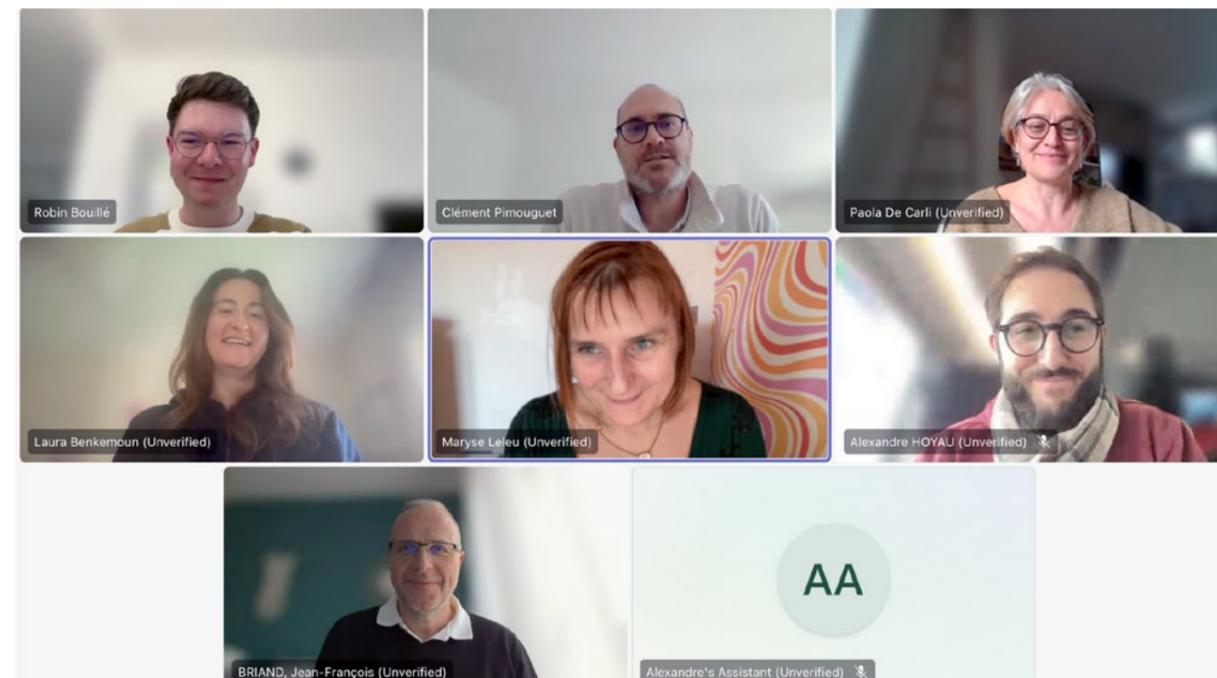
→ COMMISSION DIAGNOSTIC

Cette commission s'est réunie à 3 reprises en 2024. Elle est animée par Gilles Brabant. Le périmètre de cette commission en termes de sujets est vaste puisqu'elle couvre potentiellement tous les sujets liés aux dépistages et aux diagnostics dans les maladies rares (dépistage néonatal, dépistage préconceptionnel, diagnostic pré-implantatoire, etc.). La commission a abordé en priorité le sujet du dépistage néonatal avec des présentations des travaux menés en interne par l'AFM-Téléthon sur la méthodologie de plaidoyer employée concernant la dystrophie musculaire de Duchenne ainsi qu'une présentation par le Comité National de Coordination du Dépistage Néonatal sur la question centrale et problématique de l'acheminement des buvards. Pour rappel, l'Alliance maladies rares avait émis une alerte médiatique en juin 2023 devant la dégradation du service d'acheminement des buvards par le service proposé par la Poste-Chronopost. La Commission reste en vigilance sur cette question organisationnelle extrêmement importante pour transporter les buvards dans un délai optimal aux centres d'analyse : chaque retard, chaque enveloppe perdue engendrant un risque de retard au diagnostic inacceptable pour les nourrissons concernés.

Cette commission a également été sollicitée pour réfléchir à l'organisation et au programme d'un colloque relatif aux dépistages pédiatriques des maladies rares qui aura lieu au Palais du Luxembourg en avril 2025.

Cette commission représente, via plusieurs de ses membres, l'Alliance maladies rares au Conseil d'Orientation de l'Agence de la Biomédecine (dont la mission principale est de veiller au respect des patients, des donneurs et des principes éthiques dans les activités relevant de ses compétences), au Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal (dont les missions comprennent le suivi de la réalisation du programme au niveau national, l'expertise des adaptations nécessaires de ce programme, l'approbation des algorithmes de dépistage de chaque maladie incluse dans le programme, etc.). La commission diagnostic est également partie prenante du projet de recherche Perigenomed (projet d'extension du dépistage néonatal par la médecine génomique) au travers de 4 groupes de travail thématiques. Ces membres étaient présents à la journée des associations organisées en juin 2024 à Dijon autour du Pr Laurence Faivre et de l'ensemble de l'équipe projet. Enfin, la commission est également membre du Comité Éthique et Scientifique du Collecteur Analyseur de Données, le CSE du CAD (dont l'ambition est de fournir une infrastructure de collecte des données génomiques et de mise à disposition de services sur les volets du soin et de la recherche).

L'Alliance est également membre d'un groupe de travail sur les données incidentes dans le cadre de la coopération franco-québécoise. Ce groupe de travail a été co-organisateur d'un symposium sur les données incidentes à Lyon le 13 décembre 2024.



→ COMMISSION RECHERCHE

La commission Recherche s'est réunie à 3 reprises en 2024. Elle est co-animée par Maryse Leleu et Alexandre Hoyau. L'ambition de cette commission est de réfléchir de manière prospective aux actions que l'Alliance devrait entreprendre pour favoriser et renforcer l'engagement des associations membres de l'Alliance maladies rares dans le domaine de la recherche. Elle a été sollicitée pour réfléchir et valider le programme des Universités d'Automne d'octobre 2024 dont la thématique était la recherche. Elle a également initié une réflexion autour d'une enquête relative aux besoins de recherche des associations membres du collectif qui se déroulera au courant de l'année 2025. Cette commission représente, via certains de ses membres, l'Alliance maladies rares aux :

- Groupe de Réflexion des Associations de Malades (GRAM) de l'INSERM qui est 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. La commission participait à ce titre aux journées « science et société » de l'INSERM à Lyon en juin 2024 pour porter la voix des associations de malades en faveur de la recherche participative.
- Comité Scientifique et Éthique de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) dont l'ambition est d'évaluer et émettre des avis scientifiques, éthiques et réglementaires, préalables et motivés sur les demandes de traitement à finalité recherche nécessitant la réutilisation des données de l'entrepôt de la BNDMR.
- Comité Scientifique de la Fondation maladies rares qui définit les grandes orientations scientifiques et les modalités de mise en place du programme annuel de recherche de la Fondation.
- Comité d'organisation des Rencontres Sciences Humaines et Sociales et Médecine Génomique.

Pour Alexandre Hoyau, co-animateur de la commission Recherche :

« Cette commission recherche s'inscrit dans la logique d'intérêt général de l'Alliance Maladies Rares dans le domaine de la recherche sur les maladies rares. Notre approche transversale a pour objectif de nous engager collectivement dans les combats à mener au bénéfice du plus grand nombre. »

→ COMMISSION TRAITEMENTS

La commission Traitements de l'Alliance, animée par Hélène Berruë-Gaillard, a pour objectifs de structurer des argumentaires sur les sujets relatifs aux traitements, d'informer les associations de l'Alliance sur ces sujets et de partager les représentations de l'Alliance auprès des instances et/ou colloques (France asso Santé, ANSM...etc).

Il est prévu 3 à 4 réunions par an. Les sujets à aborder peuvent être proposés par les membres de la commission. Des personnes extérieures pourront être auditionnées selon les sujets.

La première réunion du 13 juin 2024 a permis de réunir les membres de la commission, définir les modalités de fonctionnement puis échanger sur les différents thèmes à aborder, dont les liens et la représentativité des associations auprès des filières et du GRIOT (groupe interfilières de l'observatoire des traitements), les relations avec la HAS notamment pour les contributions des associations, les problématiques de remboursement du hors AMM et d'iniquité territoriale (articulations CPAM/CNAM), les relations avec l'ANSM et l'augmentation nécessaire des accès compassionnels délivrés.

Les sujets du PLFSS (avec un amendement sur les préparations magistrales) et du PNMR4 ont été discutés. Un thème majeur a émergé des échanges, celui des relations entre les associations et l'industrie pharmaceutique. Un travail plus approfondi sera fait pour tenter d'élaborer des bonnes pratiques de relation asso/labour pour faciliter l'encadrement des relations et éviter les risques de conflits d'intérêt lors d'auditions ou de contributions ultérieures avec les instances d'évaluation des produits de santé.

→ COMMISSION PARCOURS DE VIE

La commission Parcours de vie, initiée en avril 2024, s'intéresse à la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares : prise en charge médicale, médico-sociale et sociale. De nombreux sujets sont traités comme l'accès aux droits et aux ressources pour les personnes malades et les aidants dans le champ sanitaire et médico-social, l'inclusion professionnelle ou à l'école.

Cette commission est animée par Cécile Foujols-Gaussot, également représentante pour l'Alliance auprès du CNCPH- conseil national consultatif des personnes en situation de handicap- et du Collectif Handicap.

4 réunions ont eu lieu en 2024 avec une dizaine de représentants associatifs qui ont la volonté d'identifier ensemble des problématiques sur les parcours de vie des malades et de proposer des plaidoyers pour y répondre.

Cette année la commission s'est donnée pour objectif de suivre la labellisation des CRMR, de préparer la labellisation des FSMR et de réfléchir à la complémentarité des PEMR/PCOM avec les FSMR. D'autres thématiques ont été abordées, comme l'expérimentation sur l'article 51 porté par l'AFM-Téléthon, le projet de loi porté par l'association ARSLA sur un accès à des aides d'un montant suffisant et dans un délai raisonnable pour des maladies évolutives graves, les liens à construire avec les réseaux européens de référence (dans le cadre de JARDIN), le soutien à un projet de recherche sur la scolarité. Cette commission dynamique a accueilli de nouveaux membres en cours d'année.



Pour Cécile Foujols-Gaussot :

« Le parcours de vie, bien au-delà du parcours de soins, est une dimension cruciale pour toutes les personnes atteintes de maladies rares.

À travers cette commission, nous œuvrons pour identifier les obstacles et construire ensemble des solutions adaptées aux besoins des malades et de leurs aidants.»

→ ENQUÊTES : UNE NOUVELLE DYNAMIQUE POUR L'ALLIANCE

En août 2024, l'association a franchi une étape importante en décidant d'internaliser la compétence de conduite des enquêtes, des sondages et des études. Ces missions stratégiques sont désormais portées en interne par un responsable enquêtes, poste salarié spécialement créé pour répondre aux besoins croissants de flexibilité, d'indépendance et d'intégration dans les processus décisionnels de l'Alliance.

L'internalisation de cette compétence marque un tournant dans la manière dont l'association recueille, analyse et utilise les données. Ce choix vise à garantir :

- Une réactivité accrue pour adapter les enquêtes aux besoins émergents.
- Une compréhension plus fine des problématiques et des attentes.
- Une meilleure articulation entre les travaux des commissions d'expertise et les données produites.

