

Enquête Plaidoyer

*Novembre 2024 –
février 2025*

Alliance
maladies rares
ASSOCIATIONS UNIES POUR VAINCRE



ACCÈS AU
DIAGNOSTIC



ACCÈS AUX
TRAITEMENTS



ACCÈS PRISE EN
CHARGE DE QUALITÉ
ET PARCOURS DE
SOINS



INFORMER,
SENSIBILISER,
FAIRE RECONNAITRE

Les extraits présentés dans ce document correspondent aux propos recueillis auprès des répondants dans le cadre de l'enquête. Ils constituent des résultats bruts, reflétant les expériences, perceptions et opinions exprimées par les participants. À ce titre, ils ne sauraient être interprétés comme représentant la position, les analyses, les recommandations ou les prises de position de l'Alliance Maladies Rares.

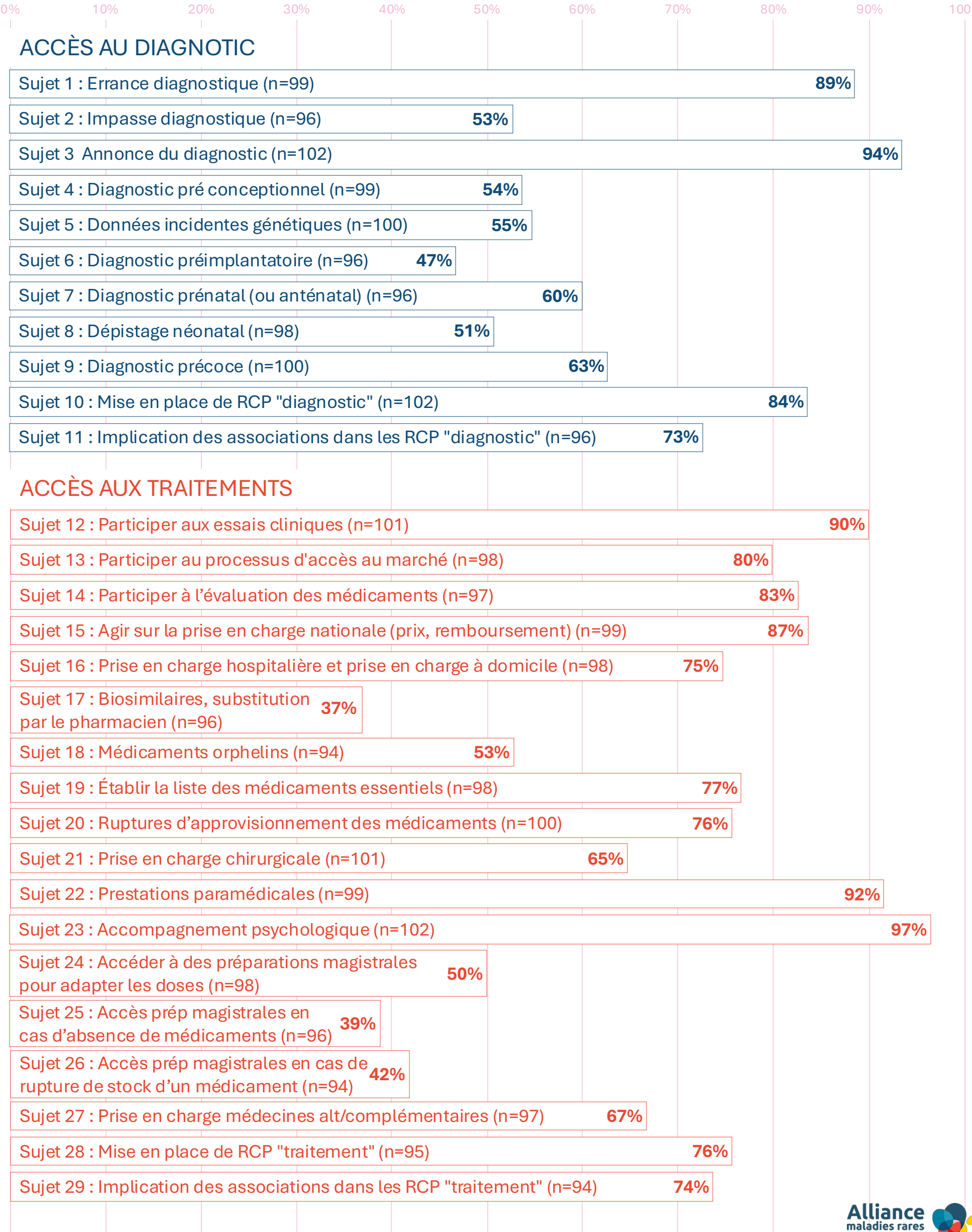
Afin de faciliter la lecture et l'analyse des résultats, les verbatims ont été regroupés par thématiques selon leur contenu. Cette classification a été réalisée à des fins de présentation et de synthèse ; elle ne préjuge ni de l'importance relative des sujets abordés ni de l'intention des répondants.

Sur l'ensemble de l'enquête Plaidoyer, il y a une moyenne de 97 associations répondantes. Pour autant, nous ne pouvons pas dire que les chiffres sont représentatifs de l'ensemble du collectif de l'Alliance Maladies Rares. Les pourcentages présentés dans ce document correspondent à la part des associations s'étant prononcées sur chacun des sujets. "Fort intérêt" signifie qu'une association a déjà fait du plaidoyer/action concrète sur le sujet ou envisage d'en faire.

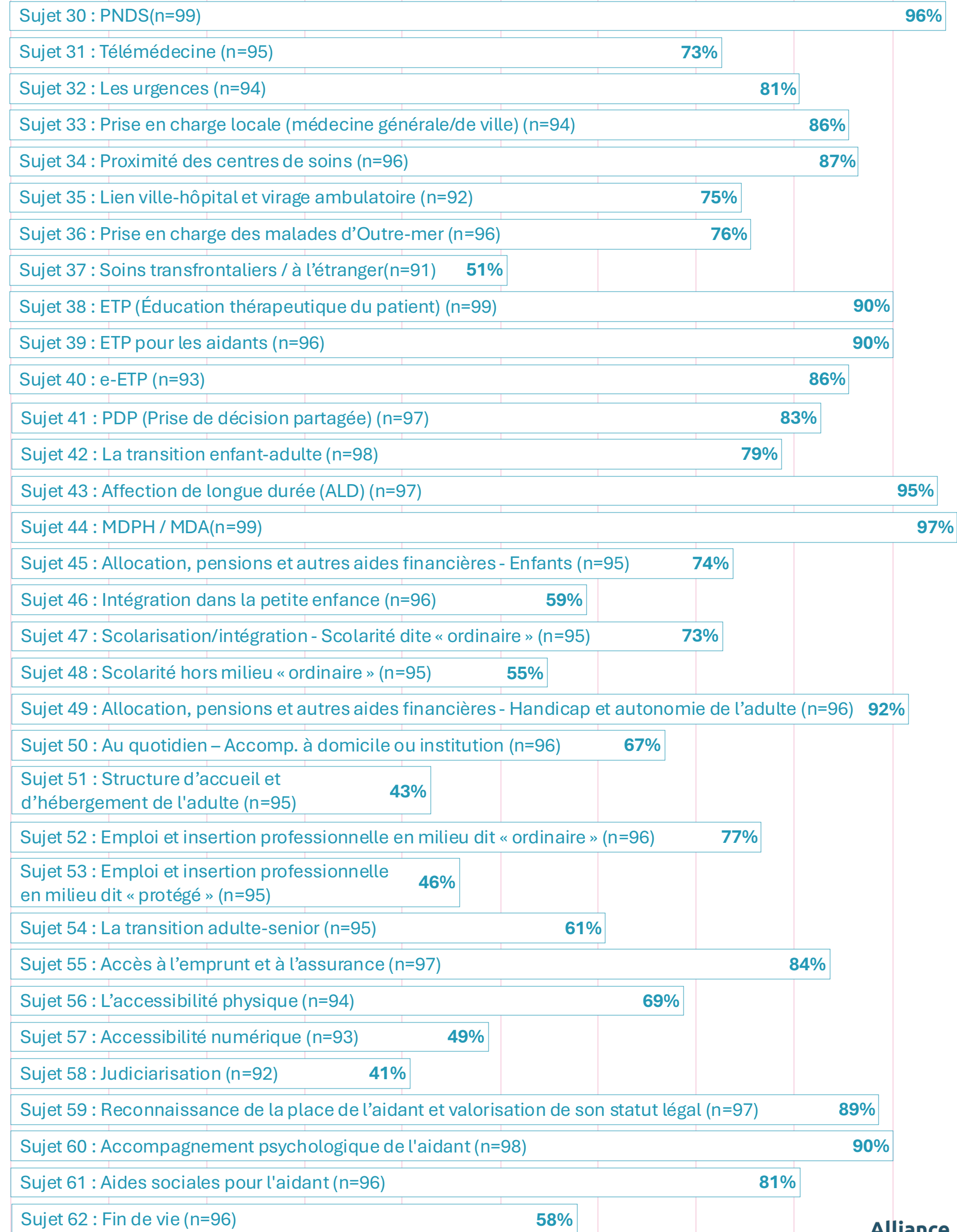


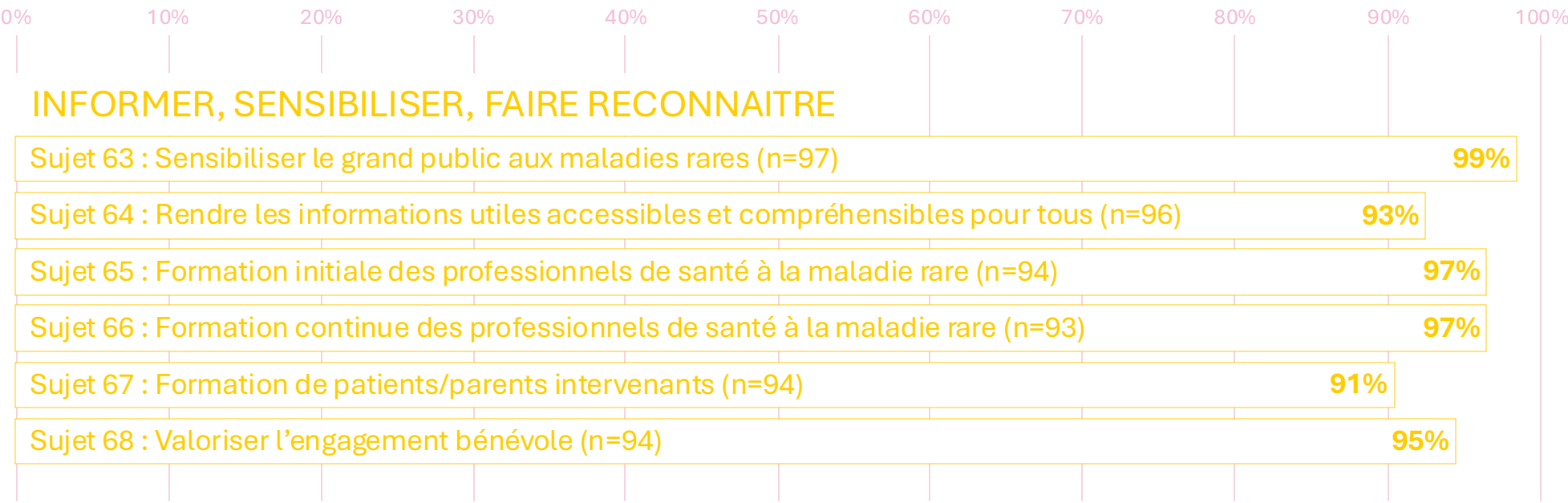
ENQUÊTE PLAIDOYER (2024)

Pourcentage d'associations concernées parmi les répondants (n)



ACCÈS PRISE EN CHARGE DE QUALITÉ ET PARCOURS DE SOINS





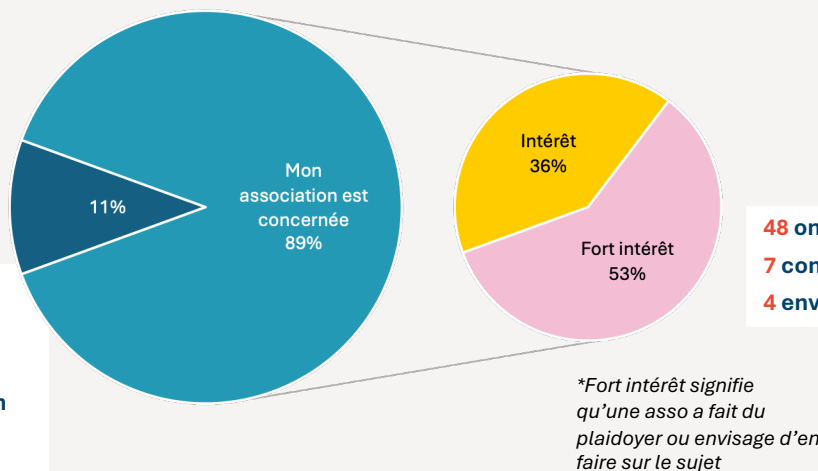
1 Errance diagnostique

L'errance diagnostique est une période comprise entre l'apparition des premiers signes/symptômes et la pose d'un diagnostic.

Support : Flyers (hôpitaux et centres experts) ; **fiche** (lutter contre problème de connaissance maternités) ; **Envoyer des informations** (régulièrement centres de compétences sur diagnostic différentiel) ; **Brochure d'information** (sur les symptômes, maternités métropole et DROM) ; publications diverses ; Mise à jour page **Orphanet** (pour toucher les médecins) ; **site web**, présence **réseaux sociaux**, **interview/témoignages** (Projet Lung 02), **groupe de soutien** ; **Groupe Facebook** ; **logiciels** facilitant diagnostic ; **Relai adaptation campagne** filières/alliance, illustration par des exemples concrets ; publication d'un livre "Vivre avec", intervention auprès des étudiants en médecine ; **Poster** journée filière ; ; **prise de parole public**, auprès des **média**...

Contexte/Événements : **Journée nationale, conférences** scientifiques, **AAP** projets de recherche, Route du Rhum, **congrès** ; **Colloques** d'information ; Participation à un **groupe de travail** piloté par la HAS ; **Commission errance et impasse diagnostics** avec FAI²R ; reconnaissance du **Sénat**; **réunions/workshop** auprès de tous les pneumologues de ville, des pédiatres de ville.

Campagnes/actions : de **sensibilisation** grand public et PDS ; **Intervention** dans service hospitalier pour prise en charge de patient (même en Belgique) ; **orientation** vers CRMR ; **interaction** avec filière vers médecins généralistes ; **Formations** des PDS de ville pour identification symptômes et orientation ; **enquêtes, étude** en collaboration avec médecins pour caractériser le phénotype de la maladie ; élaboration d'un **arbre décisionnel du diagnostic** dans le cadre de la rédaction d'un PNDS ; Intégration symptômes dans l'**applicatif RDK** ; **Formations** (patient partenaire...).



Autres :

Dépistage puis diagnostic à la naissance depuis 2002, période à laquelle l'association avait lancé des plaidoyers fructueux ; De plus en plus de diagnostic anténatal et de diagnostic tôt ; Dépistage néonatal depuis janvier 2022 ; Accompagnement de la mise en place de l'association CLOVES pour développer sa prise en charge et regrouper les patients afin d'impulser un intérêt pour sa prise en charge et son errance ; Inscription de la maladie dans le plan France Médecine Génomique ; **Désintéressement** du corps médical ; Difficulté du diagnostic par non-connaissance de la tumeur par les médecins ; le problème = **ego des médecins** qui ne passent pas la main (formation à revoir) + **manque de connaissance** des plan maladies rares par la médecine libérale ; Un combat très aidé et amélioré rapidement par les centres de référence, l'Alliance MR et les PNMR ; **Nous sommes trop petits pour porter tous les sujets possibles de plaidoyer**

61

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

48 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

4 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois



« L'association siège à la commission errance et impasse diagnostics avec FAI²R. Dans cette commission, les associations de patients ont fait naître l'outil des CLÉS du diagnostic »

« Nous avons mené une analyse des données de la BNDMR sur l'errance diagnostique, la publication d'un article sur le sujet est en préparation en collaboration avec FAI²R et un CCMR »

« L'Association a créé et diffusé en 2023 la première version d'une plateforme de collecte de données de vie réelle. Cela nous a permis de mettre en évidence une errance diagnostique de 16 ans... »

« Campagne Nationale de dépistage des cholestases néonatales, Alerte Jaune (<https://alertejaune.com/>). Cette campagne, placée sous l'égide de la Société Française de Pédiatrie et bénéficiant du Haut Patronage du ministère de la Santé, a permis l'intégration d'éléments de dépistage dans le carnet de santé de l'enfant. Des spots TV et sur les réseaux sociaux ont été diffusés pour sensibiliser le public. La campagne se poursuit avec une sensibilisation des médecins et des soignants, notamment à travers un espace dédié (<https://alertejaune.com/espace-medecins-soignants/>) et des dépliants. En 2023 et 2024, des vidéos ont été réalisées pour informer et sensibiliser les parents ainsi que les médecins non spécialistes. Ces vidéos sont systématiquement montrées aux internes hospitaliers qui passent en service d'hépatogastroentérologie pédiatrique des centres de référence, de compétence, et d'autres centres prenant en charge les enfants que nous représentons. »

« L'errance diagnostique a envoyé beaucoup de patients hélas dans notre association. Si ils avaient été correctement pris en charge il n'y aurait pas eu les complications les amenant en nutrition artificielle. »

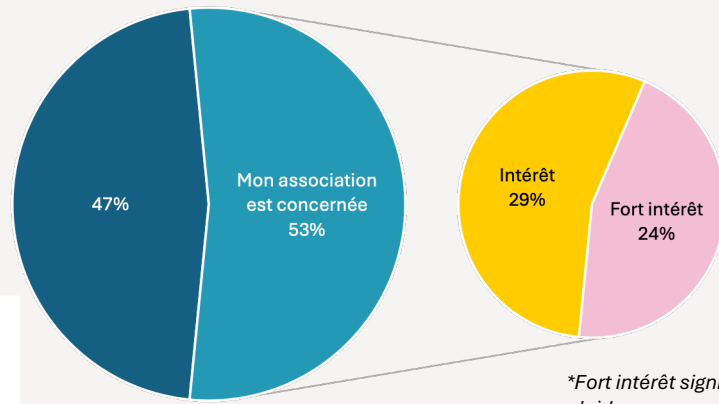
(n=99)

2 Impasse diagnostique

L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise d'une maladie, après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles.

Actions :

- Nous avons milité pour l'inscription des Neuropathies Optiques héréditaires (NOH) dans le **plan France Médecine Génomique**. Des **flyers** de l'association sont déposés régulièrement dans les hôpitaux ayant un centre d'ophtalmologie et dans les centres experts. Nous donnons à notre **comité médico scientifique**, lors de ses réunions, l'occasion d'échanger, de coordonner et d'améliorer les méthodes de diagnostic qui débouchent sur des recommandations.
- L'asso a participé à l'**achat de matériel** pour faire diminuer les délais d'attente lors des **tests génétiques**.
- Difficulté du diagnostic maladie de menière, **documentaire** réalisé sur le sujet
- L'association **siège à la commission** errance et impasse diagnostics avec FAI2R. Dans cette commission, les associations de patients ont fait naître l'**outil des CLES du diagnostic**. Notre association a réalisé 1 poster sur l'errance en 2011. Dernièrement, nous faisons une **analyse des données de la BNDMR** sur l'errance diagnostic dans les vascularites. Une **publication d'un article médical** sur le sujet est en préparation en **collaboration avec FAI2R et le CCMR** de Tours.
- **Relai et partage d'exemples concrets** également "éviter les idées reçues et réviser les diagnostics des personnes, droit à l'autodétermination et au diagnostic génétique"
- **PNDS MLK. Développer la communication** sur les MLK en faisant connaître les pathologies auprès du **grand public** et des **professionnels de santé**



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

« Dans notre cas, on rencontre de l'impasse diagnostic par manque de consensus national sur le diagnostic, qui devrait être résolu par un PNDS. Mais il faut que le PNDS ne tombe pas dans l'oubli et/ou que les médecins pensent à le consulter. »

« Très forte "concurrence" avec une pathologie beaucoup plus connue des neurologues, la sclérose en plaques »

« Une partie du corps médical ne reconnaît pas l'existence de nos syndromes, ou bien considère que nos douleurs ne peuvent pas venir de là (alors que nous sommes des dizaines de milliers à travers le monde à avoir les mêmes symptômes avec un syndrome donné). Dans ce sens-là, il est parfois difficile d'orienter les patients qui se retrouvent très souvent confrontés à des médecins qui invalident un diagnostic pourtant déjà posé. Nous aurions donc besoin de sensibiliser plusieurs spécialités à l'existence de nos syndromes, et à leur véritable impact sur la vie des malades. Il semblerait que nos syndromes soient des pathologies congénitales et possiblement héréditaires. Pour autant, personne ne cherche à trouver des réponses en génétique. Je pense que cela serait absolument nécessaire. Mais je ne sais pas vers qui me tourner. »

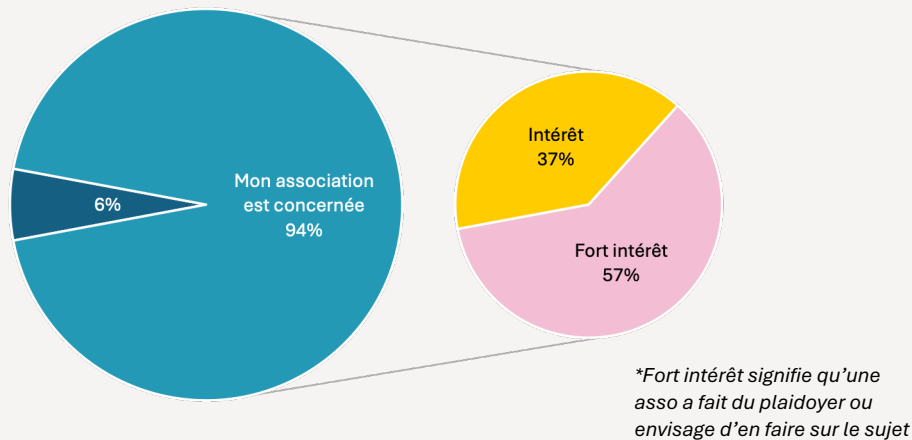
43 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

- 16** ont déjà fait du plaidoyer
- 4** comptent poursuivre
- 7** envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois :



Constats :

- Certains patients ont besoin d'une nutrition artificielle car ils ont des symptômes de mal ou non absorption mais sans **aucun nom donc aucune recherche et aucun traitement**.
- Nos pathologies ne sont pas génétiques mais soit congénitales, soit post traumatiques donc **la génétique n'est pas le sujet**.
- Nous sommes les derniers des pays avancés en nombre de patients diagnostiqués : **trop de procédures administratives contraignantes, refus** si pas de famille malade, bref c'est la France, c'est tellement long, stressant, compliqué que les gens abandonnent ou s'adressent au privé.
- Nos malades sont plutôt concernés, pour certains, de **l'ignorance de l'origine** à leur pathologie
- L'objectif serait de **renforcer le lien ville-hôpital**, car souvent les médecins (pédiatres, généralistes) ne savent pas à qui s'adresser. Les **Centres de référence, FSMR, ne sont pas assez connus** et apparaissent rarement en 1ère page d'une recherche Internet avec le nom d'une maladie
- Ne concerne qu'une **minorité** des patients que nous représentons.
- Sujet qui concerne les Maladies Mitochondriales mais pas que... bcp de MR et Maladies dites plus communes, un **sujet majeur, un problème de grande ampleur** qui appartient aussi associations, à l'AMR, la DGOS, les ARS, les PEMR, le corps médical en général, le personnel médical et paramédical... Des victoires par l'asso, MRIS, l'AMR, l'AFM, dans l'ensemble un sujet qui devrait concerner tout le monde.
- Les hôpitaux de province **manquent hélas de réflexe** "et si c'était une maladie rare? quel est le centre expert ?" et ont tendance à garder les patients trop longtemps sans prise en charge adaptée



50

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

36 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

22 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

« Il faut apprendre à écouter pour savoir dire et savoir comment répondre aux questions, bien maîtriser le sujet ainsi que posséder des munitions et du savoir-faire pour répondre aux questions les plus attendues ainsi que les plus pertinentes, avoir de l'empathie, de la présence, savoir donner du temps. Un savoir à enseigner durant les études de médecine et au delà... Comprendre l'étendue du problème et en mesurer toutes les conséquences. »

Constats :

- **Pièce de théâtre**
- De l'annonce va dépendre la **confiance** entre le soigné, sa famille et le médecin et son équipe.
- Il faudrait déjà que le corps médical sache faire le diagnostic. C'est souvent le malade, de par ses recherches sur internet ou une correspondance avec l'association, qui va attirer son médecin sur la **maladie méconnue**.
- Diagnostic **toujours/très souvent brutal** et technique. Diagnostic peut être seulement la présence d'une tumeur inconnue et nécessité de rencontrer des spécialistes.
- Approche **individualisée**.
- Parfois les familles viennent avec le diagnostic et **c'est à nous d'expliquer la maladie**.

Sensibiliser à l'annonce :

- À notre petite échelle, nous avons recueilli des **témoignages** vidéo des parents des enfants malades lors de notre week-end famille qui se déroule chaque année. Un des sujets à été l'annonce du diagnostic. Les témoignages recueillis ont d'abord été des moments privilégiés **d'écoute, d'échange, d'émotions** poignantes et de partage avec chaque famille qui ont chacun leur propre histoire et des vécus différents, ensuite, ces vidéos ont été diffusées tout au long du mois de juin (mois de la sensibilisation à la maladie).
- **Poster** lors de la journée RespiFIL 2023 et 2024 : besoin des patients d'un soutien au moment du diagnostic pour avoir des informations sur la maladie.
- Rédaction dans le **PNDS** sur l'accompagnement des médecines alternatives et complémentaires notamment au moment de l'annonce diagnostique avec les familles.

L'annonce, un sujet SHS :

- **Etude** réalisée avec les psychologues du centre de référence qui a démontré un syndrome de stress post traumatique chez 75% des familles concernées. Sujet évoqué lors de chaque journée annuelle du centre de référence. Rédaction d'un guide pratique à destination des familles qui doit être remis à chaque famille lors de l'annonce du diagnostic afin de les aider à mieux comprendre ce qui leur a été expliqué, reprendre les éléments à tête reposée et donner tous les contacts nécessaires à leur accompagnement.
- Le GT "support des associations" de FIRENDO a mené une enquête auprès des adhérents et a abouti à une **publication** *Diagnosis announcement procedure in rare endocrine diseases: a survey of the French National Healthcare Network for Rare Endocrine Diseases (FIRENDO)*.

3 Annonce du diagnostic d'une maladie rare (2/2)

(n=102)

Former les soignants :

- **Formation des internes** en génétiques et **conseillères** en génétique autour de l'annonce via de la **simulation en santé relationnelle**.
- Travail notamment en **partenariat avec des cliniciens** dans le cadre d'un **DU** + au niveau Européen avec un ERN (webinar incluant les perspectives des patients) + **Summer school** conjointe filière + ERN avec un Workshop dédié mettant en activité de jeunes cliniciens et des patients experts.
- Intervient dans les **congrès des sociétés savantes** sur ce sujet.
- À titre personnel, j'ai fait une formation "patient partenaire formateur" qui me permet d'**intervenir dans le cursus de formation des étudiants en médecine**. J'interviendrai dans une faculté pour les 6e année sur la thématique de l'annonce diagnostic : "séminaire annonce ton diag".
- Mise en place d'**ateliers (jeux de rôle)** et élaboration d'une **vidéo** sur l'annonce du diagnostic pour sensibiliser les **futurs médecins** (internes, externes, étudiants) sur cette phase importante.
- Nombreuses interventions en **congrès**, en formation de pneumologues, rédaction de guides pour une annonce en 2 étapes.

Coconstruire des outils, conseiller les soignants :

- Annonce du diagnostic travail **groupe de travail FIRENDO**.
- **Aide pour diagnostic** pour nos maladies.
- Participation au **GT de la société savante** sur les guidelines, participation à la formation sur l'annonce du diagnostic via simulation (projet de recherche) en cours (démarrage en mai 2025) Formation lors des **congrès** (et actions DPC)=> changement des pratiques.
- Développement de **fiches sur la pathologie**, à remettre par les soignants, à destination des malades et de leur famille.
- Nous avons participé aux **affiches** et **dépliants** tripli existants et sommes **patients partenaires formateurs**.
- La filière Sensgène a produit un **serious game** pour accompagner les cliniciens dans l'annonce du diagnostic.
- Nous travaillons avec Fimatho sur une **fiche support à l'annonce**.
- L'association s'est battue et a fourni de **nombreux outils** (brochures, formations...) pour améliorer l'annonce du diagnostic par les soignants.