Ce nouveau poste est une brique essentielle pour accompagner la structuration des activités futures de l'association. Il permettra notamment de produire des données qualitatives et quantitatives nécessaires pour :

- **Inspirer et orienter** les travaux des commissions d'expertise, grâce à des informations fiables et contextualisées.
- **Renforcer le plaidoyer de l'association**, en fournissant des arguments solides et étayés.
- **Améliorer l'accompagnement du collectif**, en approfondissant la connaissance des besoins, des défis et des réussites de chacun.

Une collaboration stratégique au sein de la Plateforme maladies rares

L'association bénéficie d'un environnement unique au sein de la Plateforme Maladies Rares, un écosystème qui regroupe des acteurs clés de la santé, tels qu'Eurordis, acteur européen des maladies rares. Dans ce cadre, nous avons l'opportunité de contribuer au *Rare Barometer*.

À travers plusieurs réunions, cette collaboration s'est traduite par un accès exclusif aux résultats recueillis auprès des répondants français atteints de maladies rares. Cela permet à notre association de valoriser ces données précieuses en France, renforçant ainsi notre capacité à mieux comprendre les besoins et à ajuster nos actions en conséquence.

Premiers jalons posés en 2024

La première enquête lancée fin 2024, bien que ses résultats ne soient attendus qu'en 2025, constitue **un socle fondamental pour notre activité future**. Cette enquête vise à établir une base commune décrivant l'ensemble des sujets d'intérêt pour nos membres, offrant ainsi une vue exhaustive de leurs actions et de leurs plaidoyers.

Cette enquête structurante a pour vocation de guider la **stratégie de plaidoyer** de l'Alliance, nos actions futures et permettra de mieux accompagner le plaidoyer des membres. En invitant les associations membres à participer, notre présidente a cristallisé la raison d'être de cette première enquête :

« Faire de vos combats un plaidoyer commun est notre mission, et pour être efficace, nous devons régulièrement les recenser, bien cibler vos attentes, recueillir vos témoignages et les sujets que vous souhaitez voir porter collectivement. »

Au-delà des résultats de cette première enquête « Plaidoyer », l'année 2025 verra la réalisation d'une **enquête « Recherche »**. Ce travail nous permettra de décrire le paysage de l'implication des associations de malades dans la recherche dans les maladies rares, de pouvoir comprendre et expliquer leur place. Les résultats enrichiront la parole de l'Alliance sur le sujet et, dans un aspect plus pratique, l'Alliance aura une meilleure compréhension des besoins et fera évoluer en conséquence l'accompagnement qu'elle propose. Le choix d'une méthodologie innovante dans la conduite de cette étude rendra chaque participant acteur, pour la recherche.

→ SOUTENIR LES ASSOCIATIONS DE MALADES, ACTRICES DES FILIÈRES DE SANTÉ ET DES CENTRES DE RÉFÉRENCE

01

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 2024, 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 :

filière de santé maladies rares L'Alliance poursuit les travaux initiés en 2023 concernant la collaboration avec les FSMR.

À l'automne 2024, l'Alliance a organisé 2 rencontres associatives inter-filières qui ont rassemblé chacune plus d'une vingtaine de participants, représentant quasiment la totalité des 23 FSMR. Ces réunions inter-filières ont été l'occasion de partager des bonnes pratiques sur la place des associations dans la gouvernance des FSMR, ainsi que de leur l'implication dans les observatoires du diagnostic, les observatoires des traitements et la préparation de la re-labellisation des FSMR. Ces inter-filières ont pour objectifs de faire monter en compétences les représentants associatifs, renforcer leur rôle de porte-parole et d'acteur clé pour la cohésion associative au sein de la filière.

L'Alliance a été présente dans la plupart des Journées annuelles organisées par les filières pour se tenir informée des dynamiques des filières, rencontrer les chefs de projets filières et chargés de mission et échanger avec les associations présentes.

L'Alliance est présente au sein du Comité de pilotage des filières de santé maladies rares porté par la DGOS. Ce comité s'est réuni à 3 reprises en 2024. Cette instance permet de partager les avancées nationales du 3^e PNMR (appels à projets, actualités des parties prenantes), et les attentes du 4^e PNMR en présence des filières et de toutes les parties prenantes de l'écosystème maladies rares.

Enfin, elle permet à **l'Alliance de porter la voix des associations, par exemple, sur leur place dans les programmes ETP (Éducation Thérapeutique du Patient) ou leur nécessaire contribution aux PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins).**

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

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

→ INTERPELLER LES POUVOIRS PUBLICS

Colloque du 5 avril 2024

Placé sous le haut patronage de la Présidente de l'Assemblée nationale, à l'invitation du député Philippe Berta, président du groupe d'études maladies rares de l'Assemblée nationale et de l'Alliance, s'est tenu le colloque « Équité et maladies rares » le 5 avril 2024.

Au programme, des allocutions et trois tables rondes relatives *aux parcours de soins et de vie des malades, au dépistage néonatal et au développement et à l'accès au traitement pour tous* ont donné lieu à des prises de parole et des échanges passionnants, permettant aux parlementaires ainsi qu'aux représentants de l'écosystème maladies rares présents de mettre en perspective quelques-uns des combats qui nous animent.

À l'issue du colloque, l'Alliance a publié « Les actes du colloque », afin de diffuser et de communiquer largement les points de vue exprimés.

En 2024, les combats portés par l'Alliance auprès des pouvoirs publics ont été nombreux : mettre en place un dépistage pédiatrique, garantir le bon usage du médicament chez l'enfant, assurer la prise en charge des préparations magistrales sur tout le territoire, apporter un soutien financier réel aux parents aidants, créer un accompagnement adapté et accessible sur tout le territoire à tous les parents aidants, soutenir l'engagement bénévole, mettre les outils de la santé numérique au service de la coordination des parcours maladies rares, rendre réelle la démocratie sanitaire pour les maladies rares, etc.

Afin de sensibiliser les parlementaires et cabinets ministériels à nos demandes, l'Alliance a tout au long de l'année 2024 sollicité des audiences, qui ont donné lieu à 15 rendez-vous.

Dans le cadre du Projet de Loi de Finances de la Sécurité Sociale (PLFSS) 2025, l'Alliance a invité le Gouvernement, les membres de la commission des affaires sociales et les présidents de groupe à l'Assemblée nationale à déposer et voter deux amendements relatifs à l'ETP des aidants et aux préparations magistrales pédiatriques. Déposés 9 fois en commission des affaires sociales,



les amendements relatifs aux préparations magistrales pédiatriques ont été co-signés par 144 députés. Voté à l'unanimité par la CAS, l'amendement redéposé par plusieurs députés en séance publique a été déclaré irrecevable au titre de l'article 40. Les 3 amendements relatifs à l'ETP ont reçu la cosignature de 11 députés, ont été déclaré irrecevable avant l'examen par la commission des affaires sociales.

Au cours de cette année, l'Alliance a été sollicitée pour apporter une contribution à la proposition de Loi déposée au Sénat, relative à la prise en charge de la sclérose latérale amyotrophique et d'autres maladies évolutives graves.

Enfin, les membres du Conseil national ont participé à plus de 50 congrès et colloques contribuant ainsi à développer l'influence de l'Alliance maladies rares et de son plaidoyer.

→ **SENSIBILISER LE GRAND PUBLIC****01 La 17^e Journée Internationale des Maladies Rares en France**

La Journée Internationale des Maladies Rares est célébrée chaque année le dernier jour de février. Son objectif principal est de sensibiliser le grand public, les professionnels de santé et les décideurs aux défis auxquels sont confrontés les personnes atteintes de maladies rares et leurs familles. Pour l'Alliance, comme pour tout l'écosystème - associations, malades, familles, filières, Plateformes, soignants, chercheurs, partenaires et personnalités publiques engagées, cette journée et les jours qui l'entourent sont vecteurs d'énergie et d'actions pour donner de la visibilité aux combats des maladies rares.

En 2024, l'Alliance a poursuivi sa mobilisation pour accélérer les diagnostics et promouvoir la visibilité, la solidarité et l'équité pour les personnes touchées par les maladies rares. De nombreuses actions ont ainsi été mises en œuvre, tout au long du mois de février pour toucher tous les publics.

GRANDE NOUVEAUTÉ

Cette année, l'Alliance maladies rares a conçu et distribué un ruban aux 3 couleurs phares des maladies rares – rose, bleu et vert, celles du Rare Disease Day, symbolisant notre unité et la diversité des 7000 maladies rares.

Ainsi, nous avons adressé à 10 000 personnes, associations, professionnels de santé, communauté maladies rares, partenaires, journalistes, personnalités publiques, ministres, parlementaires, ce ruban pour les engager à soutenir la cause des maladies rares en le portant lors de cette JIMR 2024, le 29 février et lors de toutes manifestations liées aux maladies rares.



De nombreuses personnalités ont arboré le ruban, relayé une photo sur leurs réseaux sociaux et participé ainsi à donner de la visibilité aux maladies rares. Plus de 500 personnes nous ont relayé leur photo.

ACTIONS VERS LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ**Promouvoir un nouvel outil pour réduire l'errance diagnostique**

L'Alliance s'est mobilisée **auprès des professionnels de santé**, pour les sensibiliser aux maladies rares, leur rappeler que la culture du doute est essentielle et faire connaître un nouveau dispositif médical : RDK, codéveloppé par Orphanet (Inserm) et Tekkare.

**RDK (RARE DISEASE KNOWLEDGE)**

est un dispositif médical classe I, agissant comme un moteur de recherche de maladies rares, développé avec Orphanet (Inserm), qui assiste les professionnels de santé depuis les premiers symptômes détectés jusqu'à l'orientation vers le centre expert adéquat. RDK permet aux professionnels de santé d'accéder aux dernières connaissances disponibles sur les maladies rares et centres experts avec un objectif principal : réduire l'errance diagnostique et accélérer la prise en charge des patients atteints de maladies rares, priorité du PNMR3. Ainsi, RDK est un outil de liaison entre la ville (professionnel de santé de première ligne) et l'hôpital (centres experts). RDK est actualisé mensuellement et intègre les mises à jour scientifiques d'Orphanet et les retours de la communauté des professionnels de santé utilisateurs, ce qui enrichit les bases de connaissances d'Orphanet et la terminologie HPO (Human Phenotype Ontology).

70% des maladies rares débutent pendant l'enfance. Aussi en 2024, l'Alliance a souhaité œuvrer à la sensibilisation des pédiatres de ville. Une brochure d'informations sur les maladies rares, les parcours de prise en charge des malades et les services leur permettant de s'informer, de télécharger RDK et d'orienter leurs patients vers Maladies Rares Info Services leur a été adressée.

Sur plus de 3000 brochures envoyées, 262 scans du QR code présents sur la brochure pour orienter vers l'application RDK.

351 téléchargements de l'application le 29 février **853 visites** sur la version web pour la semaine du 25 février.

Vif succès de l'opération menée en partenariat avec des influenceurs des professionnels de santé

L'Alliance a mobilisé deux influenceurs renommés auprès des professionnels de santé, Docsansblouse : **230 500 abonnés** sur Instagram et Dr_nawell2.0, **71 200 abonnés**. L'extrait du **Podcast Docsansblouse**, consacré aux maladies rares, avec un échange entre Hélène Berru-Gaillard, présidente de l'Alliance maladies rares et 3 étudiants en médecine a été vu plus de **130 000 fois**. Le Quizz du **Docteur Nawell** sur les maladies rares a recueilli **28 000 vues**.



ACTIONS POUR SENSIBILISER LE GRAND PUBLIC

01

L'Alliance a réalisé des actions de sensibilisation et d'information, notamment pour valoriser le service national d'écoute, d'information et d'orientation : Maladies Rares Info Services



Ainsi, tout au long du mois de février, via nos réseaux sociaux et la page Internet du site de l'Alliance, à l'aide de différents assets : vidéos, quizz, infographie, bannières, etc., nous avons pu partager de l'information et appelé nos abonnés à les relayer pour toucher le plus grand nombre. Cette campagne organique a permis d'obtenir de très bons résultats, avec un fort taux d'engagement, et de gagner **1200 nouveaux abonnés à nos réseaux sociaux**.

Facebook : 16 publications, 30K comptes touchés, 3,6K interactions, taux d'engagement : 20 %, + 200 abonnés

Instagram : 15 publications, 111 stories, 14K comptes touchés, 2,3K interactions, taux d'engagement : 105 %, + 400 abonnés

LinkedIn : 11 publications, 1,5 K réactions + 600 abonnés

Les médias, relai essentiel de l'information du grand public

L'Alliance a pro activement sollicité les médias pour organiser des reportages et interviews, mettant en avant des histoires singulières de malades éprouvés par une longue errance diagnostique. Ainsi, 33 témoignages ont été adressés aux rédactions permettant de rendre compte, au-delà des chiffres, des conséquences terribles de l'errance diagnostique.

Conférence de presse de la Plateforme maladies rares

Le 27 février 2024, 16 journalistes étaient présents dans les locaux de la Plateforme ou à distance pour suivre la conférence de presse annuelle des acteurs de la Plateforme maladies rares : AFP, APM, BFM TV, France Info, France TV Outre-Mer, La Croix, Radio Classique, Le Quotidien du Médecin, Pharmaceutiques, Morgane Production, Le Monde, Ouest France, le Groupe EBRA.

Cette conférence et les relations presse effectuées en amont et en aval ont permis une bonne couverture médiatique, donnant lieu à plus de 80 parutions.

CHIFFRES CLÉS

12 reportages télévisés dont Télématin FTV, France 3, BFM TV

22 reportages en radio dont France Inter, France Info, RTL, Europe 1 France Bleu

32 articles en PQN et PQR dont Le Figaro, Le Monde, Ouest-France, Le Parisien

14 articles parus dans la presse spécialisée dont Le Monde pharmaceutique, Hospimedia France Assos Santé, Destination Santé

France Télévisions et le Cespharm, partenaires de l'Alliance

En 2024, le spot de l'Alliance maladies rares consacré à l'errance diagnostique et à la solution MRIS a bénéficié du soutien des chaînes du groupe France Télévisions. Ainsi des espaces publicitaires gracieux ont été attribués à des heures de grande écoute pour sensibiliser le grand public aux maladies rares et au service national d'écoute Maladies Rares Info Services.

France Télévisions : 22 diffusions du spot du 26 février au 3 mars 2024 sur France 2, France 3, France 5.

Pour cette nouvelle édition, l'Alliance maladies rares a poursuivi son partenariat avec le Cespharm, permettant de diffuser une vidéo d'information sur les maladies rares et le service MRIS dans plus de **5000 pharmacies et laboratoires d'analyse** au mois de mars et avril 2024

Illuminations aux couleurs de la JIMR, de monuments dans les villes, en France et partout dans le Monde

En 2024, l'Alliance a participé à l'appel lancé chaque année par Rare Disease Day, d'illuminations de bâtiments emblématiques dans les villes en signe de soutien aux 300 millions de personnes atteintes de maladies rares dans le Monde. En France, 15 villes ont soutenu le mouvement dont Basse-Terre, Bordeaux, Brest, Lille, Nancy, Nantes, Nice, Vannes, etc. Ainsi des milliers de Français ont pu s'interroger sur la signification de ces couleurs et les malades être touchés par cette soirée de solidarité à leur combat quotidien.

L'Alliance, présente dans de nombreux événements aux côtés de ses associations et de l'écosystème maladies rares

Partout sur le territoire, les bénévoles de l'Alliance se sont mobilisés aux côtés des associations, des filières de santé maladies rares et des Plateformes d'expertise maladies rares pour informer et sensibiliser le public lors de conférences, colloques, stands, festivals, etc. donnant dans chaque ville de la visibilité à nos combats communs pour une meilleure prise en charge, plus de solidarité et d'équité pour les malades et leurs aidants.



La Marche des maladies rares

Comme chaque année, la Marche des maladies rares s'est tenue dans le cadre du Téléthon, pour sensibiliser aux maladies rares et mobiliser les Français à faire un don en faveur de la recherche.

Plus de **2000 personnes** étaient présentes, le samedi 30 novembre, soit **deux fois plus qu'en 2023**.

Du Jardin du Luxembourg à la Faculté de Pharmacie de Paris, malades, familles, aidants bénévoles et soignants ont marché plus de 3 heures, porté les pancartes colorées au nom des maladies, unis et solidaires pour interpeller et sensibiliser les Parisiens.

Des animations étaient présentes pour énergiser les marcheurs : maquilleuses, musique, fanfare, clowns. Grande nouveauté de cette année, le cortège était en rose, bleu et vert, aux couleurs des maladies rares, définies par le Rare Disease day, symbolisant la diversité des maladies rares.

Réunie, la communauté maladies rares a donné de la voix et de la visibilité à notre combat commun, à celui des millions de familles concernées et appelé avec joie et vigueur au don pour la recherche. Une arrivée à la Faculté de Pharmacie de Paris, accueillie par son doyen, a permis aux participants de prendre un temps de pause, de se restaurer et de clôturer cette marche dans ce beau lieu sensible à notre cause.

La marche, lancée par le parrain du Téléthon 2024, Mika, Laurence Tiennot-Herment, présidente de l'AFM-Téléthon et Hélène Berruë Gaillard, présidente de l'Alliance maladies rares et les témoignages de parents d'enfants atteints d'une maladie rare ont bénéficié d'une belle visibilité sur France Télévisions avec la programmation d'interviews durant l'émission « L'après-midi du Téléthon » et en soirée lors de « La grande fête du Téléthon ». À minuit trente, une délégation de la marche était en direct sur le plateau du Téléthon pour afficher le nom de maladies inconnues du grand public, témoigner de l'espoir de notre communauté en la recherche, de son combat indéfectible pour des diagnostics rapides et des traitements pour tous et enfin remercier les Français de leur générosité. Après les 30h du direct, le compteur du Téléthon affichait près de 80 millions d'euros.



©Born TV / Damien Stevens



©AFM-Téléthon / Jean-Yves Seguy



©AFM-Téléthon / Jean-Yves Seguy



©Born TV / Damien Stevens

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

Au-delà de défendre des propositions pour un 4^e 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, force inter-associative,
- en assurant des représentations majeures au sein de grandes administrations de santé publique.

→ FRANCE ASSOS SANTÉ, FORCE-INTER-ASSOCIATIVE DE SANTÉ PUBLIQUE

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

L'Alliance maladies rares est membre de son conseil d'administration.

En 2024, l'Alliance était présente aux réunions de Commission de réseau. Elle a participé à 2 groupes de travail :

- GT produits de santé :
 - Travaux sur les pénuries (augmentation des stocks, renforcement des sanctions ...)
 - Travaux sur l'accès au dossier industriel pour améliorer les contributions des associations demandées par la Haute Autorité de Santé
 - Bon usage du médicament
 - Participation à l'élaboration de la liste des médicaments essentiels
- GT offre de soin où elle a porté les sujets du lien ville hôpital et de la tarification à l'activité

France
Assos
Santé
La voix des usagers

→ DES REPRÉSENTATIONS MAJEURES AU SERVICE DES USAGERS DU SYSTÈME DE SANTÉ

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

L'Alliance maladies rares est membre du conseil d'administration de l'Agence nationale de sécurité du médicament (ANSM ; quatre réunions par an), du Comité d'interface avec les associations (quatre réunions par an), du sous-groupe de travail Pédiatrie et médicament et de la Commission pédiatrique (quatre réunions par an). Ces mandats sont essentiels puisqu'ils permettent de bénéficier d'une vision complète des actions sur le médicament et l'interaction entre les différentes agences. En 2024, l'Alliance a ainsi participé aux réunions sur les accès compassionnels à l'ANSM avec le GRIOT (inter-filières des observatoires des traitements), au Comité Scientifique Temporaire sur les Biosimilaires de l'ANSM, aux réunions avec la CNAM pour appuyer le remboursement des médicaments ou dispositifs médicaux et obtenir l'équité territoriale.



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 ».

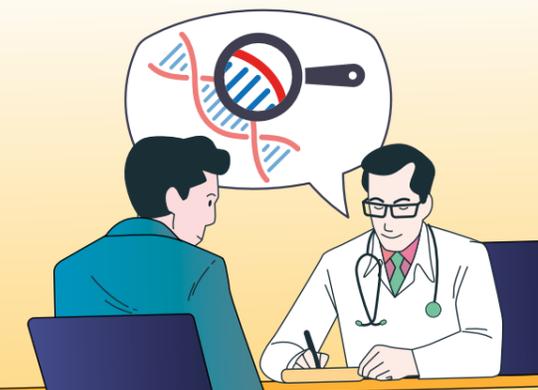
Enfin, elle travaille sur l'accès à tous les médicaments pour les enfants au sein d'un groupe de travail pédiatrie. Rappelons que 75 % des maladies rares, première cause de mortalité infantile en France, débutent pendant l'enfance. L'Alliance doit donc être en première ligne sur cette question.

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 propositions sur les orientations stratégiques, et

les actions à mettre en œuvre pour développer la politique de partenariat et de dialogue entre l'Inserm et les associations.

L'Alliance est aussi présente au sein du Conseil d'orientation de l'Agence de la Biomédecine. Son avis est sollicité avant toutes les décisions importantes prises par l'Agence, notamment pour ce qui concerne les autorisations de recherche 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.

ON VOUS A PRESCRIT UN EXAMEN GÉNÉTIQUE IL Y A QUELQUES ANNÉES, SANS OBTENIR DE DIAGNOSTIC ?



Les techniques d'analyse génétique et les connaissances progressent constamment. **Votre médecin peut prescrire un nouvel examen génétique pour vous aider à obtenir un diagnostic plus précis de votre maladie.**

Pour en savoir plus, contactez le centre de diagnostic génétique le plus proche de chez vous en flashant ce QRCode ou en allant sur andi-rares.org/les-centres-de-diagnostic-genetique. Ces analyses peuvent également être prescrites auprès des centres de référence et de compétence maladies rares français.

01 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 2024 aura été marquée par les consultations du CNCPH à l'automne 2024 pour préparer la loi Handicap 2025. Ces consultations ont permis de collecter les besoins à combler pour améliorer les droits des personnes en situation de handicap.

→ COLLECTIF HANDICAPS

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

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

Ce collectif, créé en septembre 2019, 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 de transformation de la société, leur mobilisation doit être plus forte, plus visible, et plus engagée.

Au sein de l'Assemblée plénière du CNCPH et de plusieurs de ses commissions et délégations, l'Alliance maladies rares a un impact sur l'élaboration des lois. Par le biais du Collectif Handicaps, elle milite, défend les droits et porte les revendications des personnes en situation de handicap.