L'asso en soutien après l'annonce :

- **Groupe de discussions** en visio entre patients/ aidants et membres de l'asso, Groupe de discussion privée sur Facebook pour les patients/aidants.
- **Questionnaire** soumis aux adhérents.
- L'association **conseille** que les personnes consultent dans un centre de référence ou de compétence pour une prise en charge totale y compris psychologique et sociale.
- Les nouveaux patients sont souvent perdus (surtout les parents d'enfants). Nous **répondons via un groupe Facebook** privé, nous **organisons des ETP**.
- Il est vrai que je me retrouve souvent à devoir **expliquer aux patients** ce que sont nos syndromes, et ce que la maladie implique, puisque ils arrivent souvent sur notre groupe de soutien avec un résultat d'imagerie, mais les radiologues sont incapables de leur expliquer exactement ce que sont nos pathologies, ni vers qui se tourner pour des consultations spécialisées.
- Réflexion sur un **kit du nouveau diagnostiqué, FAQ**, etc... sur notre site mais aussi auprès des spécialistes qui assurent l'annonce du diagnostic.
- En **soutien psychologique** aux parents avec les équipes de soignants, particulièrement en cas de pronostic vital engagé.
- Notamment en **montrant toute l'utilité des programmes d'Education Thérapeutique du Patient** permettant de mieux être informé sur sa maladie pour en devenir acteur.

Besoin de l'expertise du psychologue :

- Annonce à faire en équipe, avec une **psychologue** ? Nous avons des exemples d'annonce médecin, puis consultations avec **psychologue** qui permettent de rééquilibrer les choses. Mais en binôme, cela éviterait bien des traumatismes. Ce sujet est traité au sein de la filière, mais envisager un plaidoyer national apporterait un grand soutien et de la crédibilité aux demandes de la filière et des patients.
- Un **psychologue**, service pneumologie, fait partie du Comité Scientifique de l'association.
- Demande de prise en charge par des **psychologues** le plus tôt possible, en cours de diffusion.

50

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

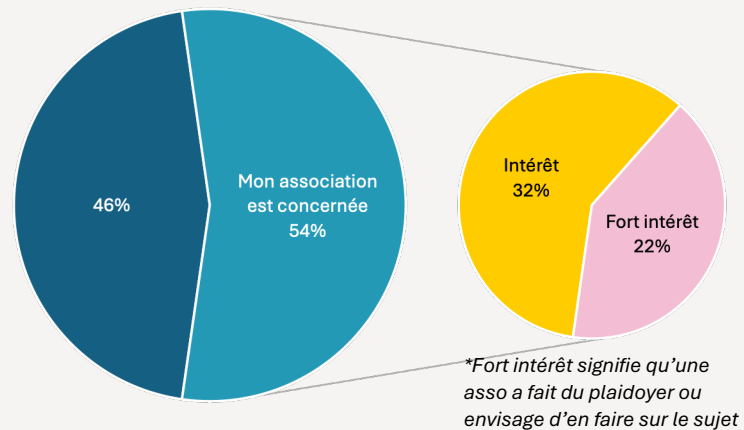
36 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

22 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

4 Diagnostic pré conceptionnel

- Le diagnostic préconceptionnel a lieu avant la conception.
- Son objectif est de déterminer si les parents peuvent transmettre une maladie génétique à leurs enfants.
- En principe, on identifie les parents porteurs sains de maladies génétiques à l'aide de tests génétiques. En cas de résultats montrant un risque de transmission d'une maladie génétique, les parents seraient orientés vers une aide médicale à la procréation et un diagnostic préimplantatoire afin d'éliminer tout embryon porteur de cette maladie potentielle.



39

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

16 ont déjà fait du plaidoyer

6 envisagent d'en faire à l'avenir

Actions :

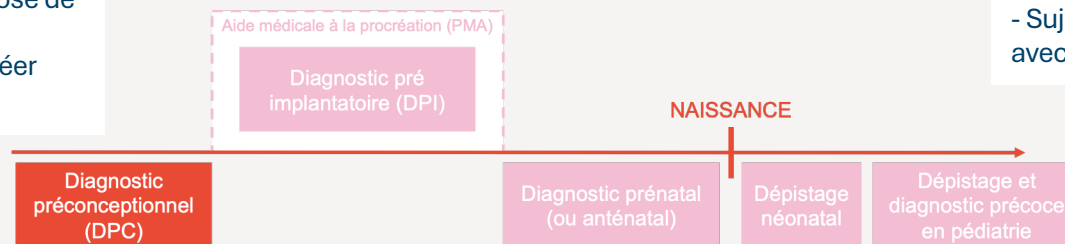
- **Campagnes de sensibilisation**, ne donnent pas obligatoirement lieu à un diagnostic préimplantatoire ou à une aide médicale à la procréation. Ici, cela peut être **informer** pour mieux accueillir. Faire un choix éclairé, avoir ou non un enfant atteint par la maladie. Actuellement, seulement possible pour les formes sévères de la maladie.
- L'association **oriente** vers les personnes expertes au plus près, elle met en relation les parents concernés si la personne le souhaite, apporte **soutien et échanges**.
- En cas de forme récessive et après un décès d'un 1er enfant, nous **mettons en lien** les parents avec notre comité scientifique composé de généticiens qui expliquent les différentes solutions pour procréer sans danger.

Remarques :

- Je pense que ce genre de décision ne peut être qu'individuelle en fonction des valeurs personnelles et familiales. **Pas d'incitation ni de découragement** dans un sens ni dans l'autre, discussion sur les motivations.
- Nous avons remarqué qu'il y a plusieurs mères et filles porteuses des mêmes syndromes sur notre groupe. La question de l'hérédité se pose donc. Je la trouve essentielle, j'ai beaucoup de mal par exemple à me décider à avoir un enfant parce que j'ai peur de lui transmettre ces pathologies (j'en ai trois sur quatre). **Le concept de diagnostic préconceptionnel me semble donc rassurant et intéressant.** Mais à ce jour aucune recherche génétique (ou autre d'ailleurs) n'a été faite sur nos syndromes. Donc la route va être encore longue.
- Beaucoup de patients atteints **craignent** de transmettre à leurs enfants. Faciliter l'accès à des tests plus rapides + instruire.

Sujet de discussion/Concerné :

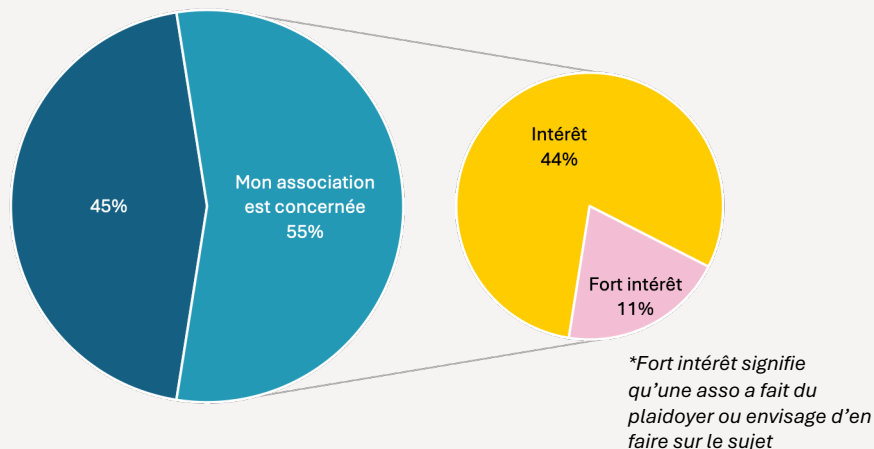
- Ce type de diagnostic ne concerne que certaines de nos maladies (maladie génétique transmise par le chromosome X, entre autres).
- Le sujet du **diagnostic génétique est moins prioritaire que le diagnostic sur la base des symptômes** et l'annonce, mais nous souhaitons également le traiter.
- **Réunion** entre Rotariens, notre asso et une autre et des médecins.
- **Echanges** avec les référents de nos maladies.
- Sujet traité par les US (alliance américaine) avec qui nous sommes en **lien**.



5 Données incidentes à la recherche génétique (par séquençage)

(n=100)

Les données incidentes, ou données non sollicitées, en génétique correspondent à la découverte fortuite d'une altération de l'ADN impliquée dans une maladie génétique différente de la maladie pour laquelle l'analyse a été prescrite.



37 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

6 ont déjà fait du plaidoyer

6 envisagent d'en faire à l'avenir

Question éthique :

- **Interrogation autour de l'éthique. Sujet qui questionne.**

- L'AMMI discute avec l'AMR, les comités d'éthique, les généticiens...

Plaidoyer/actions menées :

- À participé à des **groupes de travail** sur ce sujet.

Manque de connaissances sur le sujet :

- **Je ne sais pas** si cela est possible dans notre maladie...

- **À priori** nous ne sommes pas concernés, ce n'est pas une maladie génétique (aux connaissances actuelles de la médecine !)

- **J'ai peu de connaissances à ce sujet**, mais je trouve que c'est une bonne idée dans le sens où cela permettrait de mutualiser les efforts de recherche et d'analyse génétique pour l'ensemble des maladies rares.

Avis :

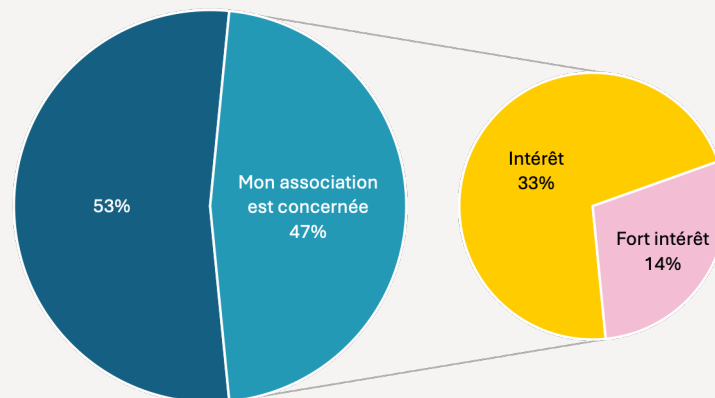
- Quand on cherche on trouve...nous avons tous des mutations génétiques...rechercher la mutation certes mais dans quel but ? Si cela reste uniquement pour mettre en place des essais cliniques alors cela ne tiendra pas la route. **Militons pour le financement de la recherche fondamentale** avec les conclusions de ces recherches génétiques.

Remarques éloignées du sujet :

- Séquençage de la tumeur devrait aider à améliorer le diagnostic, car symptômes ne sont pas spécifiques au de la maladie (différents en fonction de sa localisation).
- Seulement environ 20% de nos maladies sont génétiques.
- Demande d'étude de création de cellules spécifiques à partir de cellules souches.
- L'Institut Imagine a mis en évidence la fragilité des porteuses de la maladie face aux attaques virales, type Covid, à cause d'auto-anticorps contre les interférons de type I, première ligne de défense immunitaire.

6 Diagnostic préimplantatoire

- *Le diagnostic préimplantatoire a lieu dans le cadre d'une aide médicale à la procréation, entre la fécondation in vitro et l'implantation d'un embryon.*
- *Son objectif est de procéder à l'implantation d'embryons sains.*
- *En principe, on recherche, à l'aide de test génétiques, sur des embryons obtenus par fécondation in vitro, une maladie génétique grave et incurable qui peut être transmise par les parents.*



29

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

8 ont déjà fait du plaidoyer

6 envisagent d'en faire à l'avenir

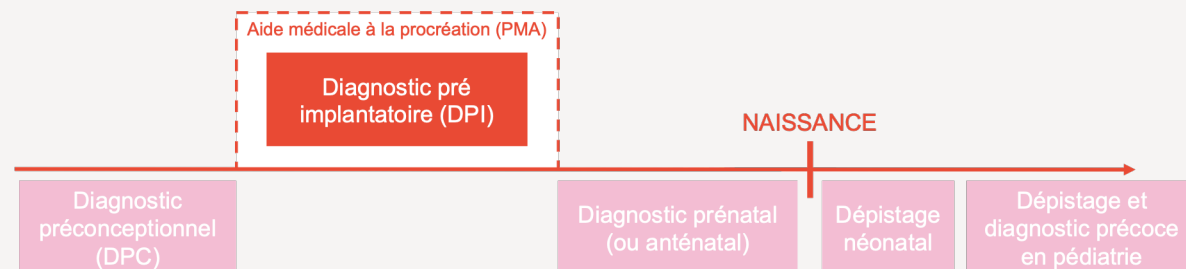
Diagnostic préimplantatoire possible / en place :

- **Information des couples** (collaboration commission spécifique de l'asso/PDS) pour leur permettre de choisir de transmettre ou non la maladie. Accessible seulement pour les formes sévères de la maladie.
- Lors de rencontres avec nos adhérents (régionales ou nationale) **le sujet a déjà été évoqué** pour permettre aux familles de mieux connaître les possibilités qui leur sont offertes. L'association a participé à un travail collectif sous l'autorité de l'Agence de Biomédecine sur la maladie et grossesse.
- Le DPI est **porté à la connaissance des familles**.
- Compte tenu d'une publication scientifique récente (2024) sur le dépistage de 10 000 couples de mutation récessive autosomique et liées à l'X, **des actions en faveur du développement de ces dépistages doivent être lancées aboutissant à des actions de DPI ou diagnostic prénatal.**
- **Nombreuses sont les familles qui y ont recours**, lors de journées associatives, nous les faisons **témoigner**.
- **Pertinent** pour certaines de nos maladies.

*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

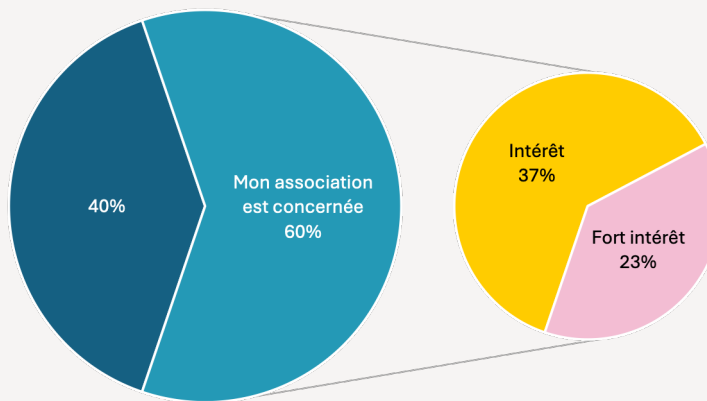
Considérations éthiques :

- **Approche personnelle** pas de généralisation. **Cela revient à dire aux patients actuels que leur mère aurait dû les éliminer ...** donc pas de plaidoyer, discussion personnelle adaptée au contexte et aux personnes.
- **Sujet délicat** car comment expliquer que le succès n'est pas garanti.
- Pour l'une de nos maladies, c'est possible (cela permet de sélectionner les embryons non porteurs de la mutation). Pour les formes liées à l'X, par contre, cela peut revenir à sélectionner le sexe en même temps. Pour l'autre maladie, ce n'est applicable tant que l'oocyte est issu de la mère (= hors transfert nucléaire... donc pas applicable à ce jour). Sauf si on veut briser la chaîne de transmission familiale en sélectionnant les mâles, mais comme ils ont plus de chances de déclencher la maladie, **ce n'est éthiquement pas acceptable.**



7 Diagnostic prénatal (ou anténatal)

- Le diagnostic prénatal (ou anténatal) a lieu durant la grossesse.
- Son objectif est de confirmer ou non la présence d'une pathologie pouvant avoir un impact sur la santé du bébé et sur sa prise en charge afin de donner aux futurs parents le choix d'interrompre ou non la grossesse et de permettre une meilleure prise en charge médicale de la pathologie si la grossesse est poursuivie.
- En principe, cela correspond à l'ensemble des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection grave (anomalie génétique ou malformation congénitale, par exemple).



*Fort intéressé signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

32 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

14 ont déjà fait du plaidoyer

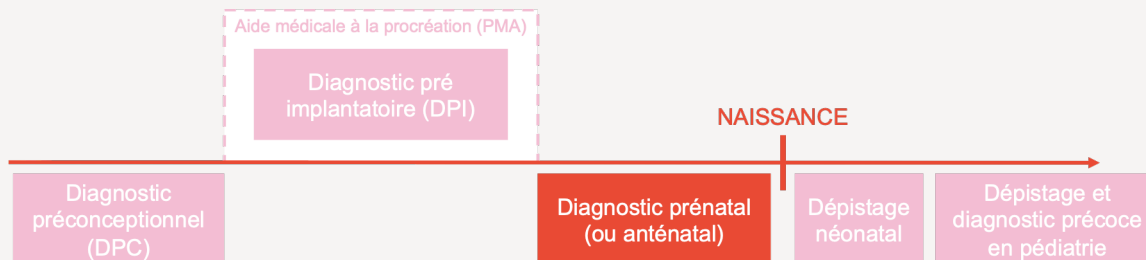
10 envisagent d'en faire à l'avenir

Diagnostic préimplantatoire possible / en place :

- Il est souvent proposé aux parents pour les maladies génétiques que nous représentons.
- Compte tenu d'une publication scientifique récente (2024) sur le dépistage de 10 000 couples de mutation récessive autosomique et liées à l'X, **des actions en faveur du développement de ces dépistages doivent être lancées aboutissant à des actions de DPI ou diagnostic prénatal.**
- Intérêt pour certaines de nos maladies.
- Le DPN a évolué ces dernières années dans le cas de nos maladies. La problématique est de **FORMER au DIAGNOSTIC.**
- Lors de rencontres avec nos adhérents (régionales ou nationale) le sujet a déjà été évoqué pour permettre aux familles de mieux connaître les possibilités qui leur sont offertes. L'association a participé à un travail collectif sous l'autorité de l'Agence de Biomédecine sur la maladie et grossesse.
- Possible dans une de nos maladies mais question éthique si pénétrance incomplète.

Information/Accompagnement par l'association :

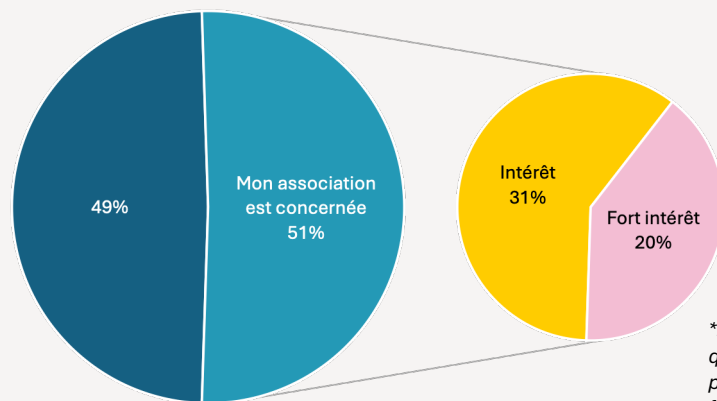
- Traitement pendant la grossesse à mettre en place chez les mamans si fœtus atteint, nous **accompagnons les parents.**
- Nous **informons les familles touchées** de l'existence du diagnostic prénatal, et les incitons à le faire, pour prendre la décision de continuer ou non la grossesse en toute connaissance de cause.
- **Orienter, accompagner**, être toujours **à l'écoute** pour les victoires comme pour les échecs...



8 Dépistage néonatal

(n=98)

- Le dépistage néonatal est proposé aux parents de chaque nouveau-né et est réalisé dans les heures qui suivent la naissance.
- Son objectif est de repérer des maladies avant même l'apparition des premiers signes chez l'enfant et permet la mise en place d'un traitement et d'un accompagnement adapté.
- En principe, on prélève quelques gouttes de sang du bébé pour détecter au total 13 maladies rares telles que la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale...



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

33 associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

12 ont déjà fait du plaidoyer

10 envisagent d'en faire à l'avenir

Avantages du dépistage néonatal :

- Cela permettrait de **limiter les conséquences** catastrophiques d'une prise en charge trop tardive.
- Permettrait aux parents d'**être préparés, en cas d'accident**, sur les conduites à tenir. **De ne pas agir dans l'urgence** génératrice de stress.
- J'ai peu de connaissances à ce sujet, mais je trouve que c'est une bonne idée dans le sens où cela permettrait de **mutualiser les efforts de recherche et d'analyse génétique pour l'ensemble des maladies rares**.
- Enjeu de **prise en charge en rééducation au plus tôt** pour **atténuer les effets de la maladie** (mais diagnostic génétique).

Déjà en place :

- Le dépistage de la maladie est systématique à la naissance.

À mettre en place :

- **Indispensable dans le cadre de la maladie**, car des traitements et interventions permettent de réduire de manière très importante les atteintes neuro et ophtalmo.
- **Intérêt pour une de nos maladies** mais la prévalence est très faible (moins de 10 nouveaux cas / an en France).
- Les Centres et surtout les Filières, l'AMR, l'AFM, la FMR, l'AFM ... **Il faut se battre encore et toujours pour étendre le DNN.**

Plaidoyer/actions menées :

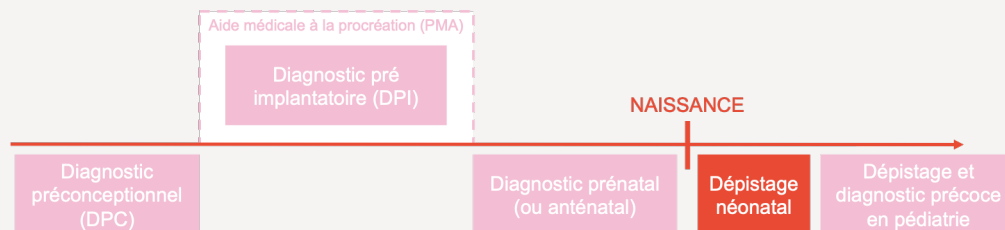
- **Contact avec la filière G2M** pour le dépistage néonatal entre 2018 et 2020, **témoignage** lors du colloque maladies rares de l'alliance en 2023. La **HAS a déclaré s'auto-saisir** sur le sujet.
- Nous travaillons sur le sujet du diagnostic néonatal en **collaboration avec le centre de référence** coordonnateur de notre réseau. Bien qu'un dépistage néonatal systématique puisse entraîner un grand nombre de **faux positifs**, il permettrait néanmoins de diagnostiquer beaucoup plus précocement les bébés, ce qui est impératif pour garantir une prise en charge adaptée. C'est pourquoi nous poursuivons nos travaux avec les équipes médicales sur cette question.

PERIGENOMED :

- Travail en cours avec PERIGENOMED.
- Je fais partie des associations du comité associatif de Perigenomed.

Réflexion sur le sujet :

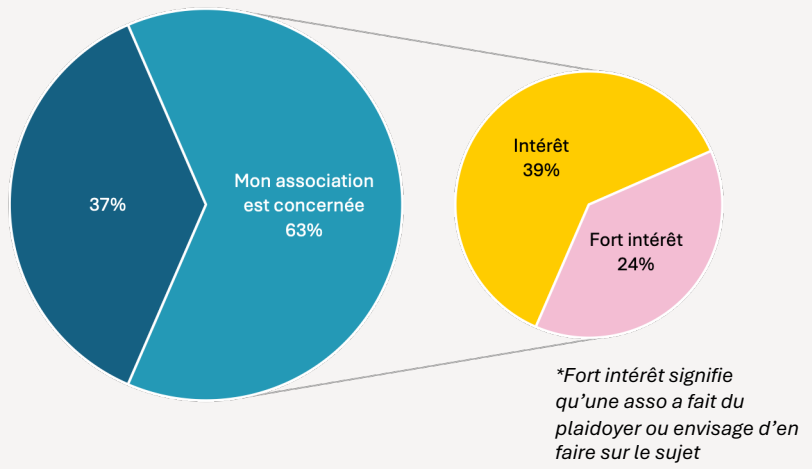
- Même si c'est possible pour l'une de nos maladies, pourquoi le faire en néonatal alors qu'il n'y a pas de traitement pédiatrique / périnatal. L'autre de nos maladies n'est quant à elle pas exprimée en périnatal et sans traitement périnatal.
- J'aimerais plus d'informations sur le protocole pour nos maladies.





9 Diagnostic précoce

Pour une détection, une orientation, une investigation et un diagnostic précoces des maladies infantiles, (notamment métaboliques et dyslipidémiques).



Commentaires sur le sujet

- Permettrait de mieux accompagner l'enfant et de mieux prendre en charge les accidents du quotidien et leur traitement si besoin Peu concerné car apparaît à 45/50 ans chez les hommes et un peu plus tard (à préciser) chez les femmes, mais, en qualité d'association, nous accompagnons des parents d'enfants jeunes (ado) voir très jeunes (5/7 ans)
- La dystonie peut être mortelle chez les enfants, voir sujet errance diag, à accentuer dans ce cas mais peu de neuropédiatres avertis

Lieu/format/cible de plaidoyer

- Informations au cours de colloques / Diffusion de documents
- Campagne nationale de dépistage des cholestases néonatales / Sensibilisation des médecins et soignants
- Présence physique au maximum et par visio, auprès de tous les interlocuteurs possibles pour défendre ce sujet ...
- Durant ma participation au comité de pilotage TETECOU durant années en 2013
- Nous pensons faire une vidéo sur ce sujet avec le comité scientifique

Sujet de plaidoyer

- Lorsque les centres ne veulent pas faire ce diagnostic avant les 5 ans de l'enfant nous les accompagnons pour faire modifier cette décision
- Nous avons mis en place d'une fiche "grossesse" au décès d'un bébé. Il y a un problème de connaissance dans les maternités, au niveau national. Une action politique serait souhaitable
- Détection des troubles auditifs à prévoir au plus jeune âge
- J'ai peu de connaissances à ce sujet, mais je trouve que c'est une bonne idée dans le sens où cela permettrait de mutualiser les efforts de recherche et d'analyse génétique pour l'ensemble des maladies rares

(n=100)

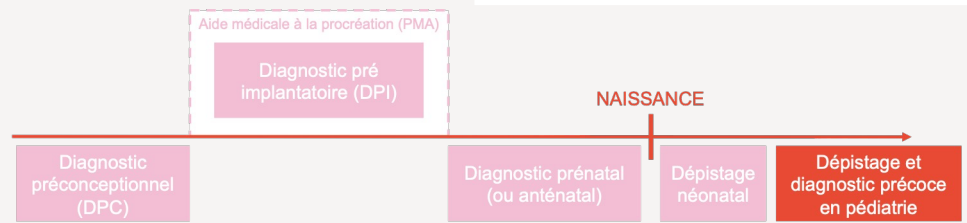
36 associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

15 ont déjà fait du plaidoyer

11 envisagent de faire du plaidoyer

À votre connaissance, existe-t-il une analyse de sang ou d'urine qui permettrait de réaliser le diagnostic précoce (pédiatrique) de votre(vos) maladie(s) ?