Les revendications du Collectif Handicaps portent notamment sur les projets de loi de finances et les projets de loi de financement de la sécurité sociale. A titre d'exemple, à l'été 2024, après la dissolution de l'Assemblée nationale, le Collectif Handicaps s'est mobilisé pour analyser les programmes électoraux des différents partis présentant des candidats à l'élection des députés afin d'éclairer les électeurs sur les propositions liées au handicap. Ils ont également informé les nouveaux élus en mettant à leur disposition un kit dédié aux parlementaires. Par ailleurs, le collectif a alerté sur plusieurs enjeux majeurs : la scolarisation des enfants en situation de handicap à la rentrée 2024, le plafonnement de l'AGEFIPH, ainsi que les questions liées à la fin de vie à travers la publication d'une tribune. Enfin, il a engagé la préparation d'un bilan des 20 ans de la loi du 11 février 2005.

 **Collectif Handicaps**
Une voix à faire entendre



→ CONSEIL NATIONAL CONSULTATIF DES PERSONNES HANDICAPÉES (CNCPH)

L'Alliance est présente dans les délégations et commissions du CNCPH : Santé, accessibilité, emploi, éducation, suivi des avis du projet de loi de finances et du projet de loi de financement de la sécurité sociale et en assemblée plénière.

En 2024, le CNCPH a été sollicité pour émettre plusieurs avis sur des projets de textes réglementaires et législatifs concernant les personnes en situation de handicap comme :

L'accessibilité des bâtiments professionnels, la collecte de données sur l'accessibilité, l'autorisation de travaux dans les établissements recevant du public, la titularisation des apprentis en situation de handicap dans la fonction publique. Un avis a aussi été demandé sur le rapport du parlement concernant la politique du handicap. Enfin il a été émis un avis favorable sur les dispositifs pour les personnes avec autisme et troubles du développement intellectuel (création d'emploi et d'habitat).



AXE
02

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

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

Être
une force
d'empowerment
des
associations

Informer les membres

→ **LE 5^e CONGRÈS DE L'ALLIANCE MALADIES RARES**
Retour sur les travaux du PNMR4 !



Un moment de partage entre pairs

Les associations de l'Alliance ont eu la joie de se retrouver pour cette 5^e édition, dans une ambiance toujours aussi chaleureuse.

Pour les Président(es) et représentant(es) associatifs, ces deux journées sont l'occasion d'échanger avec la communauté maladies rares, de partager entre pairs sur les difficultés du quotidien, sur les victoires et sur les projets porteurs d'espoir.

CHIFFRE CLÉ

Plus d'une
centaine
d'associations réunies
les 30 et 31 mai 2024

Un moment chargé en émotions

La projection « Invincible été » a marqué l'ensemble de la communauté. Les images fortes du film et les mots d'Olivier Goy ont touché le cœur des spectateurs. Un magnifique moment !

02



« Ravie d'être aux côtés de l'Alliance lors de si beaux événements »

« Bref, plus la maladie tente de me bâillonner, plus ma voix porte. Plus je suis invincible ! »

« La maladie ne m'empêche pas d'atteindre ces grands buts. Au contraire, elle me fournit un levier pour mener mes combats. »



Un moment de travail pour l'ensemble de la communauté

Maladies Rares Info Services, la Fondation Maladies Rares, Orphanet et RDK, Eurordis, les 23 filières de santé Maladies Rares, les 19 Plateformes d'Expertise Maladies Rares en régions, la Banque Nationale de Données Maladies Rares, et l'Association Française des Conseillers en génétique ont pu orienter, sensibiliser et échanger avec les participants dans un espace dédié.

Deux séquences « Actualités de la communauté » ont également été proposées : « Les derniers enjeux de la recherche dans les maladies rares » par Laura Benkemoun, Fondation Maladies Rares et « RDK, un outil pour accélérer la prise en charge des maladies » par Bruno Sarfati, CEO and Founder Tekkare.

CHIFFRE CLÉ
298
participants présents sur deux jours

Des séquences de travail **collaboratif** avec une communauté **engagée**.

Un moment pour continuer le combat !

La conférence « Retour sur les grands enjeux de la préparation du PNMR 4 » a permis à chacun de s'exprimer. En effet, comme chaque année, l'Alliance a souhaité offrir un temps de parole constructif aux associations de malades et aux professionnels de santé.

02



« Je constate le gros travail de Alliance dans la prépa du PNMR4 et croise les doigts pour qu'elle soit entendue »

« Être président(e), c'est une force sur le terrain ! C'est faire bouger les choses ! Bousculer ! Militer ! Se révolter s'il faut ! »

« On en avait beaucoup entendu parler sans avoir beaucoup d'informations. Cette conférence m'a permis de rendre ce PNMR4 concret »

Un moment pour se rappeler « des décennies de combats et de victoires »

La dernière conférence « Maladies rares, des décennies de combats et de victoires ! » fut l'un des temps forts du congrès 2025. De puissants regards croisés portés par Hélène Berruë-Gaillard, Anne-Sophie Lapointe et Laurence Tiannot-Herment



→ LES FORMATIONS DE L'ALLIANCE MALADIES RARES



CHIFFRES CLÉS

388 participants (+23%)

30 actions de formation dont 11 en distanciel

Au total, 180h de formation, dont 72 en distanciel

Taux de satisfaction 98%

Former les associations pour rendre leurs actions encore plus efficaces constitue l'une des missions premières de l'Alliance maladies rares. Nous avons à cœur de proposer une offre de formation adaptée aux besoins des associations et laissant la part belle aux échanges d'expériences et de bonnes pratiques.

En 2024, notre offre de formation a été largement étoffée et restructurée en trois parcours complémentaires - « Écouter pour agir », « Développer son association » et « Renforcer son expertise maladies rares » - à destination des écoutants et des responsables associatifs pour leur offrir l'opportunité d'acquérir de nouvelles compétences ou de les améliorer.

Cette année, nos formations ont atteint un taux de satisfaction exceptionnel de 98%. Nous avons également accueilli 388 participants, soit une augmentation de 23% par rapport à l'année précédente !

Le parcours « Écouter pour agir » : une offre étoffée pour les écoutants

Les formations de ce parcours visent à mieux outiller et accompagner les écoutants associatifs dans leurs actions.

La formation « Écouter et soutenir – niveau 1 », dispensée par Empatient, permet aux participants d'acquérir les fondements théoriques de la relation d'aide ainsi que les techniques d'écoute et d'entretien. Cette année, deux sessions ont été organisées en distanciel en plus d'une session en présentiel.

Une formation de niveau 2 est également proposée. Elle permet aux participants d'approfondir les techniques d'écoute et d'aborder des sujets comme la mise en place d'une permanence d'écoute, la gestion des émotions fortes et la posture à adopter face à des appels difficiles.

« Ce fut une belle expérience pour moi, au-delà de la richesse des rencontres avec les autres associations de malades. Cette formation m'a permis d'avoir les clés essentielles pour débiter dans l'écoute téléphonique auprès des personnes qui contactent l'association. Le niveau 2 de la formation écoute a été indispensable pour consolider mes acquis et à approfondir mes connaissances dans ce domaine. Il y a une réelle appréciation des appelants de pouvoir bénéficier de cette communication auprès de l'association et très souvent les malades adhèrent à l'association à la suite de l'écoute téléphonique. »

NOUVEAUTÉS 2024

Cette année, nous avons proposé deux modules supplémentaires pour compléter ces formations :

La formation « **Organiser l'écoute dans son association** » (distanciel) s'adresse aux acteurs associatifs souhaitant (re)penser l'organisation de l'activité d'écoute de leur structure et enrichir l'animation de leur communauté d'écouter. Les sujets abordés : animer des groupes d'échanges, outils, ressources, traçabilité des écoutes, etc.

Une formation « **Animer un groupe de parole** » a été proposée pour s'initier aux techniques d'animation d'un groupe de parole, à la définition de ses objectifs et à sa mise en place concrète. Les thèmes abordés : définir un thème, communiquer pour mobiliser, réfléchir et concevoir une animation adaptée, les ressources existantes, etc.

2024 a été l'année de lancement d'un nouveau cycle de webinaires spécialement conçu pour les écouter associatifs : « **le printemps de l'écoute** » qui a rassemblé plus de 60 participants. Ce cycle de webinaires ouverts aux écouter associatifs ayant suivi nos formations à l'écoute leur a permis de se retrouver pour échanger autour des sujets difficiles qu'ils peuvent rencontrer durant leur activité d'écoute. **Une série de quatre webinaires a été proposée dont trois étaient consacrés à des sujets difficiles : le choc de l'annonce du diagnostic, la parentalité, le deuil et la fin de vie dans le contexte des maladies rares.** Ces webinaires ont notamment fait intervenir des psychologues spécialisés sur ces sujets pour en décrypter les enjeux psychiques et situationnels. Ces focus ont été complétés par des écouter associatifs confirmés qui ont témoigné sur des cas concrets auxquels ils ont été confrontés et ce qu'ils – ou leur association – ont pu mettre en œuvre pour y faire face. Ces webinaires ont donné lieu à des fiches pratiques et des vidéos replays à disposition des écouter.

« Les éclairages des psychologues complètent bien les échanges entre écouter sur des sujets qui résonnent avec notre réalité de terrain. C'est précieux de pouvoir anticiper des situations que nous n'avons pas encore rencontrées, en s'appuyant sur l'expérience d'autres associations. La formation nous permet d'adapter notre stratégie d'écoute, de connaître les ressources et de se sentir mieux outillé(e) face aux différentes problématiques que nous pouvons rencontrer. »



Le parcours « Développer son association » : de nouvelles formations pour rendre ses actions encore plus efficaces

Ce parcours de formation sont destinés aux responsables associatifs pour les accompagner dans la structuration et le développement des actions associatives.

La formation « **Prendre la parole en public** » dispensée par l'Association de Démocratisation de l'Art Oratoire (ADAO) vise à amener les participants à améliorer leurs prises de parole en public en travaillant sur la communication non verbale et sur la structuration d'un discours.

La formation « **Collecte de fonds** » a pour objectif de donner les principes de base du fundraising et de présenter quelques outils clés pour concevoir et mettre en œuvre une stratégie de levée de fonds efficace.

La formation « **Communication digitale** » s'adresse aux personnes en charge de la communication au sein des associations. Il s'agit d'une initiation de deux jours à la communication digitale des associations. Elle porte notamment sur l'élaboration d'une stratégie de communication et la gestion et planification des contenus éditoriaux.

La formation « **Impliquer les bénévoles dans son association** », destinée aux dirigeants associatifs, est consacrée à la création d'une dynamique au sein de l'association auprès des

« La formation digitale que j'ai suivie m'a permis d'avoir un aperçu de l'éventail des possibilités numériques et, avec le soutien de la formatrice, de sélectionner les outils appropriés et définir une communication efficace. Aujourd'hui les outils mis en œuvre (site internet, mailing, LinkedIn, Facebook...) sont opérationnels avec, et c'est notre réussite, le rassemblement des personnes qui jusque-là étaient isolées et peuvent poser des questions sur leur maladie et échanger. »

nouveaux bénévoles, mais aussi aux enjeux de la transmission de présidence. Cette formation a été dispensée par l'Institut Européen de Développement Humain (IEDH).

Pour approfondir ces formations, nous avons proposés plusieurs modules d'approfondissement :

La formation « **Témoigner sur son parcours et sa maladie** » a été proposée pour aider les acteurs associatifs à raconter leurs parcours et leurs maladies et rendre leur témoignage plus percutant.



« Cette formation m'a apporté plus de confiance pour prendre la parole face à un public, autant pour témoigner de la maladie, que pour représenter l'association. Concrètement, cet apprentissage m'a aidé à être plus autonome en région pour parler de nos actions au sein de l'association face à d'autres instances qui peuvent nous donner une visibilité. Dans mon cas, ça a été la prise de contact et l'organisation d'une journée portes ouvertes, afin de tenir un stand pour faire connaître la maladie et l'association. »

Une formation « **communication digitale - niveau 2** » a été ouverte aux personnes ayant déjà suivi la formation initiale. Parmi les sujets abordés : déployer une stratégie de communication auprès des adhérents, engager et mobiliser sa communauté, la communication interne, concevoir et déployer une stratégie éditoriale.

Dans le prolongement de la formation « **Impliquer les bénévoles** », nous avons proposé cette année deux sessions de formation « **Savoir gérer les tensions** ». Animés par l'Institut Européen de Développement Humain (IEDH), ces ateliers s'adressent aux présidents et directeurs d'associations. Ils leur apportent des outils concrets pour identifier les sources de tensions, tout en développant leurs capacités à prévenir et résoudre les situations conflictuelles.

Deux webinaires d'échanges d'expériences et de bonnes pratiques entre associations ont été

« Excellent pour «**décortiquer**» la problématique des conflits et leur origine. Le déroulé de la formation m'a permis de comprendre et acquérir une démarche et stratégie de résolution et prévention des conflits. Un grand merci. »

programmés sur les thèmes du recrutement de salariés, stagiaires, apprentis etc. et sur La place des subventions publiques et du mécénat dans les ressources des associations de maladies rares. Des vidéos replays et des fiches pratiques ont été publiés sur notre site à la suite de ces échanges.



02 Le parcours « Renforcer son expertise maladies rares » : des Universités d'automne sur la recherche, en collaboration avec la Fondation maladies rares

Organisée en collaboration avec la Fondation maladies rares, la 9e édition des Universités d'automne de l'Alliance maladies rares avait pour thème l'implication des associations dans la recherche et s'est tenue les 4 et 5 octobre 2024 au Novotel Charenton-le-Pont. Cet événement a rassemblé **111 participants** issus de 80 associations membres de l'Alliance autour d'ateliers participatifs sous forme de métaplans et de conférences. Ces journées ont permis aux participants d'améliorer et de renforcer leurs connaissances de la recherche appliquée aux maladies rares et de son écosystème. Il s'agissait également d'échanger des expériences, des bonnes pratiques et des outils méthodologies autour des missions et enjeux communs des associations de maladies rares pour le soutien à la recherche.

Les sujets abordés : les modèles d'implication des associations dans la recherche, les données de santé, la mise en place et les relations avec un conseil scientifique, l'identification des besoins non couverts pour orienter la recherche, l'évaluation du médicament, l'engagement dans la recherche aux niveaux européen et international, le soutien financier à la recherche, etc.



« Une nouvelle approche de la possibilité de participer aux recherches sur nos pathologies et éventuellement de les initier, mais aussi un grand moment d'échange et de convivialité. Le renforcement d'un professionnalisme nécessaire compte tenu des objectifs et de l'enjeu. Un plein d'énergie au service de nos causes ! »

Des formations adaptées à tous les rythmes

Soucieux de répondre aux contraintes et aux besoins d'un public diversifié, nous proposons une offre de formation flexible et adaptable. La programmation des sessions -présentiel ou distanciel, en journée, pause déjeuner, soirée et samedi - permet à chacun de se former en fonction de ses disponibilités. Cette variété des formats et des horaires garantit l'accès à la formation pour tous, quelles que soient les contraintes personnelles ou professionnelles.

Pour celles et ceux qui n'ont pas pu assister aux sessions en direct ou veulent s'intéresser à un sujet spécifique, nous proposons des replays vidéo et des fiches pratiques pour la plupart de nos formations, leur permettant ainsi d'étudier à leur rythme tout en bénéficiant de l'intégralité des contenus.



Accompagner les membres

02

→ ACCUEILLIR LES NOUVEAUX MEMBRES

3 nouvelles associations ont rejoint le collectif en 2024 :



Espoir de Noisette, association loi 1901 reconnue d'intérêt général, a été fondée dans le but de soutenir les personnes atteintes des syndromes de compressions vasculaires Nutcracker, Cockett (ou May-Thurner), Wilkie et Dunbar.



L'association KCNQ2 France Développement a pour objectif de participer à l'information et à l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de pathologies liées au gène KCNQ2.

Elle soutient, accompagne et oriente les parents vers le Centre Expert Maladies Rares, Déficience, Centre de Référence des Épilepsies Rares.

Elle les aide à mieux connaître la maladie. Elle est en lien avec des experts scientifiques et représente les familles auprès d'associations nationales et internationales. Elle récolte des fonds pour la recherche.



Créée en 2022, **l'Association Enfants CASK France (AECF)** est gérée bénévolement par les familles de malades atteints de mutations du gène CASK sur le chromosome X, une maladie extrêmement rare (<1 naissance sur 2.000.000) affectant le périmètre crânien et plus spécifiquement le cervelet et le tronc cérébral (MICPCH) et provoquant un lourd polyhandicap.



→ UNE COMMISSION D'ADHÉSION EN ÉVOLUTION

Sollicitée sur de nombreuses problématiques associatives, la Commission d'adhésion se transforme en Commission d'adhésion et de développement associatif.

Les membres de la commission se sont réunis 6 fois en 2024 pour traiter les demandes d'adhésion, rencontrer les Présidents d'associations, proposer des accompagnements spécifiques et adaptés (période de découverte), etc.

→ ACCOMPAGNEMENT DES DIRIGEANTS ASSOCIATIFS

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 du mieux possible, par des conseils ou par une mise en réseau avec d'autres associations membres du collectif. L'occasion est donnée dans ce rapport d'activité de remercier toutes celles et ceux qui contribuent en « off » à ce partage d'expériences qui fait le sel de notre réseau.

→ PLUS DE 750 SOLLICITATIONS ET ÉCHANGES

En 2024, l'équipe Réseau a géré 489 demandes d'accompagnement associatifs. La majorité des demandes (env. 55%) relèvent de la gestion ou du fonctionnement de l'association et des actions associatives (accompagnement des malades, mise en place de groupes de parole, collecte de fonds, etc.).

Les mises en réseau avec d'autres acteurs (recherche d'outils, de contacts, etc.) représentent environ 25%.

De nombreuses demandes (env. 20%) concernent aussi les actions du collectif, les formations et les événements Alliance, le plaidoyer (PNMR, Représentation des usagers, etc.), l'espace membre, le renouvellement adhésion.

L'Alliance a aussi orienté par mail ou par téléphone près de 300 personnes (majoritairement des malades isolés).

Depuis 2022, l'Alliance maladies rares propose un accompagnement resserré des dirigeants associatifs, en proposant des Rencontres Échanges et rendez-vous de suivi en visio ou en présentiel à Paris.

Il s'agit d'un dispositif « sur mesure » qui permet aussi au collectif d'identifier les enjeux des associations de malades.

Ces accompagnements, se font toujours dans une démarche co-constructive et collaborative.

Ils visent aussi à écouter les responsables associatifs, à clarifier des situations, ou à guider et structurer l'association dans ses réflexions et ses projets associatifs.



« Il y a des moments où la gestion d'une association nous fait penser à une pelote de laine bien emmêlée. On a envie de tricoter quelque chose mais sans trouver le fil du début et sans avoir de modèle ni d'aiguilles. Mais c'est sans compter sur les conseils et le soutien de Fanny : Elle va nous indiquer comment trouver le fil du début, nous expliquer que d'autres assos ou personnes ont des modèles et nous mettre en lien avec eux et enfin nous proposer une formation pour réaliser nos points.

Je tiens à la remercier pour cette vision globale, pour son expertise, ses connaissances qu'elle relie parfaitement à nos besoins et aussi pour sa disponibilité.

La devise de notre association est "ensemble pour aller plus loin" et l'Alliance nous accompagne efficacement sur ce chemin. Mille fois merci »

Christelle
Co-Présidente de l'Association
Hypoparathyroïdisme France



« Un grand merci à Fanny pour son soutien et ses précieux conseils. Pour nous, présidente et secrétaire de l'association ADCP, l'expertise de l'Alliance Maladies Rares est une ressource inestimable. Grâce à elle, nous avons prévu de clarifier nos missions, de mieux identifier nos besoins et de poser les bases solides de notre futur projet associatif. Cela devrait nous permettre de mieux organiser nos actions et de mieux répartir le travail au sein de l'équipe de bénévoles (et d'éviter ainsi le syndrome d'épuisement associatif).

Nous sommes particulièrement reconnaissantes à Fanny de sa capacité à nous guider. Sa bienveillance et son accompagnement nous permettent d'avancer sereinement, sans perdre de vue l'essentiel. »

Isabelle
secrétaire de l'association
des patients atteints de
Dyskinésie Ciliaire Primitive,
en charge des partenaires

02 → **AIDER LES PERSONNES DÉSIREUSES DE CRÉER UNE ASSOCIATION : ÊTRE LÀ DÈS LES PREMIERS PAS**

Accompagnement à la création ou au lancement du projet associatif

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. L'Alliance accompagne aussi de jeunes associations à faire leurs premiers pas dans le monde des maladies rares.

Au-delà de cette phase de création, les associations nouvellement créées peuvent rejoindre l'Alliance et bénéficier de l'ensemble des temps d'information et de formation détaillés dans ce rapport d'activité. Toutefois, face aux défis et opportunités qui se présentent aux associations du paysage maladies rares et qui se conjuguent pour les nouvelles associations avec l'enjeu de la mise en œuvre des premières étapes de leur projet, il est désormais proposé aux jeunes associations qui rejoignent l'Alliance un accompagnement plus resserré afin qu'elles puissent acquérir plus facilement les fondamentaux qu'elles estiment nécessaires à la concrétisation de leur action au bénéfice des malades.

CHIFFRE CLÉ
Une quinzaine
 d'associations accompagnées en projet de création
 Plus d'une centaine d'échanges et RDV de suivis



→ **PARTICIPER AUX ÉVÉNEMENTS ASSOCIATIFS NATIONAUX ORGANISÉS PAR SES MEMBRES**



L'Alliance participe aux événements organisés par les associations et propose des conférences participatives pour sensibiliser aux combats des maladies rares. L'occasion aussi de rappeler l'importance du rôle des associations, incarnées par des présidents et bénévoles actifs sur le terrain.



Lors de nos Journées nationales, Fanny est intervenue pour animer une conférence participative, offrant un moment d'échange enrichissant. Son intervention a permis de mettre en lumière le combat contre les maladies rares, le rôle essentiel des associations et les différentes aides proposées par la filière. Son intervention a été particulièrement appréciée par nos membres, qui ont pu bénéficier d'informations précieuses face aux méconnaissances des dispositifs existants. Ce fut un moment riche et instructif. Un grand merci à Fanny pour son engagement et la qualité de son partage !

Muriel
 Présidente de Association Française des Dysplasies Ectodermiques

→ **L'ALLIANCE AU CŒUR DES JO**

Un été sportif pour nos associations !

L'Alliance maladies rares a pu faire offrir des places pour les Jeux olympiques et paralympiques à plus d'une cinquantaine d'associations !



→ RENFORCER L'ACCOMPAGNEMENT DES ASSOCIATIONS SUR LES QUESTIONS RELATIVES AUX MÉDICAMENTS

02

En 2024, l'Alliance est intervenue auprès de différents organismes pour obtenir des remboursements de traitements, rédiger des contributions, maintenir une inscription sur la liste en sus des établissements de santé (cas du myozyme dans la maladie de pompe avec VML, l'AFG et l'AFM), soutenir une association face au risque d'arrêt d'une spécialité d'intérêt thérapeutique majeur (Liko zam – Alliance Syndrome de Dravet).

Lors du Congrès 2024, un atelier a été consacré à la rédaction de contributions relatives à l'évaluation des médicaments auprès de la HAS, afin de leur donner l'ensemble des préconisations pour réaliser une contribution dans les règles de l'art.

L'Alliance maladies rares a coordonné en 2024 ses six pharmaciens bénévoles qui mettent leurs compétences médicales et réglementaires au

service des associations. Ces pharmaciens sont en exercice (exerçant en hôpital, en officine et au sein de structures publiques) ou à la retraite. Ils ont été recrutés depuis 2021 puis formés sur les spécificités de maladies rares (parcours de soins, acteurs, accès aux traitements...) et des médicaments orphelins.

Avec la responsable médicament de l'Alliance, ils ont apporté un soutien méthodologique et scientifique à plusieurs associations sollicitées par la Haute Autorité de Santé pour contribuer à l'évaluation des médicaments. Ils ont aussi été à l'écoute des associations de l'Alliance sur des problématiques liées à l'accès aux traitements (remboursements, ruptures de stock, accès au marché, etc.) pour leur apporter des explications ou des solutions concrètes en lien avec leur Filière de santé maladies rares chargée à terme de répondre à ces sujets.



AXE
03

Être un acteur référence de proximité

Plus de 60 bénévoles répartis sur l'ensemble de la France métropolitaine aident quotidiennement l'Alliance maladies rares à sensibiliser les professionnels de santé et à accompagner les personnes atteintes de maladies rares et leur famille. A cet effet, l'Alliance est en mesure d'apporter un soutien de proximité aux associations membres et de porter la voix des malades en région.

03 Informer les malades et leurs associations en région

En 2024, l'Alliance maladies rares a organisé 13 Rencontres régionales partout en France et se réjouit d'avoir pu rencontrer et échanger avec plus de 600 personnes concernées par les maladies rares. Ces rencontres sont le dispositif de référence pour sensibiliser les associations, les familles et les malades isolés en région.

Ces rencontres en présentiel sont un lieu précieux pour libérer la parole des malades et de leur entourage et les sortir de leur isolement. Elles permettent de favoriser le débat sur la prise en charge des maladies rares et d'entendre toujours davantage les besoins des malades et de leurs familles.

Les Rencontres régionales permettent aux participants d'avoir une meilleure connaissance du système de prise en charge des maladies rares, de mieux connaître le paysage des

maladies rares (filières de santé maladies rares, Plateformes d'expertise maladies rares, centre de référence et de compétence maladies rares, ARS, etc.) et d'être un véritable soutien moral pour les personnes isolées et sans appartenance associative.

Ces moments sont très importants pour créer du lien, apporter de l'écoute et fédérer un engouement sur les actions à mettre en place par l'Alliance maladies rares et ses délégations régionales.

CHIFFRE CLÉ

600 personnes rencontrées



Porter les intérêts des malades et des familles en région

Pour la première fois de l'histoire des maladies rares, de nouveaux dispositifs régionaux ont été structurés. 19 Plateformes d'expertises maladies rares et 4 Plateformes de coordinations d'Outre mer ont ainsi été identifiées. En 2024, les délégations de l'Alliance restent présentes dans ces instances contribuant à s'assurer que ces dispositifs se développent et trouvent leur place dans l'écosystème maladies rares. Fort de cette nouvelle dynamique, les délégations de l'Alliance, avec la communauté maladies rares régionale, pourront rencontrer les différentes Agences Régionales de Santé, pour que les maladies rares puissent aussi être prioritaires en région.

→ L'ALLIANCE PRÉSENTE DANS LES 19 PEMR ET 4 PCOM

En 2024, l'Alliance, via ses délégations régionales participe à la **gouvernance et au développement des 19 nouvelles Plateformes d'expertise maladies rares** lancées par le 3^e PNMR. Au sein de ces nouvelles structures, l'Alliance cherche à développer de nouveaux outils pour les malades et leurs associations. Elle veille à la bonne complémentarité des actions proposées par les Plateformes au regard des actions ou outils déjà identifiés au niveau national et s'assure aussi de la bonne utilisation de services nationaux existants comme MRIS ou Orphanet.

L'Alliance assure également des échanges réguliers avec les 4 Plateformes de coordination d'Outre-Mer : Guadeloupe, Réunion, Guyane et Martinique.

→ L'ALLIANCE PRÉSENTE AU SEIN DE DIFFÉRENTES 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 ARS (agences régionales de santé), ils représentent et portent la voix des malades. Les délégations sont aussi présentes dans les France Assos Santé régionaux.

03 Sensibiliser les professionnels de santé de première ligne

Tout au long de l'année, les délégations 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 diagnostique, à des prises en charge inadéquates, ou sont en rupture de parcours.

Sensibiliser le grand public aux maladies rares en région

L'Alliance poursuit son travail de sensibilisation du grand public en région au travers notamment des actions régionales déployées lors de la JIMR 2024. Les délégations ont partagé le film et diffusé des kits de communication aux professionnels de santé de première ligne et participé à de nombreux événements grand public co-organisés par l'Alliance, les filières et les Plateformes de santé maladies rares.

Renforcer les délégations bénévoles de l'Alliance maladies rares

En 2024, l'Alliance maladies rares a accueilli 18 nouveaux bénévoles dans ses différentes délégations régionales. Ces nouveaux membres ont souhaité rejoindre l'Alliance soit après avoir participé à une rencontre régionale soit en répondant à une annonce sur le site Tous Bénévoles ou encore via nos réseaux sociaux.

L'Alliance maladies rares continue de former et de faire monter en compétences ses bénévoles. A cet effet, nous avons organisé deux sessions des Universités des bénévoles en janvier et mai 2024.

Ces journées spécifiquement dédiées aux bénévoles permettent de prendre connaissance de la stratégie nationale définie pour l'année et de mettre en place dans les régions les missions de l'Alliance. Les bénévoles peuvent ainsi renforcer leurs compétences et partager leurs expériences. À chaque édition, environ une trentaine de bénévoles viennent se former.

Les échanges sont primordiaux et permettent à chacune et chacun de se remobiliser pour accomplir ses missions au plus près des personnes atteintes de maladies rares.

En 2024, les bénévoles ont accompli de nombreuses missions terrains tout au long de l'année et partout en France pour aller à la rencontre des professionnels de santé afin d'établir le dialogue (distribution de brochures et de rubans aux couleurs des maladies rares), présenter et sensibiliser aux maladies rares des collégiens, des entreprises ou encore des instituts de santé.



Poursuivre et renforcer l'autonomie en santé en région via la pair-aidance : le projet Compagnons maladies rares

Cette expérimentation de l'accompagnement à l'autonomie en santé est inscrite dans l'article 92 de la loi n° 2016-41 du 26 janvier 2016 de modernisation de notre système de santé.

Cet article 92 avait pour objectif d'expérimenter et d'évaluer des projets pilotes innovants, reproductibles et diversifiés qui visaient à « renforcer les capacités des personnes souffrant d'une maladie chronique ou étant particulièrement exposées au risque d'une telle maladie, ainsi que des personnes handicapées à opérer leurs propres choix pour la préservation ou l'amélioration de leur santé »¹. Sur 28 projets, sélectionnés à la suite d'un appel à projets en deux vagues successives en 2016 puis en 2017, 26 projets ont pu être mis en œuvre dans 16 régions pour une durée de cinq ans.

Le projet Compagnons maladies rares a ainsi débuté en 2017 sur la région Nouvelle-Aquitaine et s'est matérialisé en 2018 par le recrutement de 7 travailleurs pairs formés et salariés pour accompagner des personnes potentiellement concernées par une maladie rare. Initialement financé jusqu'en 2021, le projet a été prolongé en 2022, 2023 puis en 2024 par l'Agence Régionale de Santé de Nouvelle-Aquitaine. Un rapport global de l'ensemble des expérimentations au niveau national a été rendu en 2023² et a marqué la fin des expérimentations et la fin du financement par l'ARS.

Le bilan de cette expérimentation Compagnons maladies rares a été rendu au travers d'un rapport d'évaluation publié en octobre 2021 et apportant des éléments probants de l'efficacité et l'utilité d'un tel dispositif innovant d'accompagnement. A l'issue de 6 années d'accompagnement, les compagnons maladies rares ont reçu 165 sollicitations et ont accompagné dans la durée 80 personnes concernées par une maladie rare ; au cours de la dernière année, seulement 5 nouvelles personnes ont été accompagnées soulignant la difficulté de faire connaître ce mode innovant de soutien aux malades et aux aidants par les services hospitaliers spécialisés qui n'ont été que très rarement à l'initiative des orientations. Ce projet expérimental a permis de faire avancer grandement la connaissance sur la pertinence relative à l'apport de la pair-aidance dans les maladies rares en France. Ce projet a pris fin officiellement en décembre 2024.

¹ Arrêté du 17 mars 2016 fixant le cahier des charges national relatif aux projets pilotes d'accompagnement à l'autonomie en santé
² https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/rapport_de_fin_d_experimentation_article_92_lmss_aaas.pdf



AXE 04

Faire bouger les lignes avec la Plateforme Maladies Rares

L'Alliance contribue aussi à la dynamique nationale portée par la Plateforme maladies rares. Une occasion cette année, lors de la traditionnelle conférence de presse, de valoriser notre système de prise en charge maladies rares et de rappeler les demandes des associations à prendre en compte dans un nécessaire 4^e PNMR.

04 Fin février 2024, pour les premières annonces du futur 4^e PNMR, Catherine Vautrin, ministre du Travail, de la Santé, des Solidarités, a choisi de se rendre dans les locaux de la Plateforme maladies rares afin de rencontrer les acteurs de la Plateforme et d'échanger sur les attentes des associations de malades dans le cadre du 4^e Plan national maladies rares en construction.



©AFM-Téléthon / Jean-Yves Seguy



©AFM-Téléthon / Jean-Yves Seguy

acteurs (Plateformes d'expertise maladies rares), et le renforcement du rôle des filières, rendent nécessaire et urgent de s'assurer que toutes ces forces convergent dans la même direction, pour le bien des malades et de leurs familles.

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

L'Alliance et ses élus sont également toujours aussi investis et assidus pour contribuer aux Conseil d'administration de Maladies Rares Info Services et de la Fondation maladies rares, ainsi que dans les instances de décision d'Eurordis (Conseil National des Alliances), du Généthon et d'Orphanet.

L'Alliance, qui a un rôle majeur au sein de cette Plateforme, est en interaction avec chacun de ses acteurs. 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, le symbole d'unité

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

À la suite du 3^e PNMR, l'émergence de nouveaux

orphanet
Inserm

→ ORPHANET

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

FONDATION
maladies
rares

→ 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, Dr Laura Benkemoun, au sein de la Fondation maladies rares, pour développer de nouveaux outils au profit des associations.

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

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

→ EURORDIS

L'Alliance était présente à l'événement phare annuel organisé par Eurordis : la Conférence européenne qui s'est déroulée en 2024. 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'informer les personnes présentes.

L'Alliance a par ailleurs participé en 2024 aux réunions du Conseil des Alliances Nationales (CNA). L'Alliance maladies rares a également participé à l'assemblée de RDI.

MALADIES
RARES
INFO SERVICES
maladiesraresinfo.org
0 800 40 40 43 Service & appel gratuits

→ 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 nouveau numéro vert de MRIS lors de la campagne de la JIMR, de conférences et de réunions en région et 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 Rencontres régionales et à différentes réunions de travail.

AFM-TÉLÉTHON
INNOVER POUR GUERIR

→ AFM-TÉLÉTHON

L'Alliance collabore toujours avec force avec l'AFM-Téléthon. Outre 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.

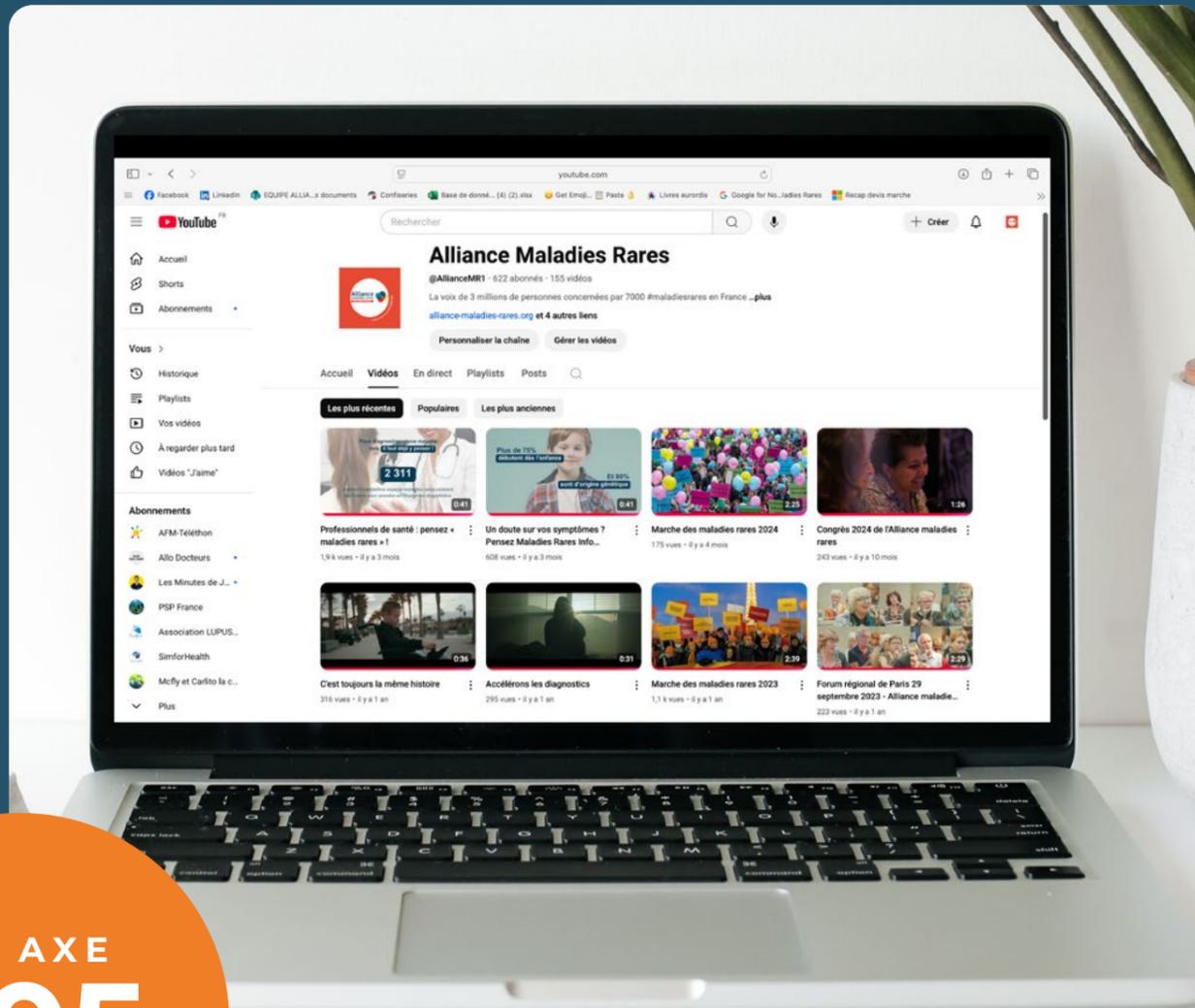
La mission de Généthon est de développer des thérapies géniques pour des maladies génétiques rares.

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.

AXE 05

Accroître la visibilité des combats

Tout au long de l'année, l'Alliance maladies rares communique ses prises de positions, valorise ses événements pour promouvoir ses actions, affirmer son identité et engager ses publics dans une dynamique au service des combats de l'Alliance.



→ RETOURS GAGNANTS POUR LA COMMUNICATION DIGITALE

Alliance maladies rares exploite tous les canaux de communication, en particulier ceux offerts par les technologies numériques. Site internet, réseaux sociaux, vidéos ou webinaires, accessibles en direct ou en rediffusion : globalement, l'audience progresse encore en 2024.

Sur ses 3 réseaux sociaux et grâce à une activité soutenue de publication, en attente avec les intérêts de sa communauté, l'Alliance a gagné 2 949 abonnés.

→ INSTAGRAM

- Stories publiées : 421
- Posts publiés : 59
- En moyenne par mois :
 - 600 visites sur la page
 - 22% de taux d'engagement sur nos posts
 - 6 200 comptes touchés
 - 600 interactions

+876 abonnés



→ FACEBOOK

- Stories publiées : 421
- Posts publiés : 76
- En moyenne par mois :
 - 3000 visites sur la page
 - 8% de taux d'engagement sur nos posts
 - 18 000 comptes touchés
 - 1 500 interactions

+573 abonnés



→ LINKEDIN

- 110 posts publiés
- 183 posts repostés
- 189,154 impressions
- 5,786 réactions
- 133 commentaires

+1500 abonnés

→ FLASHS INFO DE L'ALLIANCE ADRESSÉS AUX PRÉSIDENTS ET AUX REPRÉSENTANTS DES ASSOCIATIONS MEMBRES

- Taux d'ouverture moyen de 30%
- Taux de clics de 24%

+150 flashs envoyés en 2024

soit 3 fois plus qu'en 2023



AXE
06

Des moyens
pour évoluer

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

→ NOS PARTENAIRES GLOBAUX

L'Alliance bénéficie du soutien déterminant de



Et du soutien de Fondation Groupama

→ LE SOUTIEN SUR LES ACTIONS CIBLÉES

- Journée Internationale des Maladies Rares :** Alexion, Ipsen, Pfizer, Sanofi, Sobi, Takeda, UCB
- Universités d'Automne :** DGS, Ipsen, Pfizer, Sanofi, Sobi, Takeda, UCB
- Congrès :** Amgen, Chiesi, DGS, Ipsen, Pfizer, Sanofi, Sobi, Takeda, UCB, Vertex
- Formations :** DGS, FDVA, FNDS, Fondation Bouygues, Pfizer, Sanofi
- Rencontres régionales :** ARS Grand Est, ARS ARA, Chiesi, Fondation Groupama, Fonds transmission et fraternité, Sanofi
- Projet compagnons :** ARS Nouvelle Aquitaine
- Participation au fonctionnement :** Studio d'architecture

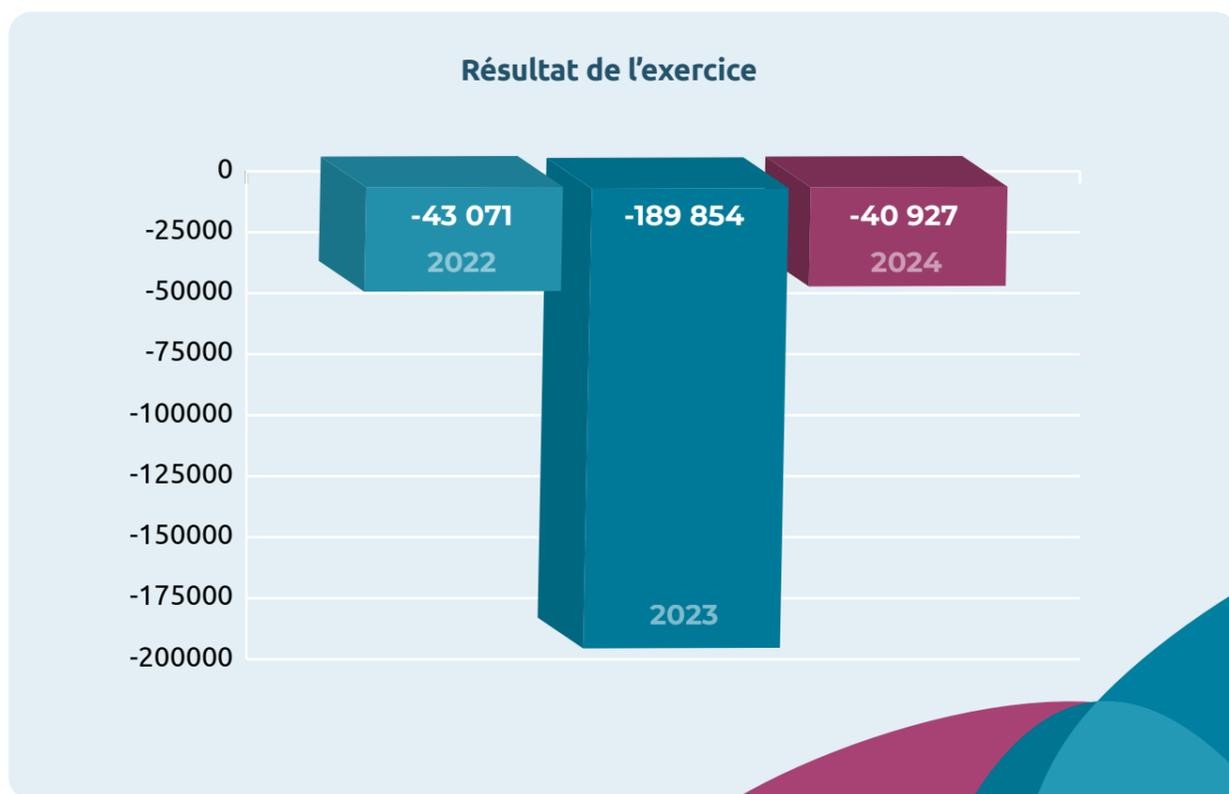


→ **ÉLÉMENTS FINANCIERS 2024**

Éléments	2020	2021	2022	2023	2024
Fonds associatifs	168 314	168 314	168 314	168 314	168 314
Réserves	-	-	-	-	-
Report à nouveau	831 108	768 357	702 549	659 477	469 624
Résultat de l'exercice	62 751	65 809	43 071	189 853	40 926
Subvention d'équipement	12 774	9 200	9 200	-	-
Fond propres	949 445	880 062	836 992	637 938	597 012

Le résultat déficitaire fait baisser les fonds propres en 2024. Toutefois, ils couvrent l'ensemble de l'actif immobilisé permettant ainsi d'assurer l'autonomie financière et la solvabilité de l'Alliance maladies rares.

→ **ÉLÉMENTS DU RÉSULTAT COMPTABLE DE 2022 À 2024**



Détail des produits d'exploitation

Les subventions sont de 258 200 € contre 247 200 € en 2023 soit une augmentation de 4%. Les principaux financeurs sont l'AFM-Téléthon pour 550k€, l'ARS Nouvelle Aquitaine pour 100k€, la Fondation Groupama pour la santé 100k€, la subvention d'État (DGS) de 70k€, le FNDS pour 80k€.

Détail des charges d'exploitation

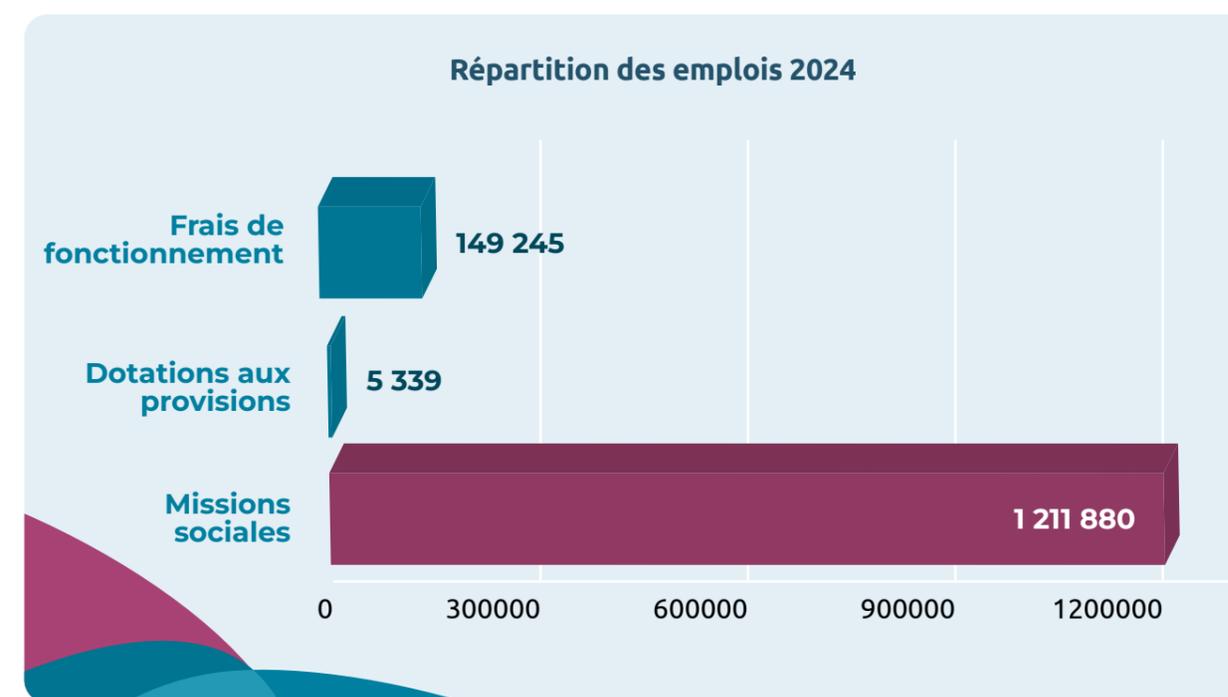
Cette année, l'association a augmenté les frais de déplacements « organisations des événements en présentiel » de 16%.

Les frais de réception-buffet-cocktail ont baissé de 5% passant de 85k€ en 2023 à 80k€ en 2024.

Les impôts et taxes ont faiblement baissé de 3k€, les salaires ont augmenté de 23k€ et les charges sociales de 14k€, justifiés par l'embauche de deux personnes dans le cadre de la réinternalisation de certains postes.

→ **RÉPARTITION DES EMPLOIS EN EUROS**

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



→ **RÉPARTITION DES MISSIONS SOCIALES PAR AXE EN EUROS**

Elles se répartissent en 4 axes.





AXE
07

Notre
fonctionnement

La vie des instances

L'Alliance a tenu son assemblée plénière le 4 juin en présence de plus de 130 associations membres.

Comme chaque année, un renouvellement partiel du conseil national de l'Alliance a eu lieu. À l'occasion de cette journée, l'Alliance maladies rares a également présenté son rapport d'activité 2023 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.



Conseil national de l'Alliance :
de droite à gauche sur la photo

Xavier BROUTIN
Miche RAGUET
Maggy SURACE
Emma DEL-REY
Cécile FOUJOLS GAUSSOT
Jean-Philippe PLANÇON
Hélène BERRUE-GAILLARD
Paul-Antoine DE NEEF
Alexandre HOYAU
Florence BARRIE VIDAL
Gilles BRABANT
Mado GILANTON
Alain OLYMPIE
Christelle CHEVALLIER
Maryse LELEU
Chantal DARSCH
Sophie-Dorothée MONTAGUTELLI
Jean-François MALATERRE

Ligue Nationale Contre le Cancer (LNCC)
AMSAO
HTAP France
Association contre les maladies mitochondriales
Association Française Kippel-Feil
Association Française contre les Neuropathies Périphériques dysimmunitaires (AFNP)
Association Maladies du Foie depuis l'Enfance (AMFE)
Association Syndrome Moebius France
CMT France
Association Francophone des Glycogénoses (AFG)
Fragile X France
Association Apaiser S&C
Association AFA Crohn
Association Française du Syndrome de Gilles de la Tourette (AFSGT)
Ouvrir les yeux
Association des Sclérodermiques de France
(remplacée par Lara Chappell) Association Française du Syndrome d'Angelman
AFM-Téléthon

Absents sur la photo

Florence TALBI
Agnès FARRUGIA
Zakia BEGHAD

Association des Personnes de Petite Taille
Association Française contre l'Amylose
Association Française des Syndromes d'Ehlers Danlos (A.F.S.E.D.)

07 Travaux du Bureau et du Conseil national de l'Alliance

Le Bureau s'est réuni 6 fois en 2024 et le Conseil national a rassemblé ses conseillers à 4 reprises. Des formations ont été réalisées pour tous les nouveaux conseillers nationaux.

Les commissions et les groupes de travail

De manière plus opérationnelle, l'Alliance s'est appuyée en 2024 sur :

- Une commission adhésion et développement des associations
- Une commission région, afin de suivre et développer les nouvelles rencontres régionales des associations et des familles (treize journées programmées pour 2024), et le renforcement de l'Alliance pour la JIMR de 2024.

De nouvelles commissions ont été lancées en 2024 pour suivre les combats maladies rares. Ces Commissions réunissent une dizaine de personnes et ont pour principaux objectifs :

- La création d'argumentaires et de notes de positions correspondant à leur périmètre d'action.
- L'Information et la formation pour faire monter en compétence les membres de l'Alliance, renforcer les capacités d'animation et de porte-parolat.

Quatre nouvelles commissions ont donc été lancées :

- Commission Diagnostic
- Commission Recherche
- Commission Traitements
- Commission Parcours de vie

L'Alliance poursuit en 2024 ses travaux avec les réunions associatives InterFilières composées des associations membres des gouvernances des Filières qui agissent en première ligne sur les décisions et projets des 23 filières de santé maladies rares.

Équipe permanente

Au 30 avril 2025, l'équipe de l'Alliance est composée de 11 salariés au siège :

Notre équipe de permanents



Paul GIMÈNES
Directeur général
pgimenes@maladiesrares.org



Aly BANGOURA
Responsable administration finances
abangoura@maladiesrares.org



Julien SCHOEVAERT
Responsable formations
jschoevaert@maladiesrares.org



Laura BENDAÏD
Responsable actions régionales
lbendaïd@maladiesrares.org



Robin BOUILLÉ
Responsable enquêtes
rbouille@maladiesrares.org



Isabelle HUËT SALVÉTAT
Responsable médicaments
ihuetsalvetat@maladiesrares.org



Valérie FOULON
Responsable affaires publiques et communication
vfoulon@maladiesrares.org



Manuela NEVÈS
Responsable adjointe vie associative
mnevès@maladiesrares.org



Fanny CLAVIER
Responsable animation du réseau
fclavier@maladiesrares.org



Mathilde LEBRUN
Chargée de communication
mlebrun@maladiesrares.org



Clément PIMOUGUET
Responsable affaires médicales et scientifiques
cpimouguet@maladiesrares.org

En 2024, l'Alliance comprenait 12 salariés au siège et de 5 autres dans le cadre du projet compagnons.

Annexe 1

07

Les représentations 2024 de l'Alliance maladies rares dans les instances de santé publique

→ MALADIES RARES

Organisme	Instances
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
Banque nationale de données maladies rares	Comité de pilotage Comité scientifique Comité national du dépistage néonatal
Les entreprises du médicament	Les entreprises du médicament
Fondations maladies rares	Conseil d'administration Conseil scientifique Appel à projet en sciences humaines et sociales
Généthon	Conseil d'administration
Maladies Rares Info Services	Conseil d'administration
Eurordis	Conseil des alliances nationales

→ SANTÉ PUBLIQUE

Organisme	Instances
L'agence nationale de sécurité du médicament L'ANSM a pour mission d'offrir un accès équitable à l'innovation pour tous les patients ; garantir la sécurité des produits de santé tout au long de leur cycle de vie, depuis les essais initiaux jusqu'à la surveillance après autorisation de mise sur le marché.	Conseil d'administration Comité de déontologie
L'agence de biomédecine L'agence exerce ses missions dans quatre domaines : le prélèvement et la greffe, la procréation, l'embryologie et la génétique humaines. C'est l'autorité de référence sur les aspects médicaux, scientifiques, juridiques et éthiques liés à ces questions.	Conseil d'orientation
Institut national de la santé et de la recherche médicale L'INSERM a la responsabilité d'assurer la coordination stratégique, scientifique et opérationnelle de la recherche biomédicale.	Groupe de réflexion avec les associations de malades Comité éthique (évaluation) Comité pédiatrie
France Assos Santé	Conseil d'administration Commission réseau

→ HANDICAP

Organisme	Instances
Le Conseil national consultatif des personnes handicapées Le conseil assure la participation des personnes handicapées à l'élaboration et à la mise en œuvre des politiques les concernant, veille aux bonnes conditions d'exercice de la fonction de coordination des conseils départementaux consultatifs des personnes handicapées et évalue la situation matérielle, morale et financière des personnes handicapées.	Le Conseil national consultatif des personnes handicapées
Le Collectif Handicaps permet aux 47 associations membres de défendre les intérêts des malades dans les politiques publiques du handicap et constitue un interlocuteur privilégié de l'État.	Le Collectif Handicaps

Alliance maladies rares Plateforme Maladies Rares

96 rue Didot 75014 Paris
Tél. 01 56 53 53 47

 @AllianceMR

 AllianceMaladiesRares

 alliance-maladies-rares

 alliance_maladies_rares

abangoura@maladiesrares.org
www.alliance-maladies-rares.org

À propos de l'Alliance maladies rares

Collectif de plus de 240 associations de personnes concernées par les maladies rares. Créée en 2000, l'Alliance maladies rares contribue à garantir aux personnes malades une meilleure qualité de vie et une participation citoyenne dans une société inclusive.

**Alliance
maladies rares**

ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE