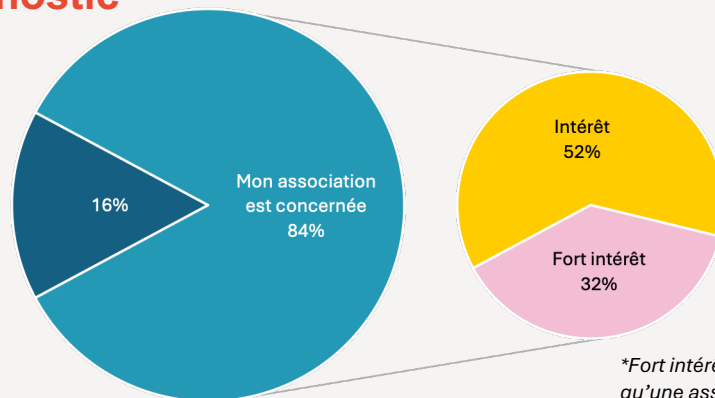
Dosage C1 inhibiteur (déficit)
Dosage CPK (pour la DMD)
Absence de méconium (dans les 24h suivant la naissance)
Test de restriction hydrique (pour les DIC)
spot test - test de guthrie
bilan sanguin hépato et taux de bilirubine conjuguée
Recherche d'ammoniémie sanguine et tests urinaires
Dosage céramidase (orientant vers la recherche de mutations autosomiques d'un grand panel de maladies rares et ultra-rares)
Urine, salive, sang, pour MELAS par ex
Bilan lipidique anormal
Dosage PTH Calcémie
Analyses de sang urines et LCR en simultanée pour permettre un ratio
Taux d'alpha 1 antitrypsine
Mesure de l'AHG urinaire par chromatographie et confirmation génétique



(réunion de concertation pluridisciplinaire)

Les RCP une bonne pratique :

- **Très important** par rapport aux différents symptômes.
- De plus lorsqu'il y a des cas plus difficiles il y a des RCP organisées par le CNRMR avec les spécialistes des autres centres.
- Un seul centre d'expertise de la maladie et de sa prise en charge en France (ce qui ne veut pas dire que seul ce centre peut bien opérer). **Diagnostic de la maladie est validé en RCP.** Cela fonctionne de mieux en mieux entre les chirurgiens notamment, même si certains diagnostics passent au travers des mailles du filet (orthopédistes) avec une prise en charge et des conséquences très différentes de la microchirurgie. Tous les diagnostics de la maladie devraient pouvoir passer en RCP, quelle que soit la spécialité chirurgicale qui prendra en charge.
- Notamment pour les **diagnostics difficiles / pour limiter les mauvais diagnostics** et leurs conséquences (par ex. il est fréquent de confondre une de nos maladies avec une sclérose latérale amyotrophique (d'un côté on annonce une mort à brève échéance, tandis que pour l'autre pathologie il existe un traitement symptomatique souvent efficace...)).
- Autour des centres de prise en charge et des soignants pour une communication entre les professionnels (pour **éviter par exemple un bilan dégradé** car des limites inhérentes à la maladie n'ont pas été prises en compte par certains professionnels).



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

41 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

21 ont déjà fait du plaidoyer
13 envisagent d'en faire à l'avenir

Association actrices dans la mise en place ou la notoriété de RCP :

- L'association a **participé à la mise en place** de ces RCP avant même le premier PNMR.
- Nous avons **relu le logiciel développé** lors de sa phase pilote. Logiciel aujourd'hui développé par une société d'informatique.
- Nous avons initié, en France, la **création de deux consultations pluridisciplinaires** dédiées au syndrome. Les familles y prennent souvent rdv après l'annonce du diagnostic.
- **Favoriser les consultations pluridisciplinaires** vers lesquelles sont **orientées** les personnes nous contactant.
- Via son site Internet, l'association **informe les patients qu'il existe 2 RCP** au niveau national pour la maladie.

Bien implanté :

- Les RCP **existent** déjà dans les différents centres.
- Les RCP sont des **pratiques courantes** dans les 35 centres de compétence et de référence du réseau.
- La RCP a été **mise en place** par le **centre de référence** et fonctionne plutôt bien. Les centres de compétence qui peuvent avoir des doutes sur la sévérité de la pathologie ont le réflexe de demander un 2e avis au centre de référence.
- Déjà en place, porté par la **filière**.
- **Filière**
- Elles sont **mises en place** par notre **réseau** avec l'aide de la **Filière**, et sont pilotées par le **CRMR** coordonnateur ou le CRMR constitutif.
- L'association sait que les RCP sont **accessibles** via les **centres** ou la **filière**.
- Relations étroites avec **réseau** structuré au niveau **national**.
- Elles **existent**.
- Il **existe** des RCP pour la maladie.
- Les RCP sont **trimestrielles** par le **centre de référence**.

Un besoin :

- J'ai déjà essayé de contacter plusieurs comités pluridisciplinaires dédiés aux maladies rares, j'ai discuté avec la cheffe de service du CHU de Toulouse qui m'a dit avoir déjà vu passer en RCP, notre syndrome, pour autant, ils ne sont pas spécialisés sur la question. Et notre situation est complexe puisque nous n'avons pas de filière de santé maladies rares pour l'instant. Nous sommes en discussion mais avançons très lentement...
- RCP existe dans certains centres de compétences bien "pourvus" de spécialités, devrait être généralisé pour tous les patients pour une prise en charge complète.
- À envisager.

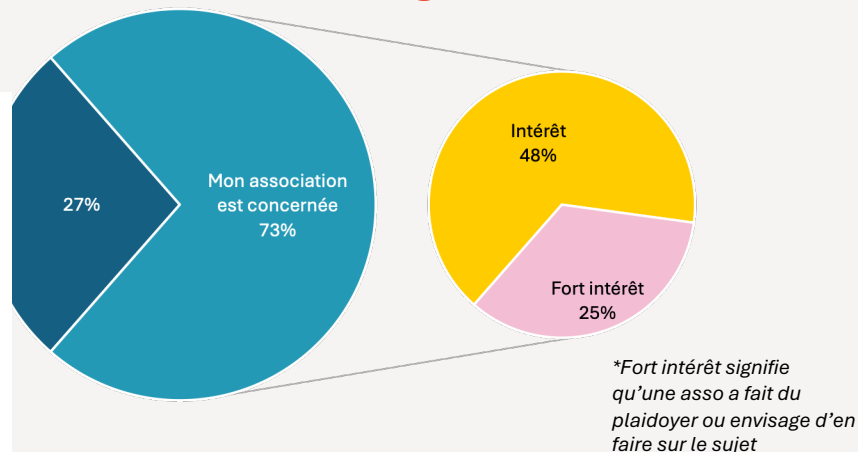
Implication des associations dans les RCP "diagnostic"

(n=96)

(réunion de concertation pluridisciplinaire)

Pour :

- Nous souhaitons **qu'un ou deux représentants d'association soient présents** lors des réunions RCP, en tant qu'observateurs, sans implication dans les décisions médicales.
- **Pour porter le sujet de la place des associations dans les RCP.**
- Je pense que **la place des associations de patients devrait évoluer**, parce que nous sommes en contact de centaines de patients, et connaissons leur parcours de soins. Je trouve que la plupart des médecins ne prennent pas assez en compte l'expérience et l'expertise des malades et des associations qui ont des connaissances compilées sur de nombreuses années et de nombreux cas des pathologies qu'elles représentent.
- Notre plaidoyer serait qu'un **représentant d'association soit présent** lors de discussion de RCP en accord avec la famille.
- Les associations **doivent demander à être présentes** d'une part pour écouter et mieux comprendre ainsi qu'avoir la parole dans les RCP. Nous avons pu le faire à une époque, l'état se referme et c'est bien dommage car la BD et le registre d'une Association de MR est une richesse qui autorise une Association à débattre de certains sujets et cas cliniques.
- **Important mais refusé** la plupart du temps.
- **Refus catégorique** du centre de référence.
- **À envisager.**
- Les associations **doivent être informées** des méthodes de diagnostic **donc participer** au RCP.



39

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

7 ont déjà fait du plaidoyer

18 envisagent d'en faire à l'avenir

« Les associations sont elles censées pouvoir y être représentées ? »

Asso non impliquée :

- Dans l'immédiat, l'association **n'est pas associée** aux RCP.
- Nous sommes la seule association de malades pour notre maladie en France, **nous ne sommes pas invités au tour de table RCP.**

Asso impliquée :

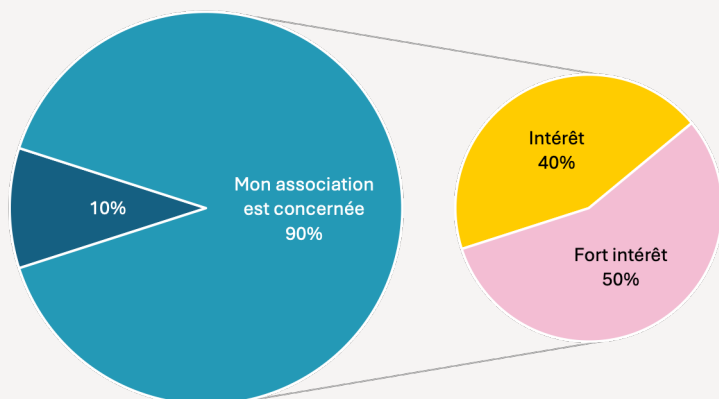
- L'**association a initié** de telles RCP au niveau **national** de tous les centres.

Contre :

- Un dialogue avec un généticien, une personne ouverte et humaine est le plus important. La discussion avec la psychologue a pu être catastrophique... Encouragement choquant à l'avortement. Pas d'approche pluridisciplinaire au niveau du diagnostic, cela dramatise les choses. **Un dialogue intelligent et humain est suffisant.**
- Je considère que **ce n'est pas notre place**. Par contre j'ai pu assister à certaines à titre d'observateur, invité par des responsables de centres.
- Nous échangeons sur le sujet en Codir du CRMR, mais **nous ne pensons pas que les associations doivent être présentes** lors de ces RCP.

Autres :

- Le rôle de l'association est d'informer les patients et/ou les spécialistes de l'existence de RCP pour la maladie infection pulmonaire à MNT afin d'éviter des erreurs de prise en charge.
- Travail sur le ressenti des patients auprès des thérapeutes.
- Là aussi, tout l'intérêt est de donner les moyens aux hôpitaux de dégager du temps et de trouver des moyens afin de développer des programmes d'ETP sur la génétique, les diagnostics et ses incidences, bien vivre sa maladie au quotidien...



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

L'asso doit être informée :

- L'association doit être **informée** des essais cliniques et pouvoir suivre la pertinence, l'échec, l'espoir...
- Difficile d'être impliqué, **non informé**.

Repositionnement :

- **Repositionnement** d'un médicament dans notre maladie.
- **Repositionnement** de médicaments dans le traitement de manifestations cliniques de la maladie, RDV sur le sujet de participation à des tests en France.

Autres remarques :

- En 2007, l'association a défendu le premier traitement qui soigne la maladie et prodigué toutes les deux semaines. En 2023, l'APHP a **refusé** d'en faire bénéficier des patients pour un second traitement prodigué tous les 8 semaines, alors que ce même traitement est disponible dans le reste du territoire français.
- Essai pré-clinique concernant une de nos pathologies. **Recherche abandonnée** suite à des investisseurs qui ont arrêté le soutien financier.
- Comme je l'ai précédemment évoqué, il n'existe pas encore de médicaments qui ont été identifiés comme pouvant améliorer nos symptômes et nos douleurs. Néanmoins, la douleur est au centre du problème avec nos pathologies, et j'espère que nous pourrions bientôt lancer de la recherche à ce sujet et identifier des molécules capables de nous aider. Lorsque nous atteindrons ce stade, **nous serons bien entendu impliqués et intéressés par ce sujet, et participeront autant que possible aux efforts de recherche et**

d'essais cliniques.

- (a) Nous sommes **intervenues** lors de la Journée Recherche de notre filière pour aborder le **rôle des associations dans le développement du médicament**.
- (b) Nous avons **interpellé** deux laboratoires pharmaceutiques proposant de nouveaux traitements pour la gestion du prurit cholestatique, en leur demandant **d'inclure l'avis des associations** dans le processus. (c) Nous **sensibilisons** l'opinion publique à ce sujet à travers le magazine annuel de l'association, disponible en format papier et numérique.
- La recherche sur nos maladies est **déjà très dynamique**.
- Participer à un essai clinique doit être une **décision partagée** entre le patient et son soignant.

42

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

37 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

14 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Idées/initiatives :

- Une suggestion: que les **filières soient garantes** de la participation des associations dès le début du montage d'un essai clinique.
- Une **enquête de l'association** a été menée auprès des patients ayant participé aux essais cliniques dans le domaine de la thérapie génique.
- Nécessité de renforcer lancement d'essais cliniques pour trouver un traitement spécifique à notre maladie. Balbutiement dans ce domaine seulement. Plutôt des essais avec des médicaments fonctionnant sur des maladies proches que des essais sur la notre à proprement parler.
- Ou **essai compassionnel**. Il ne nous paraît pas raisonnable de parler d'essai clinique lorsqu'il y a moins de 10 cas touchés en France : il n'y a pas de marché.
- Demande de **régulariser la procédure** et de ne plus donner le médicament "A titre **compassionnel**" mais bien avec un processus de sécurité et de prévention pour le patient.



4 mentionnent être financeurs

7 mentionnent participer au design/relecture protocoles

9 mentionnent informer les malades, inciter à participation

Expériences :

- Expériences des essais thérapeutique Roche et Novartis.
- Participation à 3 essais cliniques.
- En discussion avec les **associations étrangères**.
- Nous avons la chance d'avoir différents traitements sur le marché avec un nouveau en **accès précoce** depuis peu, donc l'association a été informée et sollicitée pour faire participer des patients aux essais.
- Notre expérience montre **qu'il faut pour une association s'imposer** pour être associé dès l'origine à la conception de l'essai. Sinon une association risque d'être considérée comme un guichet de demande de financement. Autre point sur notre expérience: par manque d'acculturation sur la conception budgétaire d'un essai clinique, un des essais se fait sans qu'il y ait d'attaché de recherche clinique. C'est l'association qui en tient lieu. (90 participants à recruter) d'où des **difficultés d'organisation** interne et des activités très **chronophages**.
- **Incitation** sur notre site, dans notre bulletin, pour que les adhérents participent à des recherches sur des médicaments ou des prises en charge. L'association propose aussi aux équipes de **relire** les protocoles de recherche et les **notes d'information et de consentement** (3 membres de l'association sont membres de Comité de protection des personnes ou/et relecteur de protocole de l'INSERM).
- **Cannabis médical** - implication autorités, politiques, média.
- L'association **communique** sur les essais cliniques pertinents en cours, le cas échéant **apporte son expertise** aux différentes étapes de vie du médicament ou du candidat médicament (aide à la réalisation du protocole...)

- L'association est **fortement impliquée** dans la réalisation des essais cliniques et a **mis en place (et finance)** une plateforme nationale des essais cliniques dans la mucoviscidose.

- Nous participons régulièrement aux essais cliniques (**relecture** des protocoles, annonces et **incitation** à participer aux malades, etc...)

- Il existe plusieurs essais cliniques à fort intérêt pour la maladie. Le plus emblématique s'est conclu récemment mais il y en a 2 autres en ce moment. Nous **suivons de près** ces essais, **participons financièrement** à leur développement, **renseignons les familles** sur leur intérêt etc.

- Nous **incitons** nos patients à accepter de participer à des protocoles permettant de tester l'efficacité de nouveaux traitements.

- Nous **finançons** un essai clinique en France, nous l'avons élargi à l'Espagne. Nous avons aussi été impliqués dans le design d'un essai clinique européen lors d'un congrès mondial de chercheurs que nous avions organisé.

- Pas de plaidoyer nécessaire, déjà bien en place. Nous sommes de plus en plus et même très souvent **consultés** aux stades précoces des EC avec un avis à donner sur les **protocoles** et même thèmes de recherche.

- De toute façon, les assos sont mises à contribution pour **mobiliser les familles** pour participer aux études et essais, car les institutions publiques et privées n'ont pas le **réseau nécessaire**.

- Appel à projets tous les ans, 1.5M€ **investis** depuis 12 ans. En partenariat avec FMR depuis 2 ans.

- Aide au recrutement des patients, les **sensibiliser**.

Aide à la conception des protocoles afin qu'ils tiennent compte des contraintes déjà existantes du fait de la maladie --> amener l'essai le plus possible au patient et non pas l'inverse, penser à des approches pas ou peu douloureuses.

- **Réunion d'information** sur les études cliniques existantes en France en lien avec la maladie.

42 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

37 ont déjà fait du plaidoyer

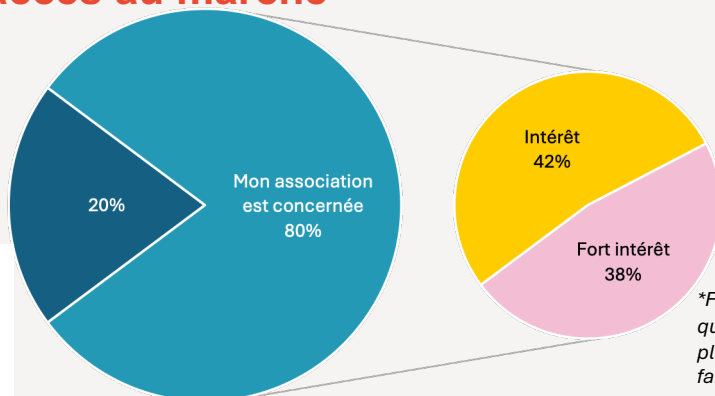
7 comptent poursuivre

14 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Participer au processus d'accès au marché

(n=98)

La consultation du dossier industriel ou encore l'accès compassionnel (Agence National de Sécurité du médicament et des produits de santé - ANSM) et l'accès précoce (Haute Autorité de Santé - HAS)



40

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

28 ont déjà fait du plaidoyer

8 comptent poursuivre

9 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Remarques :

• UN PROCESSUS COMPLIQUÉ

- Un parcours du combattant.
- Cannabis médical sauf que **parcours particulier "ad hoc"**.
- En cas de besoin il est préférable d'obtenir le **soutien d'une organisation plus puissante** puisque vous avez des subventions.
- **Mais comment faire ?** Positionnement politique mais toujours la question de la place de l'industrielle. Ça devrait surtout un enjeu de l'alliance **pour que ce soit plus démocratique**.
- **Pas assez de visibilité.**

• LES ASSOCIATIONS AGISSENT

- L'association a fait de nombreux **plaidoyer** sur ce sujet qui ne concerne pas uniquement les maladies rares. Des plaidoyers sont régulièrement faits au sein de France Asso Santé et d'autres collectifs.
- Sommes **régulièrement consultés** pour tout nouveau traitement par les industriels.
- **Si nécessaire** avec l'arrivée d'un nouveau traitement.
- (a) Nous sommes intervenus lors de la **Journée Recherche de notre filière** pour aborder le **rôle des associations** dans le développement du médicament. (b) Nous avons **interpellé deux laboratoires pharmaceutiques** proposant de nouveaux traitements, en leur demandant d'**inclure l'avis des associations** dans le processus. (c) Nous **sensibilisons l'opinion publique** à ce sujet à travers le magazine annuel de l'association, disponible en format papier et numérique.
- Par des chercheurs, des cliniciens, une Filière, un laboratoire.. nous avons pu **participer par deux fois** : une qui a positionné l'intérêt de la présence l'association, l'autre a débouché sur un échec du Laboratoire et du produit.

• RUPTURES DE STOCK

- Nos patients sont, pour la plupart, sous anticoagulant et la **rupture d'approvisionnement** pose un sérieux problème.
- Pendant le COVID nous avons fait le nécessaire auprès des laboratoires pour **maintenir nos traitements en rupture DE STOCK**.

ANSM/EMA/HAS :

• ACCÈS COMPASSIONNEL

- Un traitement en **thérapie génique** a obtenu il y a quelques années un **accès compassionnel**. L'ANSM avait provoqué une réunion avec sa représentante, la promotrice des essais cliniques et celle du laboratoire pharmaceutique et l'asso. Par la suite un arrêt de la production a mis un terme à cet accès compassionnel. Un autre accès compassionnel est en passe (l'asso l'espère) d'être obtenu. Cette fois-ci, n'ayant pas été contacté par l'ANSM, l'asso l'a contacté pour indiquer sa disponibilité en cas de demande de l'ANSM en soulignant la **forte attente des familles** pour un traitement déjà autorisé précédemment et en faisant part de sa connaissance de la **fragilité financière** du laboratoire pharmaceutique et donc du caractère **d'urgence du dossier**. Bien entendu l'asso a mis en avant l'intérêt premier: celui de la sécurité des malades qui seule prime. S'appuyer sur son **comité médico scientifique** pour demander et obtenir des données scientifiques afin de s'appuyer sur elles et non sur des communications promotionnelles faites pour attirer les actionnaires. Autre expérience : Face à une **biothèque** ayant choisi de ne pas travailler avec les associations de malades françaises et étrangères, faire appel à Eurordis en vue d'une **bonne représentation à l'EMA**.
- Nous avons travaillé avec le centre de référence pour l'**accès compassionnel à un DM** en attente de l'obtention du marquage CE suite à l'abandon de la commercialisation d'un DM équivalent. Nous avons été **interrogés par l'ANSM** et le **rôle des associations de patients est primordial** pour donner de la **perspective** à l'ANSM et l'aider à comprendre l'**impact réel** de leur décision sur la vie des familles, et dans notre cas, sur l'augmentation des chances de survie des enfants.

• ACCÈS PRÉCOCE

- **Contribution et audition à la CT de la HAS** cet été avec avis positif à un médicament en **accès précoce**.
- Procédure d'**accès précoce** (contribution et audition) réussie !

• AVIS/REPRÉSENTATION

- Un membre du bureau de l'association est **R.U. à l'ANSM** dans un comité technique spécialisé.
- L'ANSM n'est pas au courant des subtilités **d'utilisation des**

médicaments par les patients atteints de maladies rares. Notre vécu quotidien permettrait d'améliorer les médicaments (méthode de prise) ou de plaider pour la **conservation de médicaments qui ont fait leurs preuves** mais que les labos et l'ANSM souhaitent **supprimer** au profit de nouveaux médicaments dits "similaires" mais qui présentent des rejets chez de nombreux patients.

- Nous avons **œuvré à la remis en marché** d'un médicament que le laboratoire souhaitait **définitivement supprimé**. Et œuvré à l'importation du même médicament sous **forme microdosée**. Les 2 étant nécessaire au bien-être quotidien des patients. Mais l'équilibre reste fragile et les labos ne sont pas de très bonne volonté.

• CONTRIBUTIONS HAS

- L'Association a apporté plus de **4 contributions HAS** depuis 2021.
- L'association apporte des **contributions** (accès précoce, accès compassionnel) à la **HAS** qui sont étudiées par la commission de transparence. Elle donne ainsi son **avis** sur le fait qu'un traitement répond à un **besoin médical non couvert** ou apporte une **qualité de soin améliorée** (moins de saignements, possibilité d'activités augmentée : physique, professionnelle, scolaire).
- **Enquête** de la HAS.

• AMM

- **Consultation EMA** pour un médicament Consultation HAS sur une autre médicament.
- Sollicitation et participation des patients à des **enquêtes** portant sur un médicament pour une **demande d'AMM**.
- **Autorisation de mise sur le marché** d'un médicament. (Association Pour la Lutte Contre l'Alcaptonurie ALCAP)
- Nous avons œuvré à la **remis en marché** d'un médicament que le laboratoire souhaitait **définitivement supprimé**. Et œuvré à l'**importation** du même médicament sous **forme microdosée**. Les 2 étant nécessaire au bien-être quotidien des patients. Mais l'équilibre reste fragile et les labos ne sont pas de très bonne volonté.

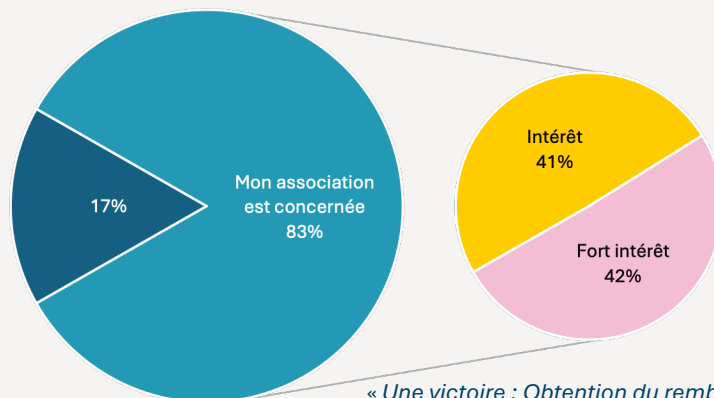
Contributions auprès de la Haute Autorité de Santé - HAS

Contribution/auditions/consultation :

- L'Association a apporté plus de **4 contributions** HAS depuis 2021.
- **L'association participe** à l'évaluation des médicaments en faisant parvenir à la HAS sa contribution portant sur l'évaluation en vue du **remboursement de droit commun**.
- L'asso a déjà contribué auprès de la HAS sur des **médicaments** mais également sur des **DM** ou encore sur des **tests** (en l'occurrence) **biologiques** utilisés en pratique clinique.
- Nous avons été **entendus par la commission** de la HAS pour la validation du nouveau traitement et cela à **2 reprises**, juin 2024 et février 2025.
- Sommes consultés tant par l'EMA que par l'HAS.
- Participation/Évaluation des médicaments à la HAS.
- **Contribution systématique** pour évaluer les traitements des patients que nous représentons.
- L'association est **sollicitée** pour apporter sa contribution pour les traitements en relation avec les vascularites.
- L'asso a **participé activement** à l'évaluation d'un DM auprès de la HAS

Plaidoyer :

- L'association a fait de nombreux plaidoyer sur ce sujet qui ne concerne pas uniquement les maladies rares. Des plaidoyers sont régulièrement faits au sein de **France Asso Santé** et d'**autres collectifs**.
- **Intervention à l'Alliance** sur le sujet, accompagnée de l'aide à la réalisation de **fiches d'information**. **Diffusion d'interviews** de membres de la HAS sur le **rôle des associations** dans l'évaluation des médicaments.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

« Une victoire : Obtention du remboursement d'un médicament initialement positionné en SMR5 en raison d'un problème de conception de l'essai clinique par le laboratoire. Les étapes et conseils: (a) Aller sur place lorsque la DGS annonce sa décision de déremboursement pour mettre en avant la réalité de la vie des malades et montrer la spécificité de ce traitement par rapport à un autre pouvant paraître équivalent à des personnes non averties, (b) Bâtir un questionnaire de qualité de vie, dont les réponses illustreront le fardeau de la maladie en vue de la consultation par la HAS, (c) Se faire conseiller et accompagner par l'Alliance. »

38

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

27 ont déjà fait du plaidoyer

5 comptent poursuivre

14 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Remarques :

- La doctrine actuelle de la HAS dans l'évaluation des médicaments n'est **pas du tout adaptée au contexte des maladies rares**. Nous avons un très bon exemple actuellement avec traitement dans notre maladie, qui peut générer un risque d'approvisionnement. Ravi d'en discuter avec vous.
- Il faut **être très bien préparé** pour répondre efficacement aux **questions de la HAS**.
- **Et des dispositifs médicaux**.
- **Attention** vous parlez souvent de médicaments mais pensez à inclure les **dispositifs médicaux**, sur les malformations congénitales, nos solutions sont les chirurgies avec bien souvent des dispositifs médicaux.
- Mais peu pertinent pour les produits en place. En revanche présente dans **3 commissions ANSM**.
- À voir au cas par cas selon la piste de recherche, **il faut rester prudent sur les "médicaments"**.
- L'ANSM n'est pas au courant des subtilités d'utilisation des médicaments par les patients atteints de maladies rares. Notre vécu quotidien permettrait d'améliorer les médicaments (méthode de prise) ou de plaider pour la conservation de médicaments qui ont fait leurs preuves mais que les labos et l'ANSM souhaitent supprimer au profit de nouveaux médicaments dits "similaires" mais qui présentent des rejets chez de nombreux patients. / utile pour la praticité de la forme du médicament (spray, lyophilisat, comprimé), microdosages etc...

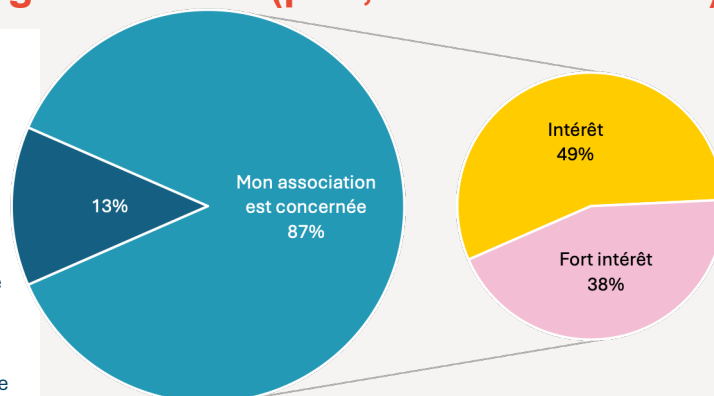
- Demande **beaucoup de temps et de bénévoles** disponibles, simplifier le process !

Partant pour participer :

- **Si nécessaire** avec l'arrivée d'un nouveau traitement.
- À l'instar d'autres associations avant nous, si nous trouvons un médicament qui fonctionne pour nos pathologies, nous serons bien entendu les premiers à **faire entendre notre voix pour une évaluation objective et pertinente du médicament** : notre seul et unique objectif est que l'ensemble de notre communauté soit moins malade. En participant à l'évaluation des médicaments, je pense que nous pouvons **être les garants de la réelle pertinence d'un médicament** pour nos maladies, en relatant par exemple tout effet indésirable ou manque d'efficacité.
- La **difficulté** réside dans la **liste de diffusion** de la HAS : nous recevons des sollicitations qui **ne nous concernent pas** et nous ne recevons pas toujours celles qui nous concernent, mais nous avons généralement l'info par l'industriel.
- Oui les associations doivent être présentes et participer à tout.
- Mais **comment faire ?**
- Envisage de participer à la mise sur le marché **dans l'indication pédiatrique**.
- **Réévaluation HAS** hormone de croissance.
- **NOUS** avons **permis la continuité** d'un traitement hors AMM.

Associations ayant participé :

- Intervention auprès de la **direction de la Sécurité Sociale** pour le remboursement de la seule spécialité ayant notre maladie pour indication en 2020.
- Intervention à titre individuel au travers de l'association avec la sécurité sociale et MDPH.
- Nous nous battons actuellement pour que les médicaments originaux **ne soient pas déremboursés** au profit des génériques que tout le monde ne supporte pas.
- Rencontre avec le **CEPS** alors que nous étions en période de pénurie sur le marché français avec des prix parmi les plus bas sur une classe thérapeutique utile à soigner les malades que nous représentons. Rencontre avec le **CCNE**, avec des **parlementaires**, des **conseillers santé ministériels + Elysée**.
- Dans le cas de médicaments **repositionnés** hors AMM.
- Pas d'actions réalisées car hélas pas de traitements à un tel niveau. Cependant l'Asso a lutté pour la **continuité de remboursements** sur certains produits, en particulier lors du passage adulte...ex : alimentation entérale.
- Echanges (courrier, téléphonique) avec l'**ANSM**, dans un contexte de **médicament importé** sur ATU qui a fait l'objet de pharmacovigilances, et le refus initial de l'ANSM d'accepter le développement d'une préparation pharmaceutique par une plateforme française pour éviter l'absence de traitement aux patients, en dérogation au CSP. Au final, une **victoire pour l'association**, un nouveau traitement, qui coûte 50 euros le flacon au lieu de 1000 euros. Réponse de l'ANSM sur l'aspect financier : "ce n'est pas notre rôle". Nous n'avons jamais obtenu de leur part qui pouvait être décideur sur le sujet, alors qu'ils avaient la gestion des médicaments référents et la validation des demandes d'ATU.
- **Tentative de remboursement** des crèmes solaire toujours sans réponse positive.
- **Combat** il y a quelques années pour un traitement.
- Tubifast (jersey tubulaire permettant de fixer les pansements).
- **Lutte** durant 2 années pour le **remboursement d'un essai clinique** qui a eu lieu en Belgique.



« Il y a un traitement pédagogique à faire pour que les malades et leur famille comprennent ce qu'englobe le coût du médicament, par exemple, un médicament qui coûte quelques euros en préparation magistrale en pharmacie d'hôpital, vaut plusieurs milliers d'euros lorsqu'un laboratoire pharmaceutique commercialise la même molécule. Cette différence de coût a également posé question à certains cliniciens pesant sans doute dans leur attitude réservée lors de la prescription du traitement aux malades : le coût très élevé du traitement en rapport au bénéfice pour le malade pouvait leur sembler peut-être démesuré au regard du coût pour la société. Certains adhérents rencontrent des problèmes d'accord de l'ALD ou même de son renouvellement. Le plaidoyer à mener sur ce thème est d'autant plus important au vu du prix des traitements. »

Associations qui envisagent de participer :

- C'est très délicat. souhaitons essayer pour de nouveaux médicaments en cours d'évaluation.
- Nous sommes là pour **faire entendre la voix** et défendre les intérêts de l'ensemble de notre communauté. Si un médicament pour traiter nos pathologies était commercialisé sur le marché à un prix indécent, nous n'hésiterions pas à endosser notre rôle d'activistes et utiliser nos plateformes afin que ce médicament soit commercialisé à un prix juste pour tout le monde.

Suggestions de remboursement / besoins :

- Il serait intéressant de prendre en charge le remboursement des bandelettes urinaires qui est actuellement non remboursé et obligatoire dans le suivi des patients atteints de nos maladies.
- Pour les soins non pris en charge par la sécurité sociale (couches, sondes de nursing, etc).
- Pour la hernie diaphragmatique, les familles ont la possibilité d'avoir recours à une intervention sur le bébé in utero. Cette intervention n'est pratiquée que par 2 hôpitaux parisiens et les familles doivent se loger sur Paris pendant 4 semaines. Certaines familles ont **refusé la procédure** pour des **raisons financières** et les difficultés de logement, surtout avec les prix parisiens. Notre association propose une **aide financière** mais qui n'est pas suffisante.
- La toxine botulinique (botox), traitement de 1ère intention pour notre maladie est un médicament hospitalier historique suite à des dérives

esthétiques. Il devrait revenir en cabinet privé pour fluidifier les prises en charge. La maladie devrait être prise en **ALD** (injections + kiné + psy + déplacements + autres... à vie !)

- Il y a des **mobilisations** en faveur de l'accès à certains médicaments ou remboursement, notamment pour la **prise en charge des tests génétiques** ou des **systèmes de télésurveillance cardiaque**.
- L'association se bat pour que la maladie soit reconnue en **ALD** et que les soins soient pris en charge à 100%.

Remarques :

- Sujet concerne l'ensemble des associations de patients et au-delà !
- **Enorme inquiétude** sur le **coût** des traitements qui pourraient bloquer leur AMM, mais nous ne sommes pas encore à ce stade. Par contre, une **réelle inquiétude** que la **disponibilité et les stocks**. Certaines pathologies présentes dans le syndrome ne peuvent souffrir d'une **pénurie**.
- Nous restons informés sur les conditions de remboursement par l'intermédiaire de notre conseil scientifique.
- Mais **comment faire ?**

50 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

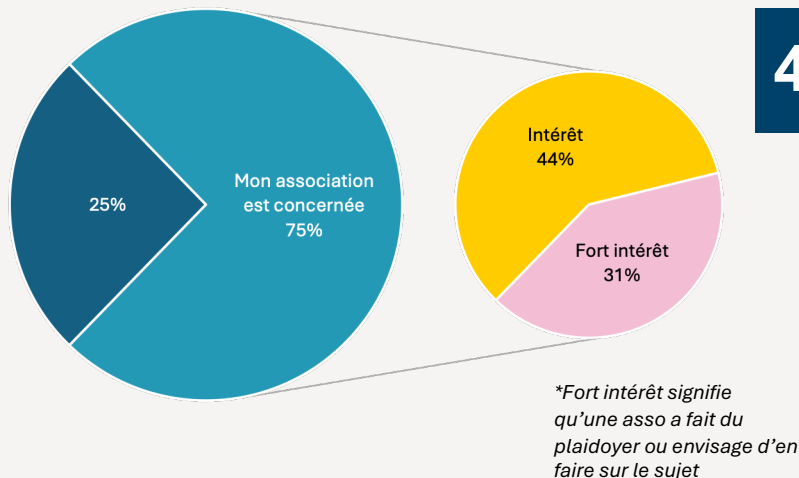
21 ont déjà fait du plaidoyer

3 comptent poursuivre

17 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Du concret :

- L'asso a développé une brochure sur le sujet et mène un travail inter associatif + industriel sur le sujet (à domicile). Encore beaucoup de travail... pour l'alliance me semble t-il.
- Nous avons deux médecins qui connaissent parfaitement le syndrome de Wolfram et en cas de besoin, les familles nous contactent et ils sont d'une très grande réactivité. Il nous est arrivé de les mettre en relation directe avec les équipes hospitalières qui accueillaient des patients Wolfram pour qu'ils échangent entre médecins, même si la cause de l'hospitalisation n'était pas directement liée au syndrome.
- Echange avec le député Michel Lauzzana. La cotation inadaptée des soins infirmiers contraint les parents à être les soignants exclusifs de leur enfant. Soins de 2 à 3h par jour, douloureux. Cette situation est inacceptable.
- En cours mais pas de retours concrets. La partie retour à la maison n'est pas à proprement traitée mais nous pouvons l'envisager en fonction de la direction que nous voulons donner à notre présentation du plaidoyer.
- Il existe un dispositif qui permet aux patients sous traitement spécifique de pouvoir contacter à tout moment une cellule de soignants.
- Plaidoyer auprès des autorités pour la mise en place de l'administration des médicaments à domicile (perfusion de médicaments issus de plasma).
- Je rédige des articles pour une CPTS afin de développer l'intérêt des professionnels de santé d'un territoire et de HAD.
- Participation aux politiques de santé publique afin d'inclure les enfants avec cardiopathie complexe dans les Réseaux de Suivi des Enfants Vulnérables. Intégration dans les différents COPIL des RSEV et PCO sur les sujets de TND
- Proposition de loi débattue en décembre 24 sur la prise en charge des enfants et surtout l'adaptation pour les parents
- https://www.assemblee-nationale.fr/dyn/17/textes/l17b0277_proposition-loi.

Des idées :

- Grand intérêt du sujet pour les neuropathies optiques héréditaires. Prise en charge par l'alliance : par le biais des travaux en interne filière. Ce travail nous permet de réfléchir aux demandes à faire à notre filière. Sensgène a produit un film « accueillir un patient déficient visuel à l'hôpital » pour lequel l'asso a été associé à la réflexion et à la mise en place. Le suivi à domicile : l'arrêt adaptation au quotidien est nécessaire avec des professionnels du médico-social spécialisé dans la déficience visuelle. Action pour l'asso : mettre en place un modèle de suivi qui combine des interventions avec des spécialistes de la déficience visuelle et des intervenants plus généralistes pour l'aide à l'administratif par exemple. Implication de l'alliance : ce pourrait être intéressant après une mutualisation des besoins des associations sur la déficience visuelle de voir celle sur les maladies mitochondriales.
- Je pense que le sujet d'une prise en charge hospitalière ou à domicile appropriée à une maladie rare devrait être un sujet d'envergure nationale, sans distinction de la maladie concernée. Ainsi, il me semble que cela relèverait plus d'un changement systémique de mentalité, qui reviendrait à prendre en charge chaque malade de manière adaptée à son état de santé et à ses besoins. Si nécessaire, nous ferions du plaidoyer à ce sujet. Mais par expérience, nos syndromes ne sont pas reconnus par tout le corps médical et certains médecins renvoient les patients chez eux, sans prise en charge, et ces médecins-là se moquent complètement de notre existence ou de ce que l'association a à dire sur le sujet. Je pense que pour changer la mentalité du corps médical de manière globale, il faudra que cela vienne d'entités plus larges et qui ont une certaine forme d'autorité sur eux.
- Obtenir des autorisations d'hospitalisations et d'accompagnement, sur Paris et en région ; ainsi que des autorisations d'HAD, de suivi à domicile ou dans des centres...

41 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

16 ont déjà fait du plaidoyer

3 comptent poursuivre

6 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Remarques :

- Beaucoup d'abus des directions des CHU, des prestataires et des libéraux.
- Prise en charge hospitalière en ALD à 100%, donc pas de besoin sur prise en charge.
- C'est la qualité des soins, le financement de l'hôpital.
- Les soins de ville ne peuvent pas remplacer les soins hospitaliers pour nos patients.
- Les déplacements peuvent s'avérer très compliqué pour des symptômes sévères ou certains environnements.
- Va devenir d'intérêt, transformation sanitaire et émergence des connaissances, HAD discret et peu accompagné.
- Le sujet aide de vie à domicile est particulièrement problématique selon nos adhérents.

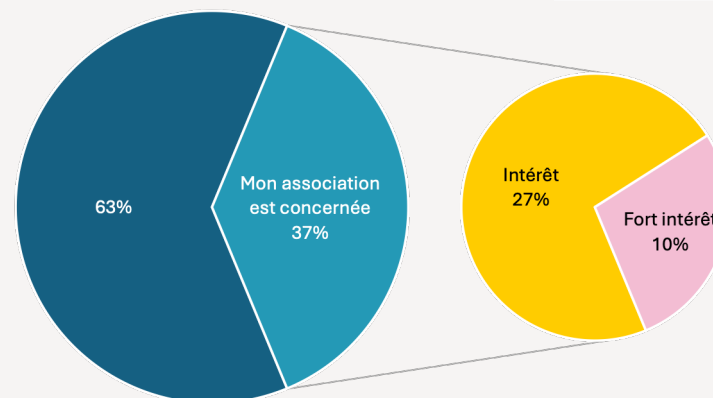
Position :

- Les biosimilaires sont des traitements biologiques similaires, mais ils ne sont pas des génériques. **Cette distinction doit d'abord être expliquée aux médecins** avant d'être présentée aux patients. Le problème réside dans la manière dont les biosimilaires sont fournis au sein des hôpitaux. Chaque établissement hospitalier sélectionne les biosimilaires en fonction d'un marché public, sans consulter les médecins, ce qui en fait une **décision purement administrative**. Lorsque les médecins souhaitent intervenir, l'administration leur demande de fournir des études justifiant leur opposition. Certains laboratoires spécialisés dans les biosimilaires réalisent leurs études, par exemple, en Ukraine. **Il s'agit d'un enjeu de santé publique qui doit être pris au sérieux en écoutant à la fois les médecins et les patients.**
- C'est non**, les additifs sont différents pas de substitution avec des patients ultrasensibles.
- Comme évoqué, les génériques ont fait leur apparition et **certains patients ne les supportent pas**. Nous indiquons aux patients de demander au médecin d'écrire "**non substituable**" et MTE "médicament à marge thérapeutique étroite". Mais **certains médecins ou pharmaciens refusent**.
- Seul le spécialiste peut indiquer un traitement de remplacement.
- Difficile : **échec**.
- Réunion et courrier à l'ANSM** pour les biosimilaires hormones de croissance.
- Surtout pas** étant donnée la complexité de traitement.
- Pas inquiet** jusque là.

27 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

4 ont déjà fait du plaidoyer

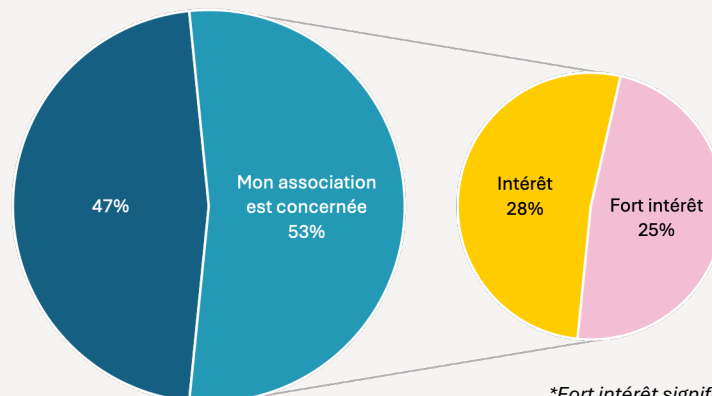
7 envisagent d'en faire à l'avenir



**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

Remarques pertinentes :

- Notamment avec l'arrivée de nouvelles thérapies, nous faisons du **plaidoyer au niveau européen avec notre asso européenne**. Nous sommes en contact avec différentes **parties prenantes** (asso. industriels, MEPs...)
- Développement d'une préparation pharmaceutique par une plateforme française, avec mise en place d'un **processus de prescription en dérogation au CSP** (1/ médicament sur ATU en 1ère intention 2/ Si effets secondaires, pharmacovigilance, et prescription de la préparation pharmaceutique en 2ème intention. Traitement basé sur un produit de base utilisé dans l'agroalimentaire.
- **Alicaments** (vitamine), des voies de la métabolomique à explorer, **reconnaissance comme un traitement**.
- En discussion avec les **associations internationales**.
- **Question trop large** pour y répondre, je pense.



**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

Remarques moins pertinentes :

- Avons pu éviter une suppression d'un **médicament en reconversion**.
- L'association demande qu'il y ait un traitement / médicament pour éradiquer cette maladie pulmonaire rare.

28 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

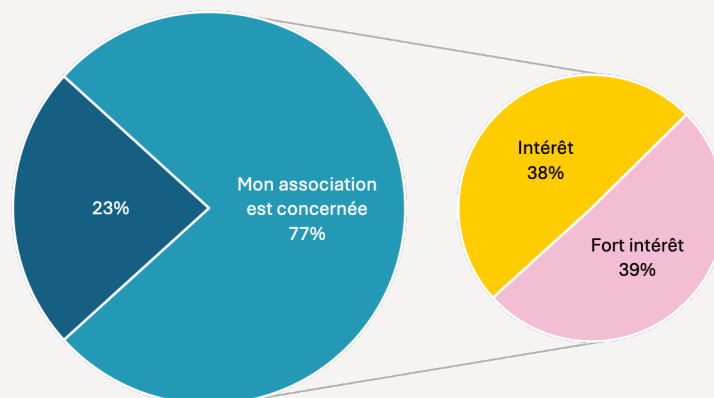
10 ont déjà fait du plaidoyer

17 envisagent d'en faire à l'avenir

Dans le cadre de l'observatoire des traitements, de la rédaction d'un PNDS

Dans le PNDS :

- Nous avons un **PNDS** pour une maladie qui va être mis à jour cette année et pour une autre qui est en train d'être rédigé.
- **PNDS** déjà existants pour le une maladie de l'enfant, de d'adulte et pour une autre maladie.
- L'association a déjà participé à la rédaction de PNDS.
- PNDS en cours de rédaction chez NeuroSphinx.
- RAS : nous participons à la relecture des **PNDS**.
- **pas de PNDS** pour ce syndrome.... ce serait bien d'en avoir un.
- Déjà en place avec la filière pour la rédaction **PNDS**.
- **PNDS** : médicaments repositionnés.
- En possession d'un **PNDS**.
- Obtention de la rédaction d'un **PNDS**, via le centre de référence, qui a permis une mise à jour des médicaments requis ou à ne pas prescrire.
- Merci aux rédacteurs des **PNDS** qui nous impliquent.
- **PNDS** en cours de relecture.
- Il faudra que ce soit fait dans le futur **PNDS** que l'association demande.
- À participer à l'écriture et la relecture du **PNDS**.
- Le **PNDS** pour un de nos maladies est sorti en 2021 mais le PNDS pour une autre est toujours en attente.
- **PNDS** réalisés ou en cours avec les traitements anti inflammatoires classiques.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

24

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

29 ont déjà fait du plaidoyer

6 comptent poursuivre

9 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Et une liste des médicaments à ne pas prescrire ? :

- Mais également les **médicaments à proscrire**.
- Établir surtout une **liste de contre indications** car les médecins prescrivent n'importe quoi ... J'ai rédigé un article sur ce sujet sur le site à paraître bientôt. Pas mal de **médicaments sont dangereux** dans cette pathologie, on les prescrit quand même aux patients...

Observatoire des traitements et filières :

- Participe au même titre que les médecins à l'**observatoire des traitements** avec la pharmacienne déléguée de la filière.
- Dans cadre de la **filière Cardiogen** pour les histoires de **relabelisation**.
- Alerte de l'AMR, l'ANSM et filière Oscar cet été car **rupture**.

Une liste utile :

- Importance quand on consulte un médecin ne connaissant pas la pathologie. La consultation d'une telle liste pourrait aider et **éviter les erreurs de prescription**.
- **Important**, car certains médicaments peuvent avoir une efficacité autre que son indication initiale.

Remarques :

- Actions communes avec une filière auprès de l'ANSM (CSST dédié) notamment dans le cadre de **pénuries de médicaments essentiels**.
- Ce sujet nous semble t'il est déjà traité au niveau national et au niveau européen. L'ajout d'une liste maladie rare des médicaments essentiels ne parait **pas apporter une grande plus value**.
- Là encore, dans le souci d'éviter une rupture ingérable pour les patients. Malheureusement, ce sujet n'est **pas spécifique aux maladies rares**.
- La liste des traitements, peu nombreux, est **facile à établir**.
- Hydrocortisone Fludrocortisone...
- **Pas inclu**, consensus internationaux.
- Actuellement **aucun médicament** pour les ML.

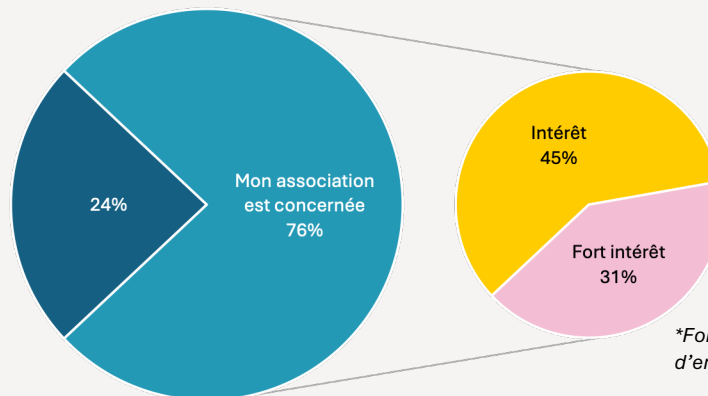


Plaidoyer/actions :

- Actions communes avec une **filière** auprès de l'**ANSM** (CSST dédié) notamment dans le cadre de pénuries de médicaments essentiels. Nous avons participé à la rédaction d'un tableau de **hiérarchisation de certains médicaments en période de pénurie** avec d'autres asso de patients, des sociétés savantes + l'ANSM. **Nous menons toute l'année des actions spécifiques autour du sujet** (notamment médicaments dérivés du plasma).
- **Intervention sur BFM télé** sur la rupture d'un médicament pendant plusieurs mois.
- Visio avec l'**ANSM** et **Sanofi** pour l'hydrocortisone en 2023.
- Avons travaillé avec les **pharmacies centrales des CHU** et **laboratoires** d'approvisionnement.
- Antibiothérapies, **sensibilisation des patients**, difficile d'en parler de manière directe.
- **Contacts** labo/ Info aux membres/ Alerte AMR et filière Oscar/ Signalement ANSM/ **Alerte** médecins du comité scientifique de l'asso au sujet de la rupture de un alpha depuis l'été 2024.
- Mise en lien avec la **filière G2M** et avec un **laboratoire** pharmaceutique pour **trouver des solutions d'urgence**.
- Bonne réaction de l'ANSM.
- Nous faisons un **gros travail auprès des laboratoires** pour maintenir les médicaments en rupture.
- **Échanges** avec l'ANSM lors des tensions d'approvisionnement pour **mettre en place des stratégies** afin que les patients reçoivent leurs traitements et pour **accélérer le processus d'AMM de labos**.
- L'asso a **alerté et soutenu** les médecins qui ont dénoncé et **remonté aux autorités compétentes** cette **problématique majeure**.
- Une **newsletter** adressée à nos adhérents lors d'une rupture d'approvisionnement pour leur **indiquer un autre médicament** sur ordre de l'hépatologue.
- Cannabis médical : rupture durant expérimentation ; **alerte médias**.

Il faut agir :

- À la vue de la récurrence de ce problème, il devient **important qu'on s'empare du problème**.
- Ce sujet est très prégnant et doit se faire dans le cadre d'un **collectif inter associatif** en France et en Europe **plus large que celui des maladies rares**.
- L'absence de médicaments **pose un problème** aux patients.
- Ruptures **inadmissibles** de médicaments essentiels.



46 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

26 ont déjà fait du plaidoyer

6 comptent poursuivre

5 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

Constats :

- Ruptures d'approvisionnement fréquentes.
- Une **réelle inquiétude** que la disponibilité et les stocks. Certaines pathologies présentes dans le syndrome ne peuvent souffrir d'une pénurie.
- Nous sommes inscrits à **vigirupture** qui nous permet de visualiser assez facilement la disponibilité des médicaments. Nous sommes assez régulièrement concernés par les ruptures.
- Nous avons eu le cas en septembre 2020. 4 mois avant de trouver une solution de substitution valable. 8 mois avant d'obtenir des micro-dosage que nous ne pouvions pas avoir avec la solution de substitution. Plus de 4 ans après la rupture, le médicament originel n'est toujours pas revenu sur le marché. Le labo annonce fin 2025 (reculé 2 fois). C'est un **parcours du combattant**.

Une source de stress pour les patients :

- Sujet important pour éviter des ruptures d'approvisionnements des médicaments qui engendre **beaucoup de stress** chez les patients.
- Rupture récurrente et de plus en plus fréquemment au niveau national -> stress pour les patients.

Causes ?

- C'est politique ça n'arrivait jamais avant. Nos choix stratégiques ont un impact sur la production, la diffusion des médicaments. Tout cela n'est pas le fruit du hasard mais des décisions politiques depuis 30 ans.
- Le problème est souvent lié aux principes actifs, plus qu'à la gestion de stocks des industriels.
- Car la fourniture de médicaments destinés à un **public**

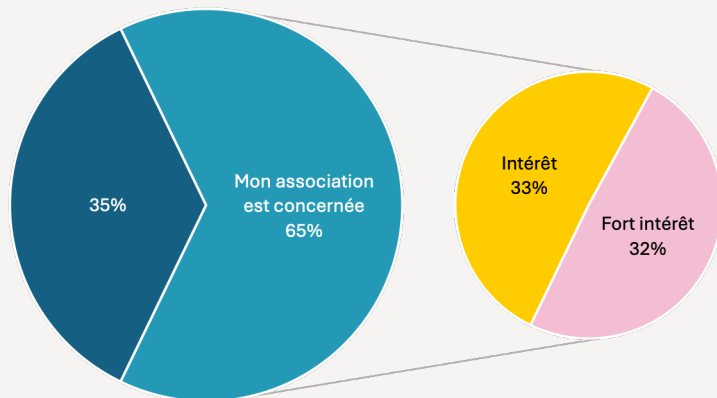
restreint, ce qui est toujours le cas pour une maladie rare, **peut être suspendue**.

Témoignage/cas :

Importation US dans le cadre ATU, puis arrêt de production car détection de non-conformités par la FDA. Les lots produits ont été contrôlés par la FDA pendant 2. Les lots rejetés par la FDA ont été exportés en Europe, celle-ci ne faisant aucun contrôle... Cette rupture d'appro a conduit l'association à faire développer une préparation pharmaceutique en France (sollicitations ANSM, HAS, député, soutien d'un pharmacien de notre réseau). Durée totale de cette rupture d'appro : 3 ans Notre retour d'expérience : 1/ le processus de contrôle des importations est insuffisant (l'ANSM nous a avoué ne pouvoir s'appuyer que sur les dires du fabricant, la FDA ne souhaitant pas collaborer, ni fournir d'informations; dans un contexte où le fabricant a refusé de communiquer ses documents de contrôle des lots. L'ANSM a mis 2 ans, sous notre "harcèlement", à nous avouer toute l'affaire, avec l'importation de lots non conformes). 2/ Le processus de pharmacovigilance ne fonctionne pas pour les maladies rares : les patients ont eu très peu d'aide des rétrocessions hospitalières pour rédiger ces pharmacovigilances, des patients ont donc abandonné ayant déjà plein d'autres choses à gérer. L'ANSM a reçu environ 12 pharmacovigilances. Aucun patient et aucun médecin n'a eu de retour. A quoi sert donc ce système de gestion de paperasse ?

La chirurgie, échec ou procédure non adaptée/maitrisée :

- Dans notre cas les prises en charges chirurgicales sont souvent un **échec**.
- **Incitation pour le traitement par Rayon plutôt que par chirurgie** pour notre maladie.
- Comment s'assurer qu'en France 99,9% de nos maladies soient traités par les spécialistes experts. RCP n'est pas suffisant; nous voyons encore des patients qui sont pris en charge avec une **prescription de 2 ou 3 chirurgies au taux de réussite incertain** alors qu'une exérèse complète grâce à prise en charge par centre expert et technologie de pointe, alliée à une radiothérapie limite les risques de récurrence (> 50%).
- **Demande d'une décision pluridisciplinaire avant intervention chirurgicale.**
- Problématique des **reports de chirurgie** et décès d'enfants non pris en charge.
- Chirurgies toutes expérimentales à l'heure actuelle, mais c'est la seule forme de prise en charge offerte aux patients. Il y a quelques **dérives et problèmes d'honnêteté** ou de réalisme sur le taux de réussite des chirurgies de la part des chirurgiens. Elles **fonctionnent très mal**, certains patients ont été des **cobayes**, et se sont retrouvés avec de **graves séquelles** après les opérations, et / ou dans des états psychologiques extrêmement dégradé parce que leurs douleurs et leurs symptômes se sont aggravés après les opérations et que les chirurgiens les laissent alors complètement tombés lorsque c'est un échec. »Vous avez déjà de la chance que j'accepte de vous prendre en charge car peu de chirurgiens veulent toucher à vos pathologies. »



23 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

- 25** ont déjà fait du plaidoyer
- 2** comptent poursuivre
- 7** envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

La chirurgie, seule option :

- 4 pour nos pathologies dont c'est **la seule prise en charge possible** dans 50 % des cas. Plaidoyer pour un consensus international (écrit).
- La sensibilisation au **don d'organes** demeure importante en raison du nombre élevé de refus de dons d'organes par les proches.
- **Loi bioéthique** pour la prise en charge des enfants nés avec une variation du développement.
- Lorsque la maladie est diagnostiquée, une intervention au laser dès les 1ères semaines après la naissance, permet de réparer, avec **100% de succès depuis 2015**.

Plaidoyer :

- (a) **Accès aux soins** en général (y compris les soins chirurgicaux) : Défense de l'hôpital public. L'asso, en collaboration avec cinq autres associations et collectifs de soignants, a porté plainte : Communiqué de presse. (b) Don d'organes et transplantations : Plaidoyer autour du film documentaire Revivre de Karim Dridi (présentation à l'Assemblée nationale et au Sénat, obtention du soutien de l'ABM, ciné-débats avec le grand public, etc.). Participation à des groupes de travail à l'AMB et soutien d'associations dédiées à ce sujet. (c) Participation au Conseil scientifique de l'Observatoire des pertes de chance d'Action Patients.
- Y avons bcp **travaillé avec le concours d'équipes d'anesthésistes** réanimateurs et fait publier dans les AFAR.
- L'asso a participé activement à **l'évaluation d'une procédure chirurgicale auprès de la HAS**.

**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

L'asso lien soins :

- Comme pour les hospitalisations, les familles nous appellent si besoin et une **mise en relation hyper réactive** est faite entre le spécialiste de la maladie et les équipes chirurgicales si besoin.

La chirurgie, une solution :

- Nos prises en charges chirurgicales sont pour le moment adaptées.
- Dans la prise en charge de la douleur (implants, neuromodulateurs) mais comme on ne s'intéresse pas à la souffrance et la douleur.

La chirurgie, un risque avec nos maladies :

- Diffusion sur le site des **contre indications à l'anesthésie**.
- Pose de cathéter pour corticoïdes sous IV du fait de la durée des traitements. **Trop risqué** du fait de l'insuffisance respiratoire, avant ils hésitaient à passer les bébés au bloc sous AG. Mais vu le confort depuis une dizaine d'années cela se fait naturellement et se passe bien.

(soins infirmiers, orthophonie, masseurs-kinésithérapie, orthoptie, podologie, ergothérapie...)

Vision très large des prestations paramédicales allant parfois vers les pratiques alternatives/complémentaires (sujet 27) :

APA, orthoptie, podologie, posturologie, kinésithérapie, accompagnement psychologique, orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, sophrologie, hypnose...

- Mis en évidence avec l'APA dans notre **plaidoyer**.

- Grand besoin d'un

accompagnement des patients

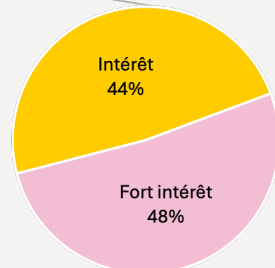
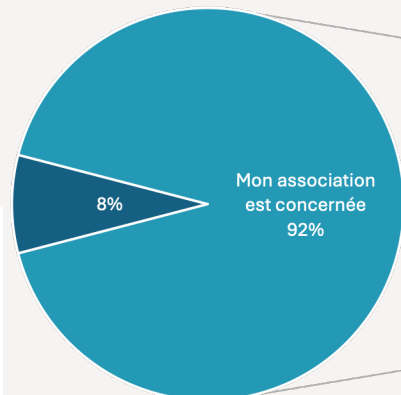
sur la dimension paramédicale, pas (ou peu) prise en compte par les experts (neurochirurgien/onco radiothérapeutes). Nécessité d'un **accompagnement psychologique** lors de

l'annonce (même si l'asso en assure une partie avec notre Pôle Dialogue Patients), **kiné...**

- Lorsque les familles sortent de l'hôpital, elles ont besoin d'un relai en ville pour la **kinésithérapie**, l'**orthophonie** et **psychomotricité** principalement.

- Incitation à s'orienter si besoin vers la **sophrologie** ou l'**hypnose**.

- **Kiné** respiratoire : visio pour les patients, **CMEI**, Accompagnement **nutritionnel** des patients, **Vaccination** des patients, **Hygiène** bucco-dentaire.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

« Echange avec le député Michel Lauzzana. La **cotation inadaptée des soins infirmiers** contraint les parents à être les soignants exclusifs de leur enfant. Soins de 2 à 3h par jour, douloureux. Cette **situation est inacceptable.** »

Accès/Prise en charge : Reste à charge / manque de professionnels et autres difficultés d'accès.

- Orthoptie, podologie, posturologie, kiné - **remboursement** des soins.

- Nos pathologies demandent beaucoup de prestations paramédicales aussi bien pour enfants que pour adultes avec toujours la **problématique des restes à charge** (lunettes par exemple) ou même la **non prise en charge** (psychomotricité) (une paire de chaussures orthopédiques quand les enfants prennent 2 tailles de pointures dans l'année).

- En particulier prise en charge de la rTMS (Stimulation Magnétique Transcrânienne répétitive - technique médicale).

- Tout cela aussi est **très cher** beaucoup **renoncent à cause du coût**.

- Les familles ont les plus **grandes difficultés à trouver des praticiens disponibles** ou compétents pour la prise en charge (ex : il faut des orthophonistes spécialisés en troubles de l'oralité). Il n'y a **pas de réseau ville/hôpital** et les CAMSP sont surchargés.

- Manque de paramédicaux.

- **Pas facile à mettre en pratique !**

- On a **refusé la kiné** à certains patients, difficulté aussi à trouver des professionnels disponibles et qualifiés.

- Les séances par un **psychologue** ne sont **pas remboursées** (à part dispositif Mon psy), la **psychomotricité** et l'**ergothérapie** ne sont **pas remboursées** très utiles pour les maladies rares avec un trouble du neurodéveloppement.

- Les séances d'**APA** ne sont **pas remboursées** pour nos pathologies.

- De nombreux soins paramédicaux, tels que la **psychomotricité** ou l'**ergothérapie**, ne sont **pas pris en charge en libéral** et/ou ne sont **pas disponibles** en raison du manque de personnel spécialisé, notamment en **orthophonie**.

- Beaucoup de paramédical bénéfique en dystonie **non pris en charge** ni forcément indiqué par le spécialiste principal.

- Quel axe prendre sur le sujet ? Est-ce qu'on finance...face au **désœuvrement**

(neuropsychologies dans les troubles cognitifs).

- Très **peu de spécialistes disponibles**, notamment dans le domaine de l'**orthophonie**.

- **Difficultés à trouver des professionnels**, **délai** d'attente long.

35

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

32 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

15 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Idées/initiatives, associations actrices de la prise en charge paramédicale :

- Explique aux parents de le **faire prendre en compte dans le dossier MDPH**.

- Nous aimerions pouvoir disposer de **listes de kiné spécialisés** dans la rééducation périnéale, d'infirmières, également de centres de diagnostic génétique.

- Nous avons organisé en 2024 à **notre charge** des **séances d'APA en visio** et, vu le bienfait apporté, reconduisons l'opération en 2025.

- Prise en charge de l'**activité physique adaptée**.

- Essayons actions paramédicales **kiné obtenu**.

- Peut-être plus un sujet à développer par les **centres de référence et les filières**, et à **identifier dans les PNDS** (sujet abordé dans notre PNDS).

- Rédaction dans les **PNDS** de l'**intérêt d'un accompagnement paramédical** en complément.

- **Former** les paramédicaux aux pathologies qui nous concernent et que nous portons . Avons **organisé des journées** avec les écoles de **formation pour les sensibiliser aux MR** et aux différentes pathologies, à des congrès etc.

- Les pro **paramédicaux** doivent **rejoindre les RCP**.

- Actions lors des **journées patients**, participation aux **ETP, échanges** entre membres.

- **Prise en charge financière** et **coordination** des professionnels.

- Mobilisation pour prise en charge des enfants dans le cadre de leur **ALD** pour l'**orthophonie**.

Inclusion dans les **réseaux** afin de bénéficier du **forfait précoce** des PCO.

Une pratique importante qui répond à un besoin :

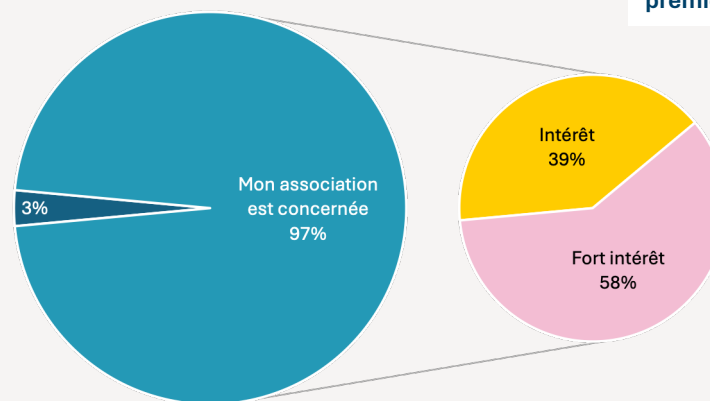
- Il est **important** que **dès le diagnostic** un suivi psy soit mis en place, pour le patient mais aussi pour l'aidant.
- Prise en charge et dépistage **dès le plus jeune âge**.
- Probablement que la dimension psychologique du patient atteint de maladie doit être en toute ou partie identique par groupe de maladies rares. Pour notre maladie, **aucun accompagnement psy...** Pour radiothérapie, l'oncologue vous dit "je ne protège que les yeux, tout le reste peut être substitué..." Vous préférez entendre de l'oreille droite ou de la gauche!
- Avoir un **psychologue par centre**, ce serait un minimum.
- Le **retentissement** des maladies rares / chroniques et mortelles est **très important** sur le plan psychologique et les **moyens nettement en dessous des besoins**.
- Cela fait près de 20 ans que l'asso a **soulevé le problème** ; cela reste d'actualité car encore **largement sous estimé** par le corps médical expert ou non.
- **Très important** à différents moments : annonce du **diagnostic**, en cas de troubles psychiatriques d'un proche accompagnement **aussi pour la famille**.
- La TCC est un **bon moyen pour aller mieux**.
- **Très important** pour l'annonce, la fratrie, famille, le malade, la transition, l'interface...
- **Essentiel** pour les mouvements anormaux, le regard de l'autre, la dystonie est aussi souvent constatée avec de la dépression, etc... **devrait être automatique**.
- La santé mentale est **trop négligée** dans les maladies rares Rien que le diagnostic d'une maladie chronique devrait justifier d'un accompagnement psychologique pour les patients voire leurs proches.
- **Indispensable !**
- Le fait que nos syndromes n'aient pas de traitement officiel et que la plupart des malades se retrouvent bloqués à partir de l'apparition de leurs symptômes avec un niveau de douleurs et d'handicap élevé, sans perspective d'aller mieux, entraîne un **état anxieux ou dépressif** pour la majorité des membres de notre communauté. Certaines personnes, et elles sont assez nombreuses, ont des **tendances suicidaires**, voire fortement suicidaires. Il y a déjà eu des suicides en France comme à l'étranger, de patients qui, une fois les options chirurgicales épuisées, et ne voyant toujours pas leur état s'améliorer, ou même se dégrader, se sont sentis dans une impasse et ont mis fin à leur jour.

41 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

41 ont déjà fait du plaidoyer

8 comptent poursuivre

18 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois



**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

Plaidoyer, action et communication sur le sujet :

- Dès la création du centre de référence, l'association a **insisté** pour obtenir la **présence d'une psychologue** ce qui a été fait et a toujours **appuyé** pour qu'il y en ait **dans tous les centres**.
- **Communique déjà** sur parcours psy.
- Lors de l'**ETP**, sur **groupe Facebook** privé, réunion régulière avec les adhérents et abonnés **newsletters**.
- Création d'une **brochure** spécifique + **webinaires** dédiés + programme **ETP**.
- **Aide à la diffusion d'un applicatif** permettant la **TCC numérique** (OTO), en attente d'un rendez-vous difficile à obtenir sur la TCC en face à face.
- À titre perso je travaille sur ce sujet dans deux **groupes de travaux européens** (un sur les maladies rares Eurordis et un sur les maladies respiratoires ERS).
- Rédaction dans le **PNDS MLK**.
- La santé mentale est au cœur des **préoccupations** de notre association, et nous faisons régulièrement des **petites campagnes de sensibilisation** en rappelant

l'existence de la ligne nationale 3114 et de la ligne d'écoute SOS amitiés. Nous avons également mis en place des groupes de parole et conseillons à tout le monde d'avoir un **suivi psychologique** pour gérer l'impact de nos maladies à long terme sur leur santé mentale. Néanmoins tout aide supplémentaire à ce sujet serait la bienvenue. Notre groupe de Soutien sur Facebook, avec des conversations Messenger rattachées, aide les personnes à se sentir moins seules, et je pense que cela fait une grande différence pour l'ensemble de notre communauté.

Asso en lien avec des psychologues :

- **Intervention** d'une psychologue lors des **journée nationales** de l'asso.
- **Entraînement** aux habiletés sociales. **Ateliers** de dessin. **Sorties** culturelles encadrées.
- Nous avons **mis en place des rdvs** avec une psychologue en visio que **l'association prend en charge**.
- Lors de sa **journée nationale** il y a toujours un atelier psycho.
- **Intervention** (fort appréciée) de la psychologue lors de notre **assemblée générale** de 2024.
- Pour notre pathologie pris en compte par l'association avec la **mise à disposition d'un suivi pour malades et aidants**. C'est un sujet qui doit être porté par l'alliance en cette année de grande cause nationale : Santé mentale.
- Mise en place d'une **ligne d'écoute** dédiée pour les familles **assurée par une psychologue clinicienne rémunérée**.
- Nous avons mis en place des **groupes de soutien thématiques** (deuil, maladies spécifiques, jeunes) et créons des **partenariats** avec des associations spécialisées, notamment celles concernant le deuil d'enfant. Nous proposons également une **ligne téléphonique d'écoute**, tenue par une **psychologue clinicienne**, et nous cherchons à former nos délégués régionaux à l'écoute active.
- Nous **organisons des webinaires** sur différents sujets psys pour nos adhérents par une **psychothérapeute**.
- Dans le cadre de la filière Cardiogen où **nous travaillons** beaucoup avec leur **réseau de psychologues**.
- L'association **coopère avec un psychologue** qui travaille en pneumologie (il fait partie du Comité Scientifique de l'asso) Visio avec ce psychologue sur l'accompagnement psy pour les patients.

Financement :

- Retisser les liens avec la filière mais **recherche de financement** pour psychologues spécifiques pour la déficience visuelle. Art thérapie prévu dans un programme d'ETP, pour la thérapie et accéder à la culture.
- Les **budgets qui nous manquent**.
 - Les patients sans argents se plaignent de **ne pouvoir y accéder**.
 - **Prise en charge** financière.
 - Le **reste à charge est souvent assez conséquent** pour un suivi chez un psychologue. Le **dispositif "mon psy"** est assez peu répandu et reste tout de même limité.
 - L'association **met en place** et **finance** des consultations en visio.
 - **Prise en charge financière** et **coordination** des professionnels.

Disponibilité/accès aux professionnels :

- **Manque de psychologues** dans certains centres de référence et dans la grande majorité des centres de compétence, **demandes** faites dans toutes les **lettres de soutien** pour la **labellisation**.
- **Peu de psychologues** connaissent la maladie. Pas de réseau spécialisé.
- Notre FSMR bénéficie d'un **Centre de Ressources Psychologiques** qui nous permet une prise en charge des patients et des formations à destination des soignants, des bénévoles...

41

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

Recherche :

- Recherche de financement pour recherche **méta analyse** psy (étude SHS).

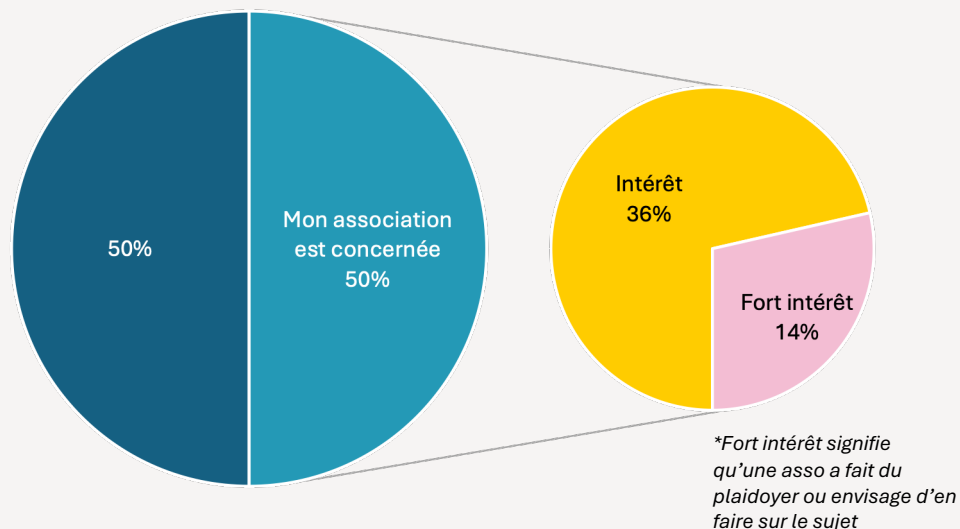
Remarques et autres :

- Les patients se confient aux personnes en qui elles ont **confiance**, c'est-à-dire, les **membres de l'association**.
- Peut-être plus un sujet à **développer par les centres de référence** et les **filiales**, et à identifier dans les **PNDS** (sujet abordé dans notre PNDS).
- On nous a refusé sur Brain team "on ne fait pas partie de la liste"...
- Réalisation d'un **sondage** pour comprendre, beaucoup de besoins et pas assez de place, est-ce qu'on finance? Et psychiatrie +++ intérêt majeur pour la coordination des anti-douleurs.
- **Formation** de patients à **l'écoute** accompagnement par des bénévoles formés (téléphone, visioconférence) **partenariat patient** avec les Hospices Civils de Lyon dans centre expert national (Lyon sud).

24 Accéder à des préparations magistrales pour adapter les doses

(n=98)

(pédiatrie, troubles de la déglutition)



25 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

8 ont déjà fait du plaidoyer

2 comptent poursuivre

6 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Un combat en pédiatrie :

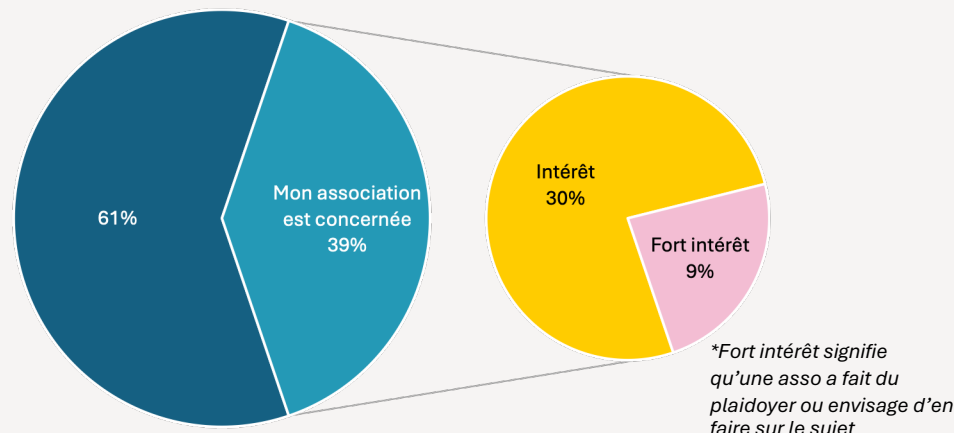
- L'association a participé il y a de nombreuses années à des congrès ou conférences pour que soit pris en compte le problème de la prise des bétabloquants (forme pédiatrique ayant un goût neutre ou un bon goût et non amer)
- Sujet mal connu, pourtant essentiel.
- Nous nous sommes battus pour conserver notre médicament sous forme microdosée (pour les enfants mais aussi pour les dosages intermédiaires adultes) Nous avons accès à ce médicament aujourd'hui mais c'est une importation transitoire. Nous devons donc encore plaider auprès de l'ANSM pour que cette importation soit pérenne.
- Les préparations magistrales de mélatonine sont difficiles à avoir et ne sont pas remboursées. En Pédiatrie, peu de formes galéniques disponibles destinées aux enfants (pour les tous petits aucun sirop)
- Autrefois il existait sur Libourne (33) un hôpital national, centre, spécialisé dans ces préparations : il a été fermé et non remplacé !!!
- Il est parfois difficile pour nos enfants d'avoir les traitements comme les adultes car on ne connaît pas les effets secondaires que cela pourrait provoquer.

Qui ne se limite pas à la pédiatrie :

- Pas qu'en pédiatrie, prescription initiale de 300mg, mais des doses bien supérieures sont nécessaires donc préparation magistrale pour palier.
- Troubles de la déglutition.
- Pédiatrie, bien sûr mais aussi dystonies oromandibulaires qui font face à de gros pb de déglutition.

Idées/initiatives :

- Création d'un groupe rattaché à l'asso (info SNG de la main à la bouche)
- Peut-être plus un sujet à développer par les centres de référence et les filières, et à identifier dans les PNDS (sujet abordé dans notre PNDS). Les préparations magistrales ne sont pas proposées de manière égale sur le territoire : certaines rétrocessions hospitalières le font spontanément, d'autres ignorent les problématiques des patients. Commentaire oral que l'ANSM nous a fait sur les préparations magistrales : ils veulent les limiter, car elles présentent plus de risques et leur suivi est moindre. Nous leur avons rétorqué (en 2019) que vu notre expérience d'importation de lots rejetés par la FDA, nous avons beaucoup plus confiance en tant que patients en un pharmacien qu'on peut avoir au téléphone. De notre point de vue, ce n'est qu'une question de définition du processus global, incluant les contrôles.



21

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

7 ont déjà fait du plaidoyer

2 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

« Coût des préparations »

Concernés :

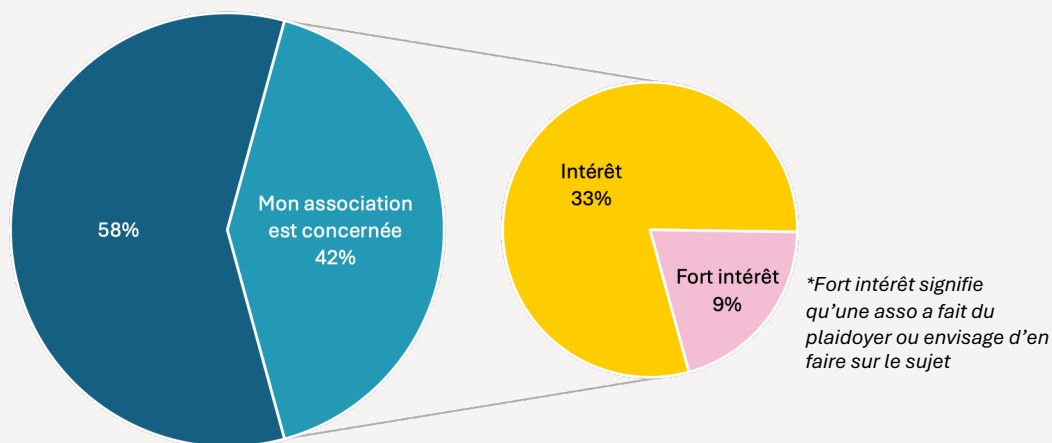
- C'est déjà notre cas mais jusqu'à quand ? ...
- Cannabis et cbd médical
- Notamment / douleurs neuropathiques. e.g. Préparation de topiques spécifiques. Nombreux contacts en cours.
- Pas d'actions ni de sollicitation. Cependant nous sommes bien évidemment intéressés.

Un sujet inconnu ou qui interroge :

- Je ne me rends pas compte si dans notre pathologie c'est réalisable.
- Pourquoi pas ?
- Sujet mal connu, pourtant fréquent en pédiatrie !

« Notre association a connu plusieurs problèmes de préparations de gélules d'hydrocortisone. Nous souhaitons avoir accès à l'Al Kindi (hydrocortisone pédiatrique) disponible en Europe. Le laboratoire n'a pas demandé l'AMM française car le prix demandé ne serait pas accepté. »

« Peut-être plus un sujet à développer par les centres de référence et les filières, et à identifier dans les PNDS (sujet abordé dans notre PNDS). Les préparations magistrales ne sont pas proposées de manière égale sur le territoire : certaines rétrocessions hospitalières le font spontanément, d'autres ignorent les problématiques des patients. Commentaire oral que l'ANSM nous a fait sur les préparations magistrales : ils veulent les limiter, car elles présentent plus de risques et leur suivi est moindre. Nous leur avons rétorqué (en 2019) que vue notre expérience d'importation de lots rejetés par la FDA, nous avons beaucoup plus confiance en tant que patients en un pharmacien qu'on peut avoir au téléphone. De notre point de vue, ce n'est qu'une question de définition du processus global, incluant les contrôles. »



20

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

5 ont déjà fait du plaidoyer

3 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Position :

- Agir surtout sur les causes de rupture d'approvisionnement qui relèvent de choix politiques.
- Les ruptures de stock sont fréquentes...les éventuelles options alternatives mal connues.

Un sujet inconnu ou qui interroge :

- Nous sommes intéressés mais jusque là pas concernés ou pas informés
- Impossible !
- Je ne me rends pas compte si dans notre pathologie c'est réalisable.

« Sujet délicat sur le plan scientifique et médical au regard de la complexité des traitements. »

« Peut-être plus un sujet à développer par les centres de référence et les filières, et à identifier dans les PNDS (sujet abordé dans notre PNDS). Les préparations magistrales ne sont pas proposées de manière égale sur le territoire : certaines rétrocessions hospitalières le font spontanément, d'autres ignorent les problématiques des patients. Commentaire oral que l'ANSM nous a fait sur les préparations magistrales : ils veulent les limiter, car elles présentent plus de risques et leur suivi est moindre. Nous leur avons rétorqué (en 2019) que vue notre expérience d'importation de lots rejetés par la FDA, nous avons beaucoup plus confiance en tant que patients en un pharmacien qu'on peut avoir au téléphone. De notre point de vue, ce n'est qu'une question de définition du processus global, incluant les contrôles. »

Les médecines alternatives/complémentaires sont diverses. Certaines réponses ne donnent pas de précision et mentionnent « médecines douces » sinon voici les pratiques mentionnées :

- Sophrologie (5)
- Hypnothérapie (3)
- Méditation/ pleine conscience/relaxation (3)
- Activité physique adaptée / Sport sur ordonnance (2)
- Ostéopathie (2)
- Massages (2)
- Luminothérapie (2)
- Psychologie : TCC /neuropsychologie/écriture médecine narrative
- Réhabilitation respiratoire
- Posturologie
- Coupeur de feu/magnétiseur
- Acupuncture
- EMDR
- Homéopathie
- Zoothérapie (équithérapie, canithérapie)
- Diététique

- La **réhabilitation respiratoire** n'est pas toujours prise en charge avec une inégalité territoriale. Nous pouvons développer ce point lors de la présentation de notre plaidoyer dans la partie consacrée à l'**activité physique adaptée**.

- **Sophrologie, gestion du stress, hypnothérapie**, engager un sophrologue pour accompagner les premiers pas vers un suivi psychothérapeutique, groupe de parole et entretiens individuels, **panser ses plaies** et développer ses ressources.

Ostéopathie, posturologie... mis dans le PNDS. Travail de la proprioception par le **massage**. Sport sur ordonnance.

- Certains patients ont eu recours à des **coupeurs de feu**, ... recommandés par l'Institut Curie.

- **Luminothérapie, sophrologie, hypnose, EMDR.**

- Participe à **méditation pleine conscience**, équithérapie, canithérapie, **zoothérapie, écriture médecine narrative...**

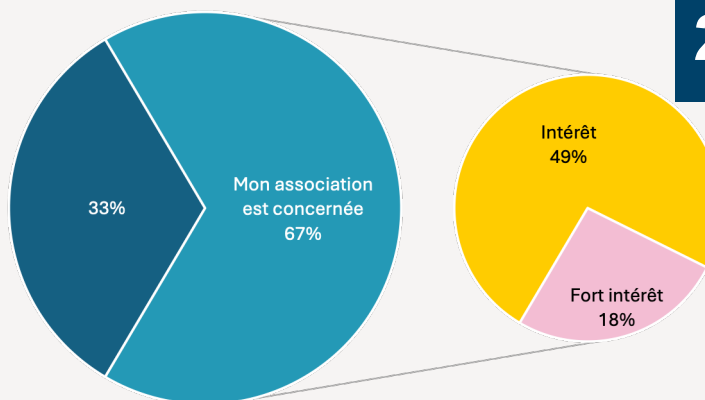
- Sondage auprès des patients témoignages : chacun a trouvé sa solution, **changement alimentation**.

- **Ostéopathie** (bénéfique sur les blocages et désarticulations).

- Nous favorisons les **médecines douces** et activités douces.

- La **sophrologie**, la **relaxation** peuvent aider à mieux supporter la maladie.

- **Luminothérapie, sophrologie, neuropsychologue...**



27 associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

11 ont déjà fait du plaidoyer

8 envisagent d'en faire à l'avenir

**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

À quelles fins ? / intérêt / efficacité :

- En particulier pour **améliorer le confort** pour les personnes ayant des douleurs importantes dues aux problèmes orthopédiques ou après de grosses interventions chirurgicales.

- **Nous soulignons l'intérêt** dans un livre mais la route est longue et les gourons nombreux.

- Ce sont elles qui s'occupent surtout du **patient qui n'a pas d'autres solutions...**

- Étant donné que nos douleurs sont complexes, des solutions comme l'**acupuncture**, des **massages**, de la **sophrologie**, etc. peuvent à mon avis **améliorer en partie l'état général des patients**. Cela serait donc une bonne chose que ces options soient considérées dans la prise en charge des patients et remboursés au moins en partie.

- Les patients sont nombreux à utiliser les médecines complémentaires avec des résultats plutôt bénéfiques. L'aspect financier est problématique et le déremboursement de l'**homéopathie** n'a rien arrangé.

En parler / organiser :

- Sur le **site**.

- **Webinaires + ateliers** sur la santé intégrative (**Hypnose, méditation, TCC...**)

Dispositifs médicaux et autres produits :

- Demande de Prise en charge des **tri Cros** et les **appareils auditifs** de classe2.

- Grosses **contre indications des compléments alimentaires** avec les traitements pour notre maladie.

Remarques générales :

- **Très attendu** par les patients.

- Pour qu'il y ait discussion sur la prise en charge, **il faut que l'intérêt thérapeutique soit démontré**. Autrement, ce sont des choix individuels.

- Rejoint RCP + paramédical + psy.

- **Les familles montent leur propre asso pour financer les soins et rééducations non prises en charge.**

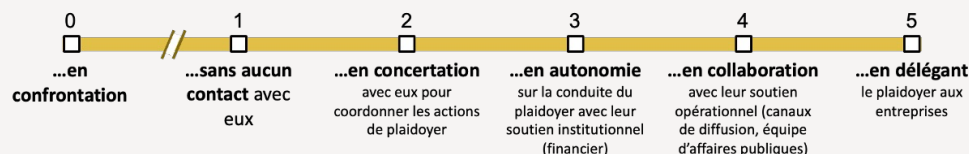
- Gérer les **conséquences négatives** d'intervention de certains patients dans les médias (France 3) Attention que les patients ne sortent pas du cadre.

- **Luxe car pas remboursées**

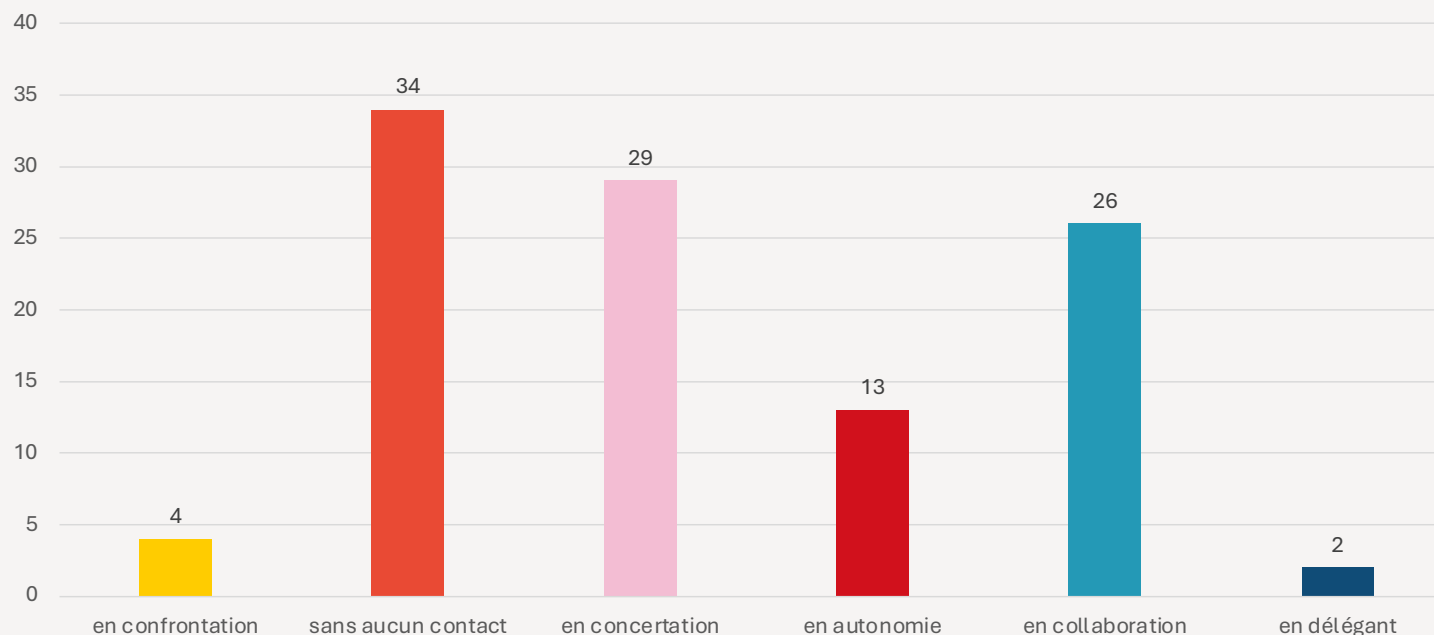
- Pas encore d'avancement sur le sujet.

+ Relation avec les industriels du médicament et des produits de santé

(n=92)



Concernant vos plaidoyers pour l'accès aux traitements, quelle posture adoptez-vous avec les industriels du médicament et des produits de santé ? Nous agissons... (plusieurs réponses possibles)



4 - En confrontation

34 - Sans aucun contact

29 - En concertation avec eux pour coordonner des actions de plaidoyer

13 - En autonomie sur la conduite du plaidoyer avec leur soutien institutionnel (financier)

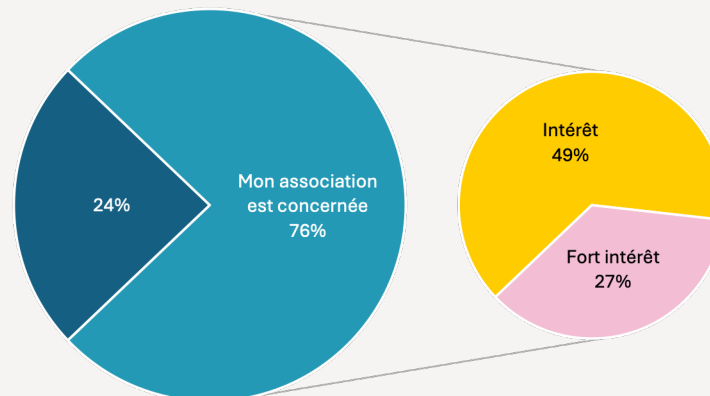
26 - En collaboration, avec leur soutien opérationnel (canaux de diffusion, équipe d'affaires publiques)

2 - En délégrant le plaidoyer aux entreprises

(réunion de concertation pluridisciplinaire)

Besoins/Manque/insuffisant :

- Très **attendu**.
- **Important**.
- À ce jour, le parcours médical est chirurgical et radiothérapie. Il n'y a pas de traitement médicamenteux. En revanche, les effets secondaires sont très nombreux, peuvent apparaître pendant les +/- 10 à 15 années qui suivent la fin du parcours médical, et les traitements sont alors nombreux et à vie. Etape **pas ou pas assez abordée par le corps médical**, surtout qu'une partie du suivi, au quotidien, sera fait par le MG, qui a peu de chance de connaître la maladie.
- Existe chez NeuroSphinx, à **développer**.
- Les **préconisations des CRMR ne sont pas toujours appliquées** par la médecine de ville ou CMP, particulièrement vrai pour la psychiatrie.
- Pluri impuissance ... **trop lourd trop administratif**.
- Un traitement = multiples soins et intervenants, **le patient n'est pas apte à orchestrer tout seul**.
- **Enjeux forts** de pouvoir proposer des RV pluridisciplinaires dans nos maladies complexes, ce qui est **incompatible avec les budgets actuels des hôpitaux**. Soutien apporté à Robert Debré il y a quelques années. Le **service n'a finalement pas pu être maintenu**.
- **Il faut absolument un PNDS** (pas encore disponible pour la maladie) avant une telle RCP.



24 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

13 ont déjà fait du plaidoyer

14 envisagent d'en faire à l'avenir

**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

Victoires :

- Action menée avec **succès** au sein de la filière.
- **Déjà pris en charge** dans les réseaux experts ; **reste un sujet pour la médecine libérale**.
- Les RCP ont été **mises en place** par le centre de référence **et fonctionnent** très bien.
- Les **deux consultations dédiées** dont **nous avons initié la création** en France **jouent parfaitement leur rôle**. J'ajoute que la **prise en charge s'est nettement améliorée** car, outre le confort pour les malades et leur famille, d'accéder sur un même lieu à tous les spécialistes, les médecins voient plusieurs patients par an à différent stade d'évolution de la maladie. L'anticipation des pathologies, la précocité de leur prise en charge ont nettement amélioré la qualité de vie.
- **Déjà en place** porté par la **filière**.
- Dans les RCP de notre **réseau, tout est traité en même temps**. Il est difficile de différencier diagnostic et traitement qui va avec.
- **RCP déjà en place** pour le SSR.
- **Déjà mis en place** pour les adultes.



(réunion de concertation pluridisciplinaire)

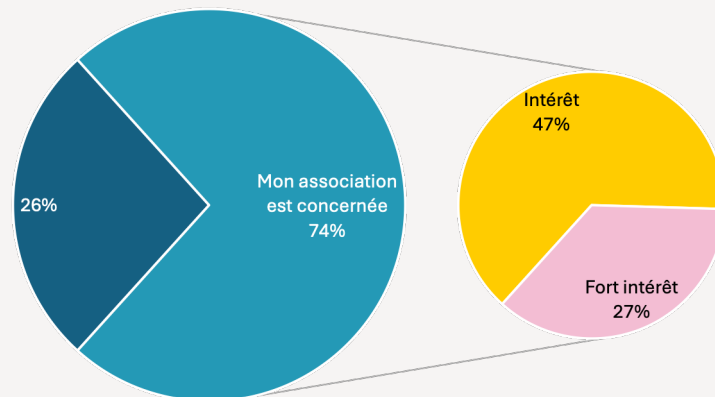
Asso impliquée :

L'association peut être présente pour **témoigner** sur la qualité de vie sans se substituer aux médecins. C'est un **risque pour certaines personnes d'association**.

- Les deux consultations dédiées dont **nous avons initié la création** en France jouent parfaitement leur rôle. J'ajoute que **la prise en charge s'est nettement améliorée** car, outre le confort pour les malades et leur famille, d'accéder sur un même lieu à tous les spécialistes, les médecins voient plusieurs patients par an à différent stade d'évolution de la maladie. L'anticipation des pathologies, la précocité de leur prise en charge ont nettement **amélioré la qualité de vie**.
- La question des traitements est abordée en CoDir ou directement avec les pédiatres. L'**asso collabore étroitement avec les médecins experts**, responsables des centres.
- Implication de **patients partenaires**.

Asso pas impliquée :

- Dans l'immédiat, les représentants de l'association **ne sont pas inclus** dans les RCP.
- Nous n'avons **jamais été sollicités**.
- Présent à l'**ANSM - plaider en conséquence** depuis 5 ans.
- **Refus** catégorique du centre de référence.



24

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

10 ont déjà fait du plaidoyer

17 envisagent d'en faire à l'avenir

**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

Remarques :

- Si nous pouvions participer à ces réunions, il faudrait pouvoir **s'absenter du travail avec un congé spécial "association" qui n'existe pas** aujourd'hui.
- C'est un **sujet complexe** car la participation des patients **nécessite une forme de compétences** que toutes les associations n'ont pas forcément mais qu'il serait intéressant de **développer dans le cadre de formation** par ex.
- Déjà pris en charge dans les réseaux experts ; reste un **sujet pour la médecine libérale**.
- Donner la possibilité aux patients de **faire remonter les effets secondaires réellement vécus** lors d'un traitement.

Pour :

- Serait une **bonne "chose"**.
- **Pourquoi pas ?** Car on connaît mieux les malades et la maladie que les médecins qui n'aiment pas les malades chroniques et qui n'ont que peu d'écoute...
- L'association **doit être intégrée** le cas échéant ce qui n'est pas le cas .

Contre :

- **Pas notre place**.

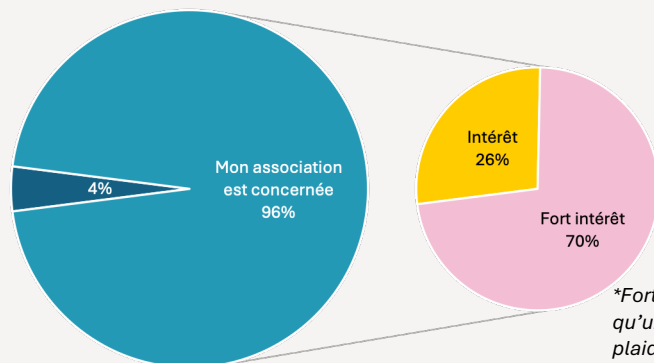
Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) sont des documents qui synthétisent les recommandations nationales de prise en charge des maladies rares. Leur objectif est d'informer les professionnels de santé sur le diagnostic, les traitements de référence et le suivi d'une maladie rare.

Expériences négatives:

- Nous aurions souhaité être **associés à la rédaction**.
- Les rédacteurs ont même dit qu'il n'y avait pas d'association pourtant crée par un patient soigné et mort à la Salpêtrière et qui connaissait parfaitement l'association. J'ai contacté la HAS qui m'a dit qu'elle n'était pas responsable du contenu de ce qu'elle publiait ce qui m'a quand même un peu choquée...
- J'ai du me **battre pour que l'association soit associée**, détours pour impliquer le patient sans passer par l'asso. Aller voir les patients dans leur chambre pour qu'ils signent.
- En **souffrance depuis plusieurs années** c'est décourageant. Le centre de référence vient de changer, d'être créé, **espérons un "sursaut"**.

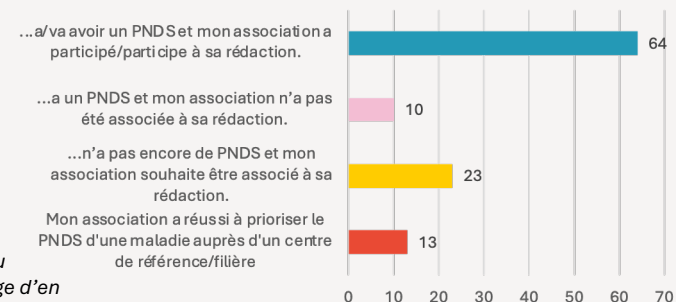
Une victoire:

- Grâce à l'engagement et au soutien du Pr X, qui fait partie de notre Conseil scientifique, **nous allons avoir une clinique dédiée** à notre syndrome au CHU de Montpellier. Il est question de **rédiger un PNDS** par la suite.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

La (ou les) maladie(s) rare(s) de mon association...



Participation au PNDS:

- **Participation** au PNDS et surtout avoir poussé pour qu'il sorte rapidement. Bonne **collaboration avec l'équipe d'AnDDi Rare**.
- Nos **commentaires ont été introduits** dans la version finale. Nous sommes nommés dans la liste des participants.
- Plusieurs PNDS réalisés en **collaboration**.
- Sujets des PNDS **discutés avec le centre expert** et le conseil scientifique de l'asso.
- En cours d'écriture chez NeuroSphinx, nous devrions **être sollicités pour la dernière relecture...**
- Ecrits produits **avec le CRMR** pour favoriser l'explication des pathologies (relai via filière).
- 3 **PNDS** sur 4 sont achevés...
- Nous avons participé à la **rédaction** de la dernière mise à jour du PNDS.
- Nous participons à la **relecture** des PNDS proposés par notre filière MR.
- Travail sur le parcours de soin **avec la HAS**.
- PNDS existant avec notre **participation active**, idem pour les recommandations aux professionnels.
- Participation uniquement à l'étape de la **relecture**.
- Nous sommes **relecteurs** ou **rédacteurs** pour tous les PNDS relatifs à nos maladies. Notre rôle n'est pas seulement reconnu, il est également apprécié.
- **Lancement du processus** obtenu en 3 ans auprès du centre de référence. Réalisé en 1 an. Base pour trouver des **consensus** dans un contexte où les divers acteurs n'avaient pas les mêmes points de vue. Un travail très constructif qui permettra de fiabiliser le

diagnostic, de suivre la pertinence des arbres décisionnels définis, et qui a mis en relation l'association avec des professionnels de santé qui s'intéressent à la maladie.

- Participation à la **relecture et modification** du PNDS en 2022.
- Très étroite **collaboration** avec le centre de référence pour la partie association.
- 2 PNDS rédigés : l'association a été impliquée dans la préparation et **relecture**.
- 2019 première publication du PNDS, actuellement **en cours de mise à jour**.

- Nous avons fait **ajouter plusieurs paragraphes** comme celui-ci : « Le réseau ville hôpital est à construire, les infirmières /infirmiers disponibles sur un temps long de soins et très spécialisés sont encore aujourd'hui très difficiles à identifier (cf chapitre médico-social). Idéalement, il faudrait qu'un cabinet infirmier soit contacté avant la sortie de la maternité de l'enfant puisse organiser la prise en charge à domicile en lien avec le centre de référence. En effet, il semble important qu'un IDEL (infirmière libérale) intervienne régulièrement au domicile des parents, à un rythme à convenir ensemble pour : • Renouveler les pansements • Evaluer l'état cutané, • Poursuivre l'apprentissage de techniques de pansement et règles d'asepsie • Soutenir moralement les parents et prévenir leur épuisement • Alerter le médecin traitant et/ou le centre de référence en cas de suspicion d'une éventuelle complication. »

Aller plus loin:

- 1 PNDS en cours, un autre **va être mis à jour** avec les nouvelles recommandations 2024. Ce sera la 3ème version. La première a été rédigée en **collaboration**, médecins, pharmaciens et association ; la 2ème version l'association a **relu et rédigé** la partie concernant les patients
- PNDS porte sur les formes non syndromiques, **il faut lancer un travail** sur les formes syndromiques.
- Mais en **attente de la révision** du PNDS ancien.
- PNDS pour une patho en cours de finalisation et discussion avec le CRMR pour un **projet de PNDS** pour une autre mais en attente des AAP de la filière DéfiScience...

Général :

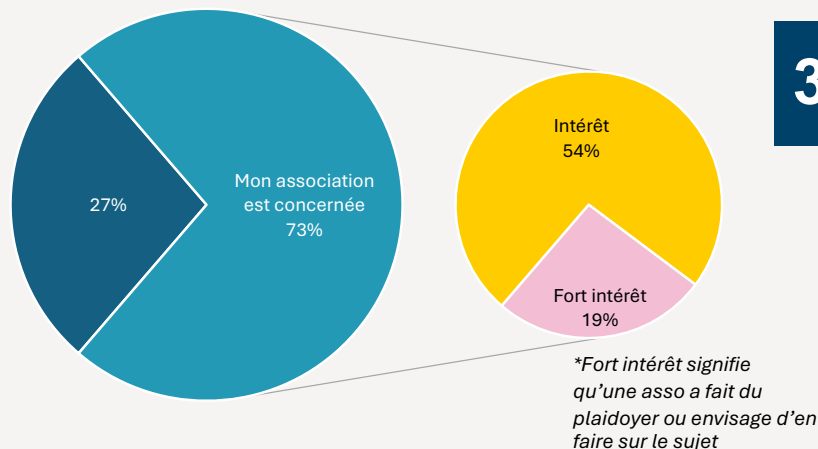
- Le PNDS est **essentiel** car il liste les examens et interventions, traitements à administrer dès les 1ers jours après la naissance pour réduire les atteintes neuro (épilepsie, convulsions,...) et ophtalmo (détachement de rétine,...).
- Nous nous **battons** depuis la création de notre association pour mieux encadrer la prise en charge des malades : la création d'un PNDS est une composante de cet enjeu clé. Je sais qu'un groupe de chirurgiens qui sont amis et travaillent ensemble, sont en train de créer un protocole de soins commun pour le syndrome. Mais ils n'ont aucune envie ou intention de travailler avec notre association ou d'écouter le point de vue des patients. Les chirurgies qu'ils proposent sont les moins lourdes, mais elles ont également un taux d'échec énorme, et ils ont du mal à le reconnaître.
- Nous aimerions vivement la rédaction d'un PNDS courant 2025 concernant notre pathologie. Une de nos **priorités**...



Pratique médicale à distance utilisant les technologies de l'information et de la communication (téléconsultation, télésurveillance médicale, téléassistance médicale...)

Un besoin :

- Dans le cas de **pathologies fatigantes**, qui ne nécessitent pas d'examen clinique, davantage de télémédecine efficace.
- Il est **important** de pouvoir faire de la télémédecine pour les **patients qui habitent loin d'un centre**, qui sont **stables** et qui n'ont **pas besoin d'examen** particulier.
- Pour les **problèmes psychologiques**.
- Permettrait de pouvoir **communiquer ds l'urgence** concernant certains cas particulier et également de réduire l'espacement des RV en présentiel, de **réduire des frais** tant à la société qu'aux concernées, de **réduire les distances** concernant des territoires défavorisés et souvent très défavorisés. Important également avec le médecin traitant via un centre expert.
- À développer pour l'implication des medG pour le **renouvellement de l'ordonnance**, les patients échappent au parcours de soins.
- **Développer** d'avantage de téléconsultations **par Visio plutôt que téléphone**.



31 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

- 11** ont déjà fait du plaidoyer
- 2** comptent poursuivre
- 7** envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Actions/victoires :

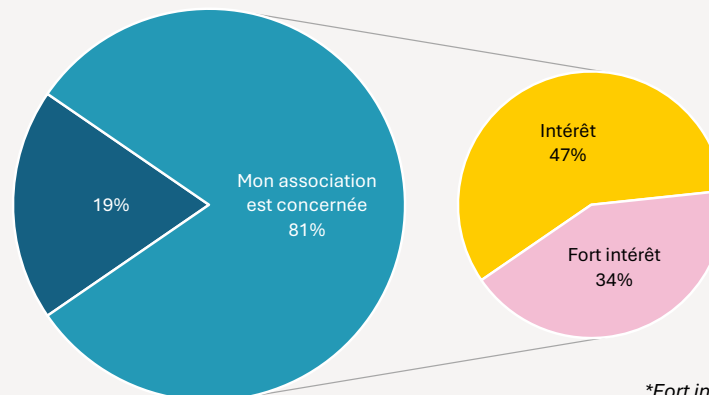
- Mise en place d'une **solution connectée** (Application dédiée) utilisable sur smartphone (Android/ Apple) depuis 10 mois.
- **Consultations à distance** dans notre CRMR.
- Participation aux séances d'**e-ETP** sur la maladie et coconstruction du programme.
- Nous œuvrons dans le cadre d'un **projet de recherche** à la mise en place d'une **télésurveillance** sur certains enfants, leur permettant de rentrer à domicile. Ce programme visera à évaluer l'efficacité médicosociale de la télésurveillance.

Difficultés/Remarques :

- **Difficile**
- Il faudrait se battre pour plus de médecins.
- Cela dépend pour quoi **les patients ont besoin d'êtres humains...** selon les besoins.
- Télémédecine à ce jour **inexistante** dans notre pathologie. Les **connexions réseau** ne le permettent même pas souvent... on envoie des photos de plaies par SMS... l'âge de pierre...
- Ça a ses **limites...** oui entre 2 consultations éloignées.

Constats :

- Nous ne sommes **pas pris en charge correctement** aux urgences. Totale incompétence par manque de connaissances et de formation.
- De **gros problèmes** entre CHU ou les **urgences sont saturées** et le patient reste **sans prise en charge**.
- **Vrai problème** de (re)connaissance des maladies réputées soignées -par la chirurgie- et des handicaps invisibles.
- Comment voulez vous agir au sein des urgences alors qu'il y a des **gens qui meurent dans les couloirs** ? Vous avez vu l'état des urgences et de l'hôpital ?
- Traumatismes sonores à traiter en urgence sinon un handicap s'installe à vie.
- Lorsque nos malades ont d'énormes crises de douleur ou de troubles digestifs, ils sont souvent **mal reçus aux urgences**, car nos maladies ne sont **pas connues ni reconnues**. On les catégorise très facilement comme ayant un trouble anxieux ou une problématique similaire, sans effectuer d'examens de contrôle. Alors que chacun de nos syndromes peut **entraîner des complications** importantes : pyélonéphrite, phlébite ou embolie pulmonaire, occlusion intestinale ou gastroparésie, troubles hépatiques ou pancréatique. Nos maladies sont tellement mal connues que cela n'effleure même pas l'esprit des services d'urgence. Nos malades se retrouvent ainsi souvent en crise aiguë et en souffrance, et en même temps, complètement délaissés et méprisés par le corps médical.
- Nous avons régulièrement des personnes **mal prises en charge aux urgences**. La **dégradation du système de soin** en est sans doute la cause.
- **Difficile** car trop de mobilité au sein des urgences.
- Pour les symptômes et l'orientation.
- Maladie **très mal connue** et donc **difficulté de prise en charge, tâtonnements** lors du passage d'un patient aux urgences.



**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

38 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

22 ont déjà fait du plaidoyer

3 comptent poursuivre

10 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Besoins de dispositifs spécifiques :

- **Nos médecins ne se mettent pas d'accord** sur le port d'une carte d'urgence. Ils préfèrent une **lettre d'urgence personnalisée**, qui dans les faits n'est pas faite.
- Il est toujours difficile d'arriver aux urgences avec une maladie rare même parfois dans un centre de compétence. **Il est donc important que les patients soient identifiés avec les protocoles spécifiques**. Nous avons régulièrement des témoignages de patients mécontents de leur prise en charge aux urgences **quand bien même ils sont dans leur centre de compétence ou de référence**. Gros problème les urgences.
- Manque une **carte d'urgence**, la **filière** travaille dessus. La carte urgence c'est bien mais le **dossier de liaison d'urgence** peut être nécessaire suivant le niveau de la maladie.
- **La carte de prise en charge pour les urgences n'est jamais donnée aux patients, nous aimerions la fournir nous mêmes.**
- Le **kit d'urgence** me semble difficile à mettre en œuvre, car il nécessite que le patient ou ses aidants pensent à le maintenir à jour en y intégrant les derniers documents. La **carte d'urgence**, quant à elle, est un outil facile à utiliser. Il me paraît plus urgent d'en expliquer l'intérêt aux patients, aux aidants et aux soignants, et de la faire connaître. C'est à mon avis une première étape indispensable.
- La **Carte d'urgence** a été sortie du chapeau il y a au moins 4 ans et n'est **toujours pas mise en place** notamment pour les anciens porteurs de malformations. Lorsqu'une petite patiente était scolarisée avec une trachéotomie, le médecin scolaire et la famille ont organisé avec le SAMU un **dossier spécial urgence d'intervention**. Avec le nom et la date de naissance, un **protocole d'intervention** était déclenché.

Dispositifs en place: Carte urgence (13)

- **Distribution d'une carte d'urgence** pour les personnes malades.
- Les familles **disposent d'une carte d'urgence**.
- **Carte urgence**
- Alertes sur des situations critiques avec prises en charge inappropriées qui a abouti à une **carte d'urgence**.
- **Carte Urgence**
- Mise en place d'une **carte d'urgence** avec FILFOIE.

Mais pas suffisant:

- Nous avons déjà une carte d'urgence même si **on peine à les avoir auprès des médecins**.
- Il existe une **carte pour l'une de nos maladies** qui devait être plastifiée et avec QR code mais à ce jour cela n'a pas abouti. Pour une autre maladie, rien n'a été fait.

Idées/initiatives:

- Développement d'une **vidéo** sur "comment accueillir un patient déficient visuel aux urgences".
- L'**association a participé à la création de la carte d'urgence** avec le ministère de la santé (premier et deuxième modèle de carte) ainsi qu'à la **rédaction de la Fiche Urgence d'Orphanet**. De plus, tous les ans, elle **tient un stand lors du congrès des urgences**.
- Participe à la **création des cartes d'urgence**.
- **Confection**, en collaboration avec notre filière, de "**cartes d'urgence**" selon nos principales pathologies.
- Nous envisageons d'initier la rédaction d'un document pour permettre aux familles de **disposer d'éléments à donner aux services d'urgence**.
- Présentation à la **journée scientifique 2024** de la comparaison de la prise en charge aux Urgences entre 2017 et 2024.
- **Mon espace Santé** devrait être davantage utilisé, car peut être **consulté de partout**. tout document papier (ex : carte d'urgence) nécessite de l'avoir sur soi.
- (a) Nous faisons la promotion des **cartes d'urgence**. (b) Nous **défendons l'hôpital public** et ses urgences (communiqué de presse).
- C'est une petite action, mais nous avons un **dépliant qui explique la maladie**. Les familles le remettent en arrivant aux urgences, et nous ont fait des **retours positifs**.
- **REDACTION PNDS**
- Faute de **carte urgence**, développement de flyer pour aider les familles à communiquer avec les soignants aux urgence (avec QR code / code orpha / info sur la maladie), **encouragement à compléter "Mon Espace Santé"** avec toutes les infos importantes.
- Nous avons participé à la fiche Urgence orphanet de notre maladie.
- Création d'un **livret de suivi du patient** dans la maladie de Fabry.

38

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

22 ont déjà fait du plaidoyer

3 comptent poursuivre

10 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Quel(s) type(s) de dispositif(s) vous semble(nt) important(s) ? (77 réponses)

Nombre de mention	Dispositifs
67	La carte d'urgence est une carte nominative qui contient des informations sur le patient et sur sa maladie, destinées aux professionnels de santé et de l'urgence pour améliorer la coordination des soins et d'optimiser la prise en charge du malade en situation d'urgence).
46	Le dossier de liaison d'urgence (DLUDom) est rempli en dehors de la situation d'urgence par le médecin traitant pour améliorer la prise en charge en urgence. Il pourrait contenir des informations sur les maladies rares et pourrait être intégré au dossier médical partagé (DMP).
46	Le « kit d'urgence » est une idée de dispositif rassemblant tous les documents utiles aux équipes d'urgence (carte d'urgence, derniers résultats médicaux, coordonnées du médecin de référence, fiche Orphanet urgences, etc.)
41	Le protocole « patient remarquable » (actuellement en expérimentation) un document de liaison d'urgence (DLU) est rempli par le médecin traitant en dehors de la situation d'urgence. Il est envoyé, avec l'accord du patient, au SAMU/centre 15 pour prendre en compte les spécificités « patients remarquables » lors d'une prise en charge d'urgence.

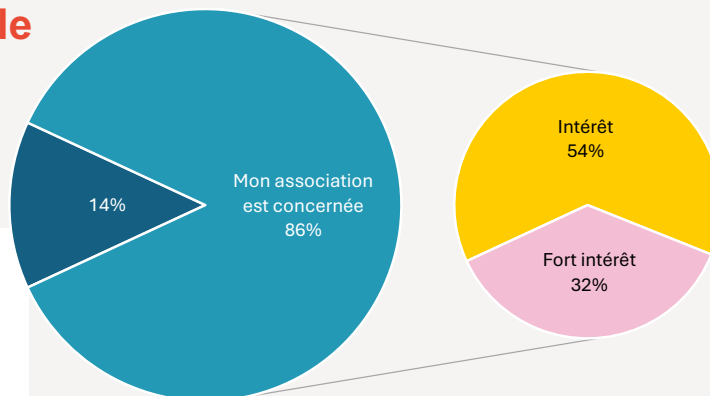
33 Prise en charge locale

(n=94)

(médecine générale/de ville)

Actions :

- **Sensibilisation** des **pédiatres**, **gynécologues** et **dentistes**.
- En cours
- Tient un **stand au Congrès** de médecine générale pour faire connaître les pathologies et les possibilités de prises en charge (listes des centres) etc.
- Mise en place d'une **liste de praticiens** aux niveaux régionaux.
- Interventions en **congrès**, réunions de professionnels.
- Le plaidoyer a consisté à **sensibiliser les médecins généralistes** ou spécialistes de premières lignes à l'errance de diagnostic dont ils sont souvent à l'origine en l'absence de culture du doute.
- Beaucoup de présentiel, **se faire connaître** afin d'être sollicité. Importance majeure de **délégués régionaux** très impliqués.
- **Diffusion** auprès des patient dès qu'il y a un **PNDS**, le résumé pour le généraliste, à imprimer et à transmettre au MG.
- **Intervention dans les DU** plaies et cicat pour faire connaître la maladie.
- **Participation aux rencontre** Normandie pédiatrie.
- Lors de la **sensibilisation aux médecins généralistes**.
- **Carnet de suivi** du patient.



Remarques :

- **Difficultés de liaisons médecin** traitant et services hospitaliers, **manque de généralistes** compétents.
- Mais **les médecins ne connaissent pas**.
- Dans ce cas évitez l'hôpital de Lisieux, seuls les grands centres universitaires et de compétences sont possibles...
- Très **grosse disparité selon le lieu de vie**.
- **Importance** du lien "Ville/hôpital".
- Ceci est un **problème national**, mais il existe une **énorme disparité** au niveau de la prise en charge en fonction des régions, que cela soit au niveau des médecins traitants, des spécialistes ou des experts.
- Le **médecin de ville** peut **surveiller les signes** chez les **enfants**, mais **ne peut pas coordonner la prise en charge**, qui reste spécialisée et hospitalière. En revanche, pour les **adultes**, c'est au **médecin généraliste** qu'on demande de **coordonner la prise en charge**, alors qu'il ne connaît bien souvent pas du tout la maladie.
- **Plus cibler les médecins généralistes** dans le diagnostic et prise en charge dans les maladies rares.
- Très souvent **méconnaissance de la maladie** par les médecins de ville qui peuvent prescrire des médicaments qui peuvent aggraver la pathologie.
- **Difficulté à avoir un médecin de ville** pourtant indispensable pour les patients avec maladies rares voire chroniques.
- **Se décharge** des patients maladies rares en général.

39

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

20 ont déjà fait du plaidoyer

5 comptent poursuivre

10 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Idées/initiatives :

- Incitation des adhérents à **distribuer le PNDS** version complète ou synthèse.
- **Suggestion de porter le sujet au niveau des filières** : Peut-être plus un sujet technique à prendre en charge par les filières (congrès, formation des médecins, PNDS,...) ? / Par filière

« La ville est l'avenir de nos maladies chroniques car le but est de vivre et non de passer nos vies à l'hôpital ! »

« Le suivi du patient revient au MG, qui ne connaît pas la maladie, ses traitements et le lien de causalité avec les effets secondaires qui sont communs à d'autres maladies (insuffisance hypophysaire, déglutition, fatigue permanente, raideur vertébrale post chirurgicale, ...). »

« Nos adhérents doivent faire plus de 1000 kms par an. »

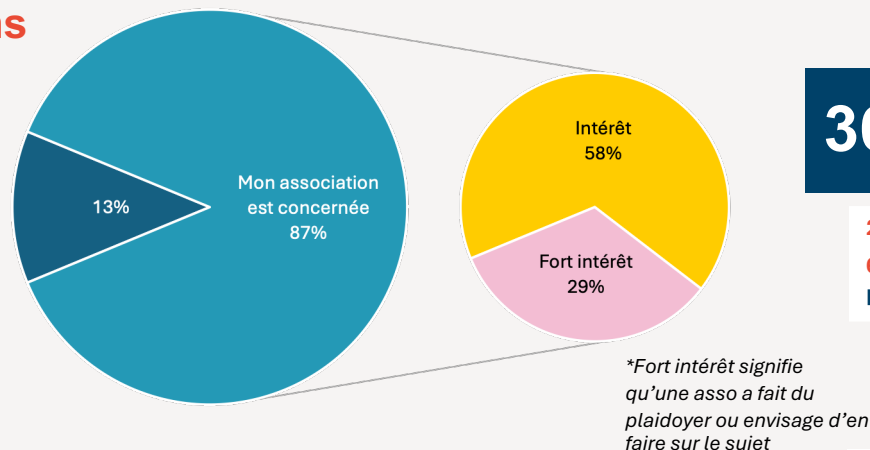
« La question pour notre maladie se pose à deux moments clé du parcours de nos enfants : la sortie de l'hôpital après la naissance et la transition enfant/adulte car les médecins généralistes ne connaissent pas cette maladie essentiellement pédiatrique. »

« Le lien médecine de ville/hôpital n'est pas suffisant. Un médecin confronté pour la 1ère fois à une maladie rare ne sait pas à qui s'adresser. les CdR et FSMR manquent de visibilité avec les moteurs de recherche. »

(pour la bonne expertise maladies rares au bon endroit sur le territoire)

Idées/initiative :

- A déjà **invité des équipes en région à se proposer comme centres de compétence** ou de référence substitutifs et les a accompagnés dans cette démarche.
- Nous avons **édité un bulletin** sur nos centres de compétences (rôle et localisation) La **liste** est également **reprise par notre filière**.
- Nous avons initié la **création de deux consultations pluridisciplinaires** (une à Paris et une à Montpellier) pour une distance pas trop grande pour les familles en sachant que plus de deux n'auraient pas eu de sens compte tenu du nombre de malades concernés.
- **Centraliser semble important**, mais **déléguer en proximité** ce qui peut l'être -> d'où l'importance de coordinateurs de soins.
- **Coordonner les acteurs** du territoire pour **éviter les ruptures de parcours** ou renouer avec des soins.
- L'association **demande qu'il y ait des CRMR** pour notre maladie pulmonaire
- Besoin de lieux **médicalisés de transition** pour prise en charge des patients.
- **Travailler avec labo et filières** pour mettre en place des **affiches et flyers** dans les hôpitaux qui n'ont pas de centre de référence. **Sensibilisation** des ophtalmologues de ville avec des publications dans la revue d'ophtalmologie de ville française. Ancienne collaboration avec un site internet néerlandais qui organise des visio où des médecins experts expliquent à des médecins non experts.



36

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

22 ont déjà fait du plaidoyer

6 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Remarques - :

- En **pédiatrie**, le **maillage est assez serré**. Mais pour les **adultes**, c'est **beaucoup plus complexe** (pour les maladies rares digestives).
- **Très difficile** parce que pratiquement pas de centres de soins ou si rares et pas formés.
- Mieux que la proximité, il faudrait d'abord la **qualité** et son **égalité sur le territoire**.
- Nous n'avons **pas assez de soignants** déjà dans nos établissements.
- **Manque de centres, délais importants** "patients perdus" et **mauvaise considération du patient** médecin mal formé "les douleurs c'est dans la tête"
- **Compliqué** ... il faudrait déjà un bon niveau de compétences...
- Le **délai** des rdvs sont très longs. **Difficulté de la coordination** des soins dans un syndrome complexe. ça peut être fait par un généticien mais beaucoup de généticiens ne font pas de suivi faute de moyens.
- Injections effectuées en milieu hospitalier qui **peine à trouver des moyens** (vacations), des injecteurs, etc... en suffisance = peu de centres = distance pour les patients et RDV plus tardifs que la fréquence indiquée par trimestre.

Remarque + :

- **Bonne structuration de la FAi2R**. De **réels progrès** ces dernières années.
- Nous avons un maillage national déjà conséquent au regard du peu de cas annuels.
- Certaines **zones géographiques étaient lésées**, la **dernière labellisation a permis d'augmenter le nombre de centres**. On constate tout de même une problématique d'interaction avec les DROM-TOM.

« Le maillage territorial est important, mais ce qui compte avant tout, c'est l'expertise médicale. Dans nos maladies rares, cela constitue un réel frein à la proximité avec les centres de soins. L'expertise doit cependant primer sur la proximité géographique. »

« Oui pour le diagnostic mais non pour le traitement et la prise en charge. »

Participation :

- Participation aux **journées portes ouvertes** maladies rares dans certains hôpitaux (AP-HP, Toulouse, ...)
- A participé au projet de **relabellisation** de C MAVEM avec regard sur une proximité de soin (CHU) et DOM TOM.
- **Relabellisation** des centres de référence et compétences.
- Contribution lors de la relabellisation des centres de références pour élargir la possibilité de prise en charge adulte ET infantile sur tout le territoire Information pour les patients sur les centres de référence existants.

« ...nous avons conscience que nous avons des maladies rares, et qu'il ne peut pas y avoir d'experts dans chaque petite ville de France. Mais il est certain qu'il y a une grande marge d'amélioration. »

« ...L'expérience nous a montré que la distance pour la chirurgie n'a jamais été un problème. En revanche, pour la protonthérapie (3 centres en France) les conditions sont assez compliquées pour les patients à qui la SS rembourse un taxi journalier (Strasbourg Paris) au lieu de prendre en charge un hôtel proche du centre de protonthérapie. Situation en train d'évoluer avec le support de l'Institut Curie. »



Le virage ambulatoire représente le passage d'un système centré sur l'hôpital à un système qui fait des médecins (et des équipes de soins primaires constituées autour d'eux), les pivots et les coordonnateurs des parcours entre les structures de ville (cabinets libéraux, maisons et centres de santé) et les établissements hospitaliers, médico-sociaux et sociaux. Cela recouvre aussi le transfert d'activités intrahospitalières de l'hospitalisation conventionnelle vers le secteur ambulatoire hospitalier (hôpitaux de jour, consultations).

Sujets de plaidoyer :

Hospitalisation pour la réadaptation et les **bénéfices d'une réadaptation à domicile** / Sensibilisation à l'intérêt de la réadaptation pour les patients.

Sujet très important lors de la sortie initiale de l'hôpital et lors de la **transition à l'âge adulte**.

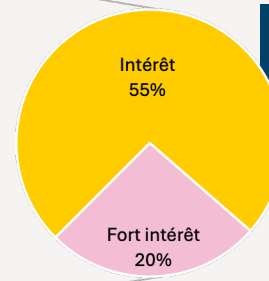
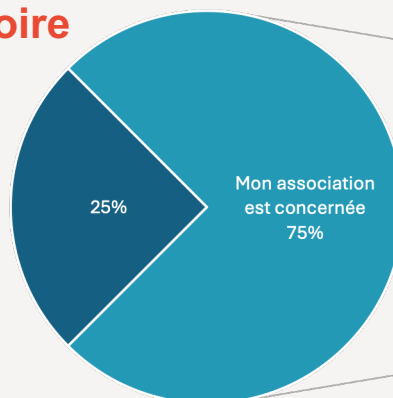
Tant qu'il n'y a pas de PNDS, ce n'est pas du tout adapté / envisageable.

Initiatives/idées :

Développement d'un **modèle de réadaptation à domicile** dans le nord avec pour vocation de former des professionnels qui se déplacent à domicile.

Un **appel téléphonique** spécialiste - généraliste - patient ne serait-il pas un gain de temps et de performance, plutôt que le tout numérique, incompréhensible et que personne ne lit ?

Nous y avons **travaillé et obtenu en région d'excellents résultats** avec des médecins hospitaliers très impliqués ainsi que le médecin traitant : c'est rare et difficile.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

41

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

10 ont déjà fait du plaidoyer

3 comptent poursuivre

8 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Autres acteurs :

Peut être le rôle des **PEMR** !?

Les **CPTS** sont les meilleurs interlocuteurs pour développer ce lien.

Par **filière**.

Outils :

Financement d'un **guide pratique** pour les professionnels sur les personnes déficientes visuelles.

Remarques sur le sujet :

Peu d'infirmières pour réaliser les soins pédiatriques à domicile.

Le lien ville/hôpital est souvent **aléatoire d'une région à l'autre** où le patient doit lui-même coordonner. Souvent des décisions sont prises sans concertation avec l'intéressé(e) ou ses proches (report de rendez-vous, modification de prescription, changement d'équipe, convocation...)

Un **sujet majeur, dysfonctionnel**. Les **généralistes abandonnent** et s'en remettent aux spécialistes, qui effectuent un suivi, et qui traitent les problématiques nouvelles, en remettant des courriers qui n'expliquent pas grand-chose au généraliste qui ne les lit pas.

Fait aussi parti des éléments que nous mettons en avant dans le plaidoyer.

Très difficile (asbh) / **Pas confiance**.



Bonne prise en charge :

- Paradoxalement, la distance des outre-mer n'est **pas forcément un frein** à une très bonne prise en charge.
- Nous avons des **centres en outre mer qui fonctionnent assez bien avec les moyens qu'ils ont** mais du coup, je me dis qu'il serait intéressant pour nous, de souligner cela lors de la présentation de notre plaidoyer.
- Nous avons effectivement des **patients d'Outre-Mer** et aussi un **centre de compétence en Guadeloupe**.
- **Réussites avec la Martinique** et un peu la Réunion, c'est peu...

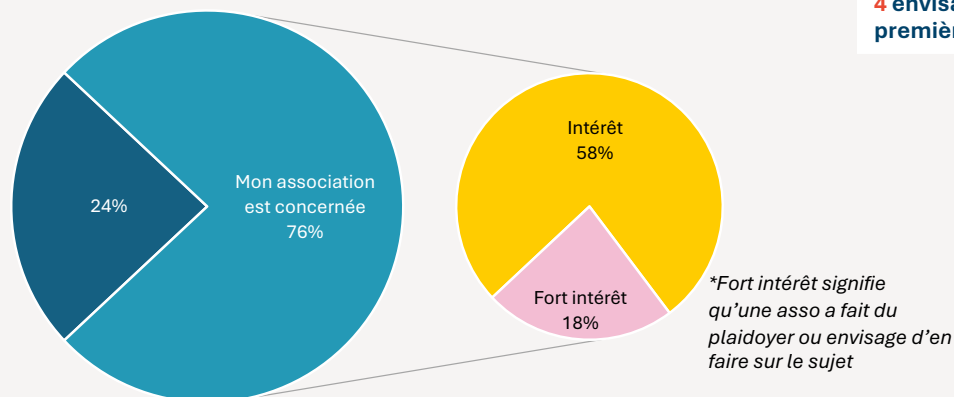
En relation avec les acteurs locaux/asso active pour l'OM :

- **Collaboration** avec acteurs locaux.
- Travail avec la **plateforme d'outre-mer**.
- **Mailing** sur la pathologie, les **événements** aux **centres de référence sur place et coordinateurs**.
- **Plateformes d'expertise**

La distance, un obstacle :

- Nous avons essayé d'aider mais **la distance nous rend la tâche impossible**.
- Les **interactions sont trop limitées**.
- **Très impactés**, délicat pour ne pas que ce soit considéré comme une "balade" en outre mer, on a sûrement à apprendre des territoires.
- **Pas assez de lien** avec les acteurs médicaux d'Outre mer.

« À partir de 2025, **projet triennal** d'accompagnement des patients d'Outremer : **renforcement ou création de structures associatives, renforcement des structures hospitalières** pour une meilleure prise en charge. »



Manque de compétence/prise en charge locales :

- Il y a un **centre de compétence à la Réunion**, mais il y a toujours le problème pour certaines **opérations** en particulier cardiovasculaires d'être **obligé de venir en métropole** pour de telles interventions.
- Plaidoyer entendu lors de la relabelisations du centre de référence mais **pas de neurochirurgiens sur tous les DOM TOM**...et spécialité qui ne peut être remplacé sur le geste lourd comme une craniectomie.
- Les familles ultramarines préfèrent venir en métropole pour une **meilleure qualité de la prise en charge**. Les hôpitaux ultramarins n'ont **pas assez de cas** pour avoir une expertise satisfaisante de la maladie.
- Les patients **viennent en métropole** pour être soignés : les enfants se retrouvent souvent isolés de leur famille (avec un parent resté au domicile, la fratrie, ou d'autres proches).
- **Désertification médicale en OM**, comment prendre en charge ces patients correctement ?
- **Aucun centre de références** dans les outre-mer.

35 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

13 ont déjà fait du plaidoyer

2 comptent poursuivre

4 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Pas de problématique :

- **Pas une situation** qui s'est présentée à ce jour, mais pourrait l'être. Diagnostic, traitement chirurgical et radio serait à étudier.
- Nous n'avons **jamais été confrontés à cette problématique**, mais 2.

Constats :

- Je n'ai pas de patients outre mer mais est ce par défaut de diagnostic ?
- Le sujet de l'Outre-mer est critique pour nous car gros **déficit de connaissances** de la part du corps médical, même si ça commence à s'améliorer.
- Très rare
- De nombreux porteurs de notre maladie à La Réunion.

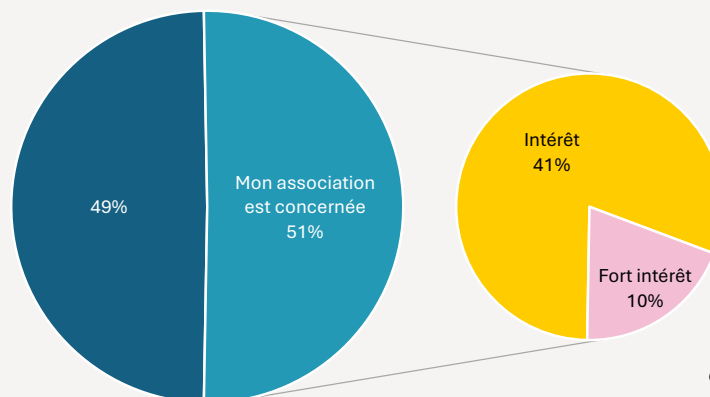


Patients étrangers pour une prise en charge en France :

- **Patients européens non pris en charge** et ne peuvent venir.
- L'association est très souvent sollicitée pour aider à la prise en charge en France de **personnes venant du Maghreb ou d'Afrique**.
- Nous faisons partie d'un **collectif européen** pour l'accès aux soins qui n'existent pas dans certains pays limitrophes !!
- Nous sommes beaucoup sollicités par les personnes **vivant en Afrique du Nord** qui souhaitent **venir faire opérer leur enfant en France**.
- De nombreux **malades d'Afrique du Nord** nous contactent car ils n'ont accès à aucun neurologue qui connaît la maladie dans leur pays d'origine.
- **Inadmissible** de laisser des enfants mourir au delà des frontières sous prétexte d'une situation politique instable notamment avec le Maghreb. Certaines familles se sont vu payer 10 000 euros pour une hospitalisation dans un hôpital spécialisé sur Paris pour un cas rare et grave.

« Ce sujet est intéressant dans le sens où nous n'avons pas de procédure claire sur la marche à suivre. »

« Avec la Belgique francophone grâce à un médecin très impliqué. Bcp, hélas est une affaire de personnes... »



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

26 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

5 ont déjà fait du plaidoyer

4 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Patients français pris en charge à l'étranger :

- **Plaidoyer contre un soin pratiqué à prix d'or à l'étranger** (Barcelone et Italie) sans intérêt pour le patient voir pire.
- Sujet a été **d'actualité dans le passé**, notamment pour les accès à une procédure médicale à Genève plutôt qu'à Paris. À notre connaissance, concerne plutôt des patients âgés, qui ont été traités alors qu'il n'y avait qu'un centre en France (contre 3 aujourd'hui).
- Certains patients partent à l'étranger pour être traité et **ne reviennent pas** (Russie)
- On est loin d'une **coordination des soins** / de la **prise en charge à un niveau international**.
- Suite à une expérience d'un essai clinique à Bruxelles, des frais n'ont pas été remboursé malgré les 2 années de dossiers et de médiateur administratifs auprès du service soins à l'étranger de la CPAM dans le 56.

Harmonisation/travail à l'international :

- Une **harmonisation européenne** pourrait avoir un intérêt majeur.
- Mise en place des **journées internationales** avec visio en traduction simultanée - mise en relation d'équipes médicales pour travailler sur l'**harmonisation de protocoles** (pouvoir compiler les résultats/pays) - aide à la **mise en place d'autres assos à l'étranger** (nous sommes la première et la seule actuellement à l'international).
- **Ambassadeur dans 2 autres pays** pour accompagner sur parcours de soins et de vie.

Pour voyager :

- Nous avons des patients qui **voyagent sous oxygène** et la **prise en charge est parfois catastrophique** alors qu'ils sont en **Europe**. cela ne représente pas une grande proportion.
- L'accès aux soins n'existe pas dans certains pays limitrophes, si nos patients veulent voyager à l'étranger, ils ne peuvent pas.
- Oui pour une **continuité des soins**.

L'éducation thérapeutique du patient est un processus continu, dont le but est d'aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique (connaissances, savoir-faire et savoir-être).

EXPÉRIENCES

Formation : patients partenaires

formateurs; lancement formation patient & parent partenaire / soignant sur l'ETP (DIU) financé par l'asso ; présidente de l'asso **formée 40h**, attente PNDS pour s'impliquer ; membre de l'association formés à l'ETP.

Grande expérience (plusieurs programmes) : **7 associations**

Création, Mise en place : **7 associations**

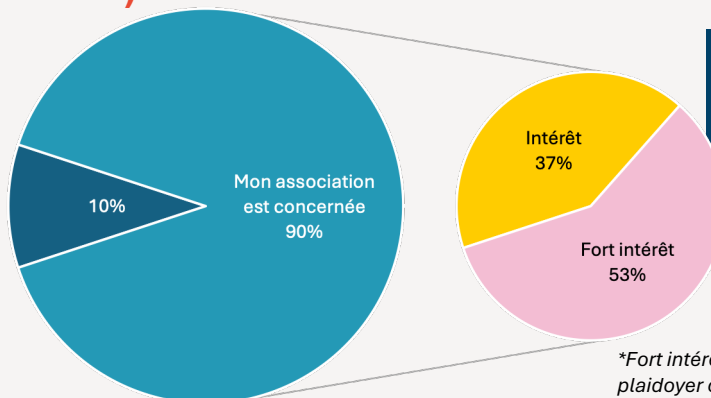
En cours de développement : **3 associations**

Animation : **3 associations**

ETP existant mais pas de précisions sur l'implication de l'asso : **2 associations**

Idées/initiatives :

- Plusieurs **vidéos éducatives** faites en collaboration avec Fimarad.
- Nous avons une bénévole en **formation de DU** à la Sorbonne.
- ETP devrait pouvoir avoir un **tronc commun** (selon type de maladie rare) et une **partie spécifique liée au traitement et effets secondaires/ séquelles**. L'asso travaille sur l'ETP par étape.
- Plusieurs membres de l'association ont **participé à des formations ETP** sur une année.
- **Participation de représentants de l'association au programme d'ETP** du centre de référence.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

23

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

38 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

14 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Constats :

- **Indispensable** dans nos maladies.
- **Important**, délicat selon les cas et âges, à développer.
- Par **manque de moyen** les ETP ne se développent pas dans tous nos centres. Pour certains, cela **fonctionne très bien** car, ils sont le **temps**, le **personnel** et les **locaux**. Pour d'autres, il n'y en a pas. Encore une fois, grosse **inégalité territoriale**.
- Nous ne **connaissons pas les programmes** existants, ni comment nous y impliquer.
- **Implications** des associations dans la **construction** et la **coanimation** des programmes d'ETP mais cela **nécessite d'être formé à l'ETP**.
- Ce n'est pas que nous ne soyons pas concernés, mais plutôt que "**le nombre de patients est trop faible** pour financer de manière pérenne un programme d'ETP" (citation d'un PNDS)
- Avons un programme avec le CR, à développer, mais **peu de temps** ou **de moyens** et les acteurs du CR font du bénévolat !!!
- Pas du tout impliquée, **centre pas pour la coconstruction**. Se base sur la SEP plus courante où les gens ne viennent pas.
- Problème de **temporalité**, la plus part de nos

patients n'ont **pas accès à l'ETP**. Favoriser les **e-ETP** pourraient être une alternative facilitatrice.

- L'enjeu majeur pour nous serait d'avoir des **programmes nationaux** car **trop peu de patients et trop de lourdeurs** pour monter un dossier et **faire vivre le programme**. (eETP national en réflexion avec notre FSMR).

Une pratique à faire évoluer :

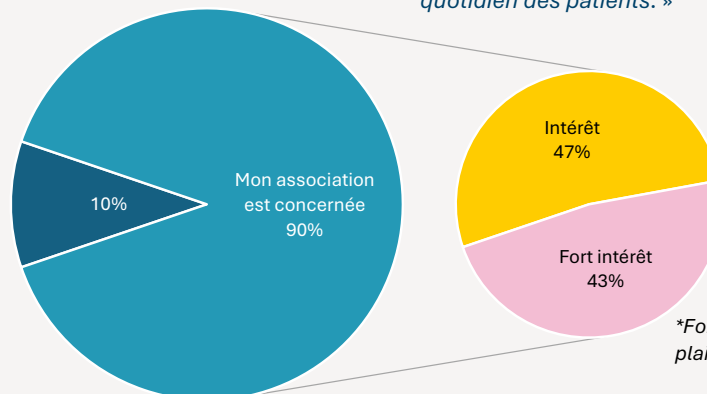
- ETP à transformer, **trop d'exigences, trop scolaires**, ne convient pas à tous.
- Mise en place d'ETP dans les **centres références** et **centres de compétences**. **Trop peu de malades** y participent. La **dénomination d'"éducation thérapeutique"** peut faire peur. A renommer ?
- **Je n'aime pas du tout le terme éducation** : on ne s'adresse pas à des enfants c'est infantilisant, plutôt information et encouragement à comprendre connaître et gérer leur maladie qu'ils sont les seuls à ressentir, définir leurs besoins. Je rejette totalement le mot éducation des patients. En plus cela ne s'oblige pas il faut que la demande vienne du patient.

L'éducation thérapeutique du patient est un processus continu, dont le but est d'aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique (connaissances, savoir-faire et savoir-être).

Une pratique utile :

- **Vital** pour soulager, **aider** ou **suppléer** le patient.
- L'éducation thérapeutique des parents est **une des actions phares de l'association**.
- **Information** et les **sensibiliser** à **prendre en compte** le ressenti et les besoins du patient. On n'a pas affaire à des enfants. Le personnel concerné et curieux.
- Très important en psychiatrie **d'aider les aidants à mieux comprendre leurs proches**, souvent aussi de leur apprendre à coacher leur proche entre 2 séances ou après la fin de la session.
- Il est **essentiel** que les programmes ETP **s'adresse aux aidants, notamment en pédiatrie** et plus particulièrement quand la maladie touche les enfants très jeunes ou dès la naissance.
- **Pour un meilleur accompagnement du patient** par son entourage, ses aidants, etc.
- Trachéotomie pour exemple : **besoin de formations concrètes pour les aidants**. J'ai formé moi même les intervenants auprès de ma fille (AVS, IDE, AESH...)

« Il est **important** de prendre en compte les aidants qui sans eux modifieraient le quotidien des patients. »



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

23

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

23 ont déjà fait du plaidoyer

2 comptent poursuivre

18 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Asso formées/impliquées :

- **Plusieurs membres** de l'asso ont participé à des formations ETP sur une année.
- À participé à un programme ETP **parents et fratrie** (pas encore en cours) mis en place à notre demande.
- L'association est très impliquée dans l'ETP. **Elle a lancé une formation patient & parent partenaire / soignant** sur ce sujet (**DIU**) qu'elle finance.
- **Formation des bénévoles** sur l'ETP.
- **Participation de l'association** à plusieurs programmes.
- **Communication sur les formations** parents-experts.
- L'asso est **intervenue très activement** dans l'**élaboration de programmes** d'ETP, mais ne participe pas encore aux ateliers... Des freins à lever ?
- Nous prévoyons de **développer des ateliers pour les aidants**.
- Quelques **balbutiements** avec constitution d'un **groupe d'aidants**.
- **Réunions** d'informations, **séjours** de bonnes pratiques pour vivre avec son conjoint ou enfant ayant la maladie. Activités physiques adaptées + en visio.

Les aidants inclus au côté des patients :

- Les **aidants sont inclus** dans notre programme.
- L'ETP pour nos maladies rassemblaient patients et **aidants (car ils sont peu nombreux)**.
- Les ETP que nous avons mis en place **prennent en considération les aidants**.
- ETP mis en place pour les enfants **avec leurs parents**, ou pour les ados ou adultes, touchés ou aidants.
- Nous **impliquons les familles et aidants**, l'aidant étant majoritairement un membre proche et de la famille, plus difficile de toucher un aidant professionnel extérieur.
- **Occasionnel**

Autre : Une étude mondiale (avec fort tropisme US mais participants français) sur les patients et aidants montre que seuls 5% des patients se souviennent avoir reçu un plan post traitement (examens cliniques réguliers, bilans sanguins, imagerie, ...) et 52% des aidants estiment avec pu communiquer correctement avec les médecins sur le traitement et l'après. Réflexion en cours au niveau du Bureau de l'asso sur des solutions de médecine intégrative, qui placement le patient au cœur de son parcours.

e-ETP

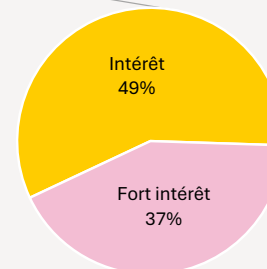
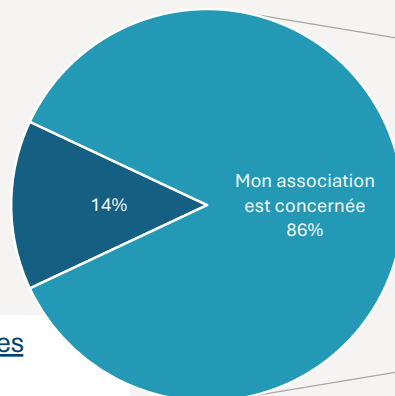
On parle d'e-ETP, aussi appelé ETP à distance, lorsqu'un atelier/module d'ETP est réalisé en ligne en visioconférence (individuel ou collectif) et/ou avec d'autres outils digitaux.

Une solution face à l'isolement géographique entre les malades et les centres, à la fatigue :

- Pour les personnes **habitant loin des centres** et trop fatigué pour faire la route, il est important de développer l'e-ETP. En tout cas pour nos patients, c'est très important, d'après les IDE des centres.
- Permettrait un accès au patient/ aidant, **quelle que soit sa localisation**. Mettrait le patient au cœur de son parcours médical.
- En cours : en partenariat avec notre centre de référence, nous mettons en place des ateliers ETP en visio, **accessibles à chacun quel que soit son lieu de résidence**.
- Nous pratiquons nos ETP en visio. La lourdeur de la maladie engendrerait une **exclusion de trop nombreux patients pour qui les déplacements sont très contraignants**.
- Nécessité du fait de la **dispersion** et de la rareté des patients **sur l'ensemble de la France et en Outre-Mer**.

Des asso avec de l'expérience :

- Notre programme est actuellement **100% dématérialisé**.
- Plusieurs membres de l'asso **ont participé** à des formations e-ETP sur une année.
- Le sujet a été discuté en CoDir et CoPil de la filière. L'asso fait également partie du GT dédié au sein de la filière (Filfoie). Des programmes d'ETP sont **en cours de digitalisation**.
- La plupart de nos ateliers sont **déclinés en visio**.
- **En préparation**.
- Réflexion sur développement programme ETP **en cours** pour faciliter sa dispense.
- Premier programme d'e-ETP **coconstruit et animé**.
- **Existe déjà** dans notre maladie.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

« *Très probablement modules communs cross maladies rares.* »

« *Indispensable lorsque la pathologie ou ses conséquences empêchent l'accès à la connaissance pour les patients.* »

(n=93)

26

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

17 ont déjà fait du plaidoyer

17 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Avis présentiel/distanciel :

- **Il faut le faire à distance.**
- Le **présentiel** est tellement **mieux**. Le tout **distanciel** c'est **bof**. Le **mixte** présentiel/distanciel c'est **OK**.
- Nous avons déjà testé. L'**hybride** (présentiel et distanciel) **ne fonctionne pas**, ou pourrait fonctionner mais avec des **moyens humains et techniques conséquents**.

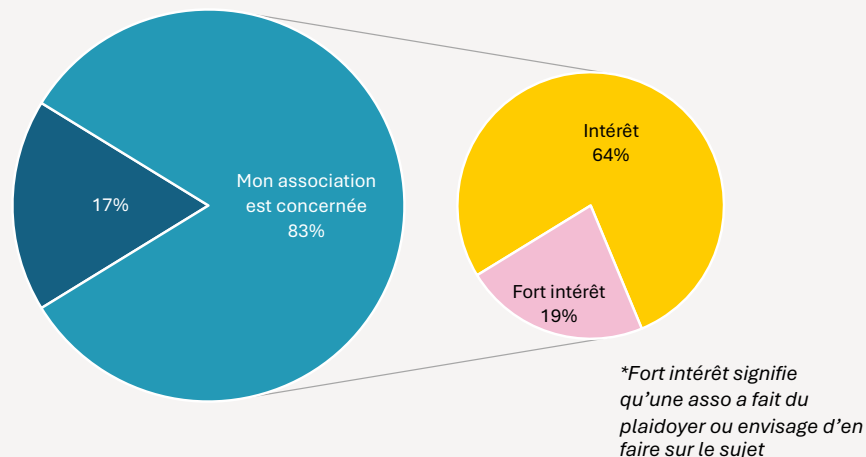
Une fausse bonne idée, pas adaptée à toutes les maladies rares/handicaps :

- Dans un syndrome comme le notre, où les patients ont des difficultés de relations sociales et ne comprennent pas tout, l'e-ETP paraît **compliquée**.
- Absolument **pas convaincu**.
- Essai **peu concluant**. Les participants préfèrent être en présentiel.

D'autres modalités de soutien :

- Si **conférences** il faut **proposer à ceux qui le veulent**.
- **Groupe de parole** sur le sujet avec les personnes souffrantes.
- (a) **Réunions d'information** en visio, (b) **Activités physiques adaptées** en visio chaque semaine.
- J'ai développé un **atelier d'auto-massage** que je n'ai pas diffusé.

La prise de décision partagée en santé est une pratique médicale qui consiste à établir un échange entre le malade et son médecin pour arriver à une décision commune.



35 associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

13 ont déjà fait du plaidoyer
4 comptent poursuivre
5 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Pour la PDP ! :

- **Obligatoire** pour les droits du patient et l'acceptation de la pathologie.
- **Essentielle !**

Pour des médecins formés à la PDP :

- Si le médecin est **suffisamment formé**.
- Mobilisation sur le sujet de la participation à la décision médicale pour les enfants. Réflexion sur une **formation à destination des PS** pour encourager cette pratique (et encourager de façon plus générale la démocratie en santé des enfants).

Connaissance de la PDP :

- C'est une **pratique courante et ancienne** dans nos pathologies.
- **Mise en place** avec certains médecins.
- C'est le **cœur de notre politique** : faire du malade le décisionnaire final afin qu'il apprivoise au mieux sa maladie, en allant encore plus loin que la décision partagée, c'est lui qui doit être le décisionnaire final.
- **Plus ou moins effectif** selon les équipes médicales.
- Participe à des **commissions et comités orientés** sur ce sujet délicat...
- On utilise la maladie rare pour que la décision repose sur le médecin spécialiste, qu'on voit peu. **Pas de PDP** donc rechute car décision pas partagée. Et les autres comorbidités, grossesse, handicap, pas d'écoute des symptômes liés aux traitements...
- Participation à une **étude sur ce sujet**.
- Elaboration d'une fiche mémo pour aider le patient à **préparer sa consultation** en lien avec les éléments clés de sa maladie.

« Loi bioéthique, pour la décision d'opérer les petites filles, la parole des parents n'est pas prise en compte. »

Possible méconnaissance de la PDP :

- A ce jour, aucune remontée démontrant que la décision n'était pas commune.
- En priorité, respecter la volonté du malade encore faut-il s'y intéresser... le pouvoir vertical du sachant en blouse blanche aujourd'hui est mal vécu. Un dialogue est indispensable.
- Mise en place de fiche patient remarquable, décision collégiale.



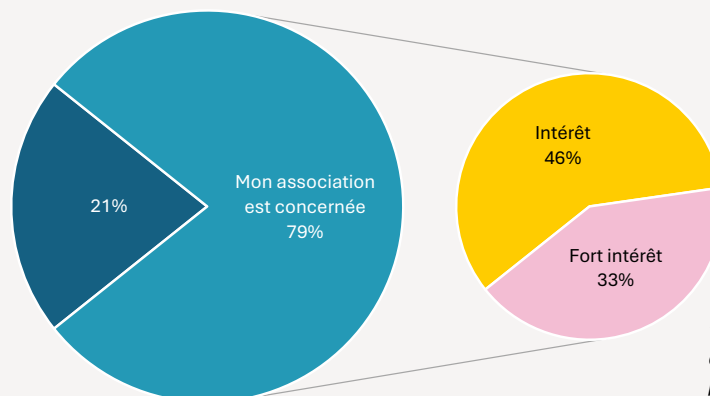
La transition correspond à la période de passage d'une prise en charge pédiatrique vers une prise en charge adulte pour de jeunes patients atteints d'une maladie rare ou chronique.

Constats :

- **Particulièrement compliquée** lorsque la prise en charge est multidisciplinaire.
 - Le **passage** des services pédiatriques aux services adulte **sont difficiles**, car **les services adultes n'ont pas l'habitude de raisonner multi-pathologies**.
 - Ne pas oublier la **transition vers le grand âge**.
 - **Mais quel âge ?** Pourquoi passer en suivi adulte pour des patients qui ne deviennent pas adultes ?
 - Importance de la **collaboration** (pas toujours simple !) entre les CRMR.
 - C'est important de **commencer tôt à parler de cette transition**.
- Positif** - Le suivi est fait dans les différents centre **aussi bien pour les enfants** que pour les adultes.

Une problématique :

- **Très difficile** sans autre soutien.
- **Trop peu de centres adultes** pour les maladies métaboliques. Les patients adultes ne veulent pas consulter en pédiatrie.
- Le **diagnostic** pour un jeune est **dévastateur** psychologiquement.
- **Peu de transition fluide** à l'heure actuelle, les spécialistes de la prise en charge pédiatrique et de la prise en charge adulte **échangeant très peu entre eux**.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

30

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

- 23** ont déjà fait du plaidoyer
- 9** comptent poursuivre
- 9** envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Une thématique d'action/participation associative :

- En 2023, nous avons organisé ce thème lors de notre **journée nationale d'information**.
- Déjà engagée dans notre association **depuis 2016**. La médecine permet aux enfants de grandir maintenant c'est donc un sujet prioritaire.
- Dans le cadre de **groupe de travail** au sein d'une **filière**.
- Nous mettons en place un **groupe jeune adulte** afin de **faciliter** pour une part, faible mais qui existe, de passage de la pédiatrie au réseau adulte.
- Ce sujet fait partie des **sujets prioritaires**, comme **relayé par notre filière FIMATHO**. Notre **maladie est essentiellement pédiatrique** et les médecins généralistes ne sont pas habitués à sa prise en charge, d'autant plus que de plus en plus d'enfants survivent et peuvent avoir des séquelles encore inconnues.
- Plaidoyer **via notre filière** de santé.
- **Sujet majeur** pour l'association. Participation chaque année au **DIU endocrinologie et métabolisme de la transition**. Une **enquête** du GT "support des associations" a été lancée début janvier avec 3 questionnaires.
- (a) L'asso fait partie du **GT** au sein de la **filière** (Filfoie). (b)

L'asso a rejoint le GT **Transition d'un ERN** et interviendra très prochainement sur ce sujet lors d'un congrès. (c) Des **documents** ont été réalisés avec les pédiatres et les spécialistes des services adultes, portant spécifiquement sur la transition dans certaines maladies, grâce au soutien financier d'un laboratoire pharmaceutique.

- Travaillé avec les centres de réf, les **filières**, SMR, le loco régional.
- **État des lieux, fiche Falc**, à l'**ordre du jour** de la prochaine **journée internationale** autour du gène de notre maladie.
- **Présence** systématique de nos patients formés à l'**ETP** sur les **journées Transition** organisées par les hôpitaux.
- **Financement de matériel**, d'**outils** ou création de **jeux** pour animer ces journées ou pour les promouvoir (vidéo de promotion des journées Transition).
- En cours avec FILFOIE, **atelier de travail** sur la transition.
- **Par filière**.
- Sujet traité par la **filière**.
- Et une compétence des filières. Sont mentionnées : Filfoie, FIMATHO, FILNEMUS, BRAIN TEAM.

Refus d'ALD ou maladie non listée :

- Certaines de nos maladies qui sont identifiées à la biopsie ne posent en général pas de problème pour l'ALD, mais d'autres, qui se **diagnostiquent cliniquement, donne lieu à des refus d'ALD, même si la demande émane du centre de référence.** Ce dernier cas devrait être impossible...
- ODJ 2025 car pas dans la liste des ALD et donc patients à qui on **refuse** l'ALD.
- Beaucoup de patients n'arrivent pas à obtenir l'ALD. Beaucoup font le choix de ne pas être suivi pour raisons financières malgré le risque vital conscient pour eux.
- Nous avons réalisé une **enquête** sur ce point car nos pathologies ne ont pas reprises sur la liste ALD30.
- Plusieurs **refus** d'ALD pour des patients avec nos maladies.
- Nos maladies ne permettent pas d'obtenir des ALD dans toutes les régions, **en fonction du degré de connaissances des équipes médicales.**
- L'association demande que la maladie soit considérée en ALD.

L'asso en soutien de procédures :

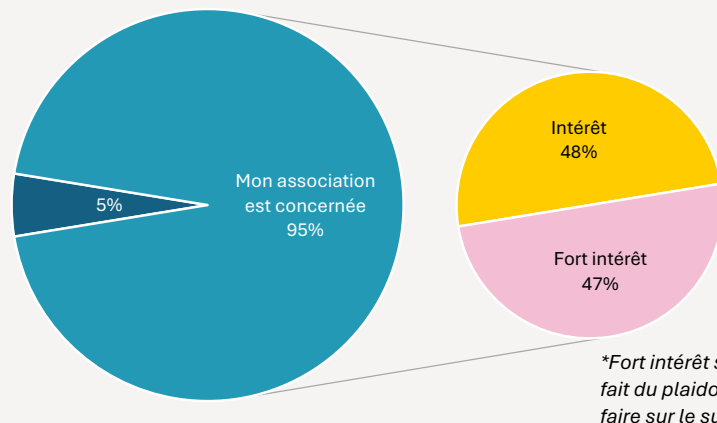
- **Recours** pour certains malades, lettre et courriers de soutien dans les démarches des malades.
- L'association est encore trop souvent **sollicitée** car certains centres de sécurité sociale refusent les demandes en ALD. Nous **conseillons** de faire refaire la demande en motivant la demande en s'appuyant sur le **PNDS**.
- Individuellement auprès de la SS.
- Courrier de **recours**; indication des **ressources disponibles** à joindre à leur dossier (PNDS, fiche orphane, dossier Handicap).
- Rédaction dans le **PNDS** pour impulser le droit de cette demande.
- **Accompagnement** des familles pour accéder au renouvellement de l'ALD si nécessaire (via **PNDS**).
- Aide personnalisée lorsque nécessaire.

Inégalités :

- Parfois très difficile à obtenir **en fonction des régions.**
- L'ALD est un sujet qu'il faudrait **harmoniser** afin de ne plus avoir de **différentiation territoriale.**

Points négatifs :

- **Incompétence** des MDPH quant à juger quel patient peut guérir ou non.
- **Défense** des ALD.
- Les ALD sont **régulièrement réinterrogées** et font l'objet de tentatives de limitation en matière de prise en charge. C'est malheureusement un plaidoyer défensif qu'il faut faire régulièrement.
- La reconnaissance en ALD ne pose pas de difficulté en pédiatrie dans nos maladies, mais la prise en charge de certains soins, bien que listés (comme la psychomotricité), n'est pas possible concrètement. Le reste à charge des soins pour les familles peut donc être important.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

40 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

33 ont déjà fait du plaidoyer

6 comptent poursuivre

13 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

« Nous avons fait une enquête sur l'ALD qui montre des disparités entre maladies et que les causes des refus actuels sont plus liées aux méconnaissances des médecins chargés de rédiger les demandes d'ALD et celle des patients que les refus administratifs. Par contre le danger grandit de restreindre de plus en plus l'accès à l'ALD aux maladies chroniques incurables avec des arguments que l'on peut résumer : "pas d'ALD parce que vous n'êtes pas assez malade, revenez lorsque vous le serez plus", ce qui est contraire à l'esprit même de la médecine .

Ce sujet devrait être abordé au fond au niveau national, via; entre autre, l'Alliance, car le système mis en place au moment de la mise en place à l'origine de la SS est rogné sans débat parlementaire et en catimini : il est dévoyé hypocritement par des technocrates obnubilés par les économies à réaliser tout en maintenant le système pour les pathologies les plus visibles et les plus médiatisées afin de réduire l'accès aux autres de façon très inégalitaire. C'est un sujet très grave et de grande importance pas assez connu. »

« Notre maladie est une ALD hors liste. Malheureusement certaines caisses de sécurité sociale font encore de la résistance. Nous avons fait insérer cette information dans le PNDS afin d'aider l'argumentation des familles. »

Victoires ou points positifs :

- Pour notre maladie, la dimension ALD est **bien expliquée et mise en œuvre.** Aucune remontée patient en contradiction à ce jour.
- Obtenu l'**inscription de l'une de nos maladies dans les ALD 30** lors d'un décret.
- Actuellement, pas de souci, le diagnostic de la maladie conduit bien à une **classification** en ALD.
- Complètement concerné au quotidien car maladie **reconnue** ALD30.
- Pas un sujet "chaud" quelques exceptions de **refus mais qui rentrent vite dans l'ordre.**

Remarques :

- Très important pour ne pas avancer les frais et en général les dépassements d'honoraires ne sont pas appliqués. Par contre, dans un syndrome avec prise en charge **multidisciplinaire** il est important de ne pas avoir une **ALD trop restrictive.**
- Sujet plus difficile et délicat qu'il n'y paraît, nécessitant des **liens avec les caisses régionales** etc.
- ALD à conserver absolument !
- ALD à vie pour les maladies rares
- Envisage un plaidoyer sur la prise en charge des vaccins notamment pour les greffés (grippe, pneumocoques...)

MDPH/MDA

(maison départementale des personnes handicapées/maison de l'autonomie)

Constats, inégalités, problèmes, dysfonctionnements...

- Clairement il y a **vraiment trop d'inégalités** entre les MDPH...les malades s'installent parfois dans des départements en fonction des "justesses" des MDPH (qui se partagent sur des groupes Facebook par exemple), ça va trop loin...

- **Gros problèmes** (MDPH 92 et MDPH 95)
- Pour notre part, les **médecins compétents ne sont pas entendus** et leurs certificats non considérés
- Ça **dépend des régions**
- **Disparités...**

- **Insupportable** ils refusent le stationnement à des patients (officier...) qui ne peuvent presque plus marcher. Démarches interminables robotisées délais insupportables, questionnaires ridicules avec des pages et des pages, ils attendent d'accorder le stationnement quand les gens sont atteints à 80% bref quand ils ne peuvent plus sortir de chez eux. Un scandale, un obstacle épuisant de plus pour les patients.

- **Forte disparité de territoire, mauvaise connaissance des maladies rares** avec maladie et leurs spécificités dans les MDPH.

- **L'hétérogénéité des réponses** (délai et contenu de la réponse) est un **sujet majeur**.

- Le dossier de demande AAH a été **conçu pour faciliter le travail des salariés des MDPH, pas celui des patients**, car le même dossier doit être rempli pour toutes les demandes (AEEH, AAH,...) en cochant les thèmes adéquats et pertinents.

- **Demande de reconnaissance de nos handicaps invisibles.**

- Dossiers **longs à être traités**. Aides souvent **insuffisantes**.

- Complètement **concernés**.

- Des mdph ne **connaissent pas** le Syndrome et minimisent cette maladie.

Plaidoyer :

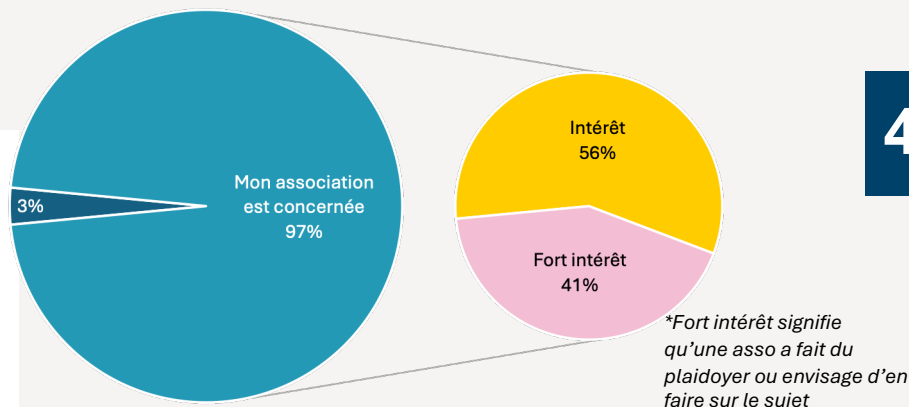
- Plaidoyer en **concertation** avec les autres associations de **FIMARAD**.

- **Difficulté de porter un plaidoyer national avec tant de disparités** mais contact élu départemental pour maintien de la prise en charge des transports en taxi.

- **Sensibilisation** via la Fédération Française de la Peau. Mise en place "formulaire peau".

- Via le **site Internet de l'association**.

- Participation à la **rédaction de la loi 2005** - droit à compensation.



Idées/solutions/actions :

POUR UN SYSTÈME NATIONAL :

- MILITE CONTRE LES MDPH. **Ce système devrait être national** avec une **obligation de résultat** sur les premières demandes et une refonte totale de l'arbre décisionnaire.
- Réduire les inégalités territoriales, **décision nationale** serait idéale.)
- **Prise en charge nationale** pour une homogénéité.
- Il serait nécessaire de mettre en place un **système national**, car, selon les ARS, les décisions de la MDPH varient considérablement d'une région à l'autre.

POUR LE DÉVELOPPEMENT DE RESSOURCES :

- Nous envisageons de **rédiger des documents pour faciliter les démarches** des familles. Démarches complexes dans le cadre d'une maladie à plusieurs pathologies et évolutive.
- **Dossier sup** avec Brain-Team, informer ces organismes.
- **Courrier de recours**; indication des **ressources disponibles** à joindre à leur dossier (PNDS, fiche orphane, dossier Handicap).

POUR UN SOUTIEN ADMINISTRATIF/ASSISTANCE SOCIALE :

- **Simplification, pérennisation**, accès aux documents (en version numérique et avec la protection des données). **Implication de la filière** sur les problématiques liées à la perte de vue et d'ouïe pour la mise en place de **coordonnateurs de parcours**.
- Recours pour certains malades, **lettre et courriers de soutien de l'association** dans les démarches des malades.
- Comme pour l'ALD, on conseille que **le dossier médical soit rempli par le médecin** avec la personne concernée, en expliquant bien les troubles que leur procure leur pathologie et les mesures à prendre. De plus nous avons une **assistante sociale** que nous rémunérons et qui peut aider les familles.
- **Soutien** par l'association notamment en cas de **recours amiable ou pour conseils** / dossier MDPH.
- Idéalement, nous aimerions pouvoir **mettre en place dans les années à venir une permanence** pour aider les malades dans leurs démarches administratives, bien que d'autres ressources existent déjà sur le territoire.
- Nous constatons une recrudescence des **sollicitations pour une aide au remplissage des dossiers**. Nous avons une personne dans l'association qui s'occupe spécifiquement de ces demandes.
- Nous faisons plus de **l'accompagnement individuel** que du plaidoyer. Le besoin est surtout pour des familles perdues, qui ont des difficultés à comprendre les objectifs, à effectuer une synthèse de leurs problématiques quotidiennes, voire qui ont des difficultés à rédiger. Besoin d'**assistantes sociales** ?

(n=99)

48

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

29 ont déjà fait du plaidoyer :

8 comptent poursuivre

12 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

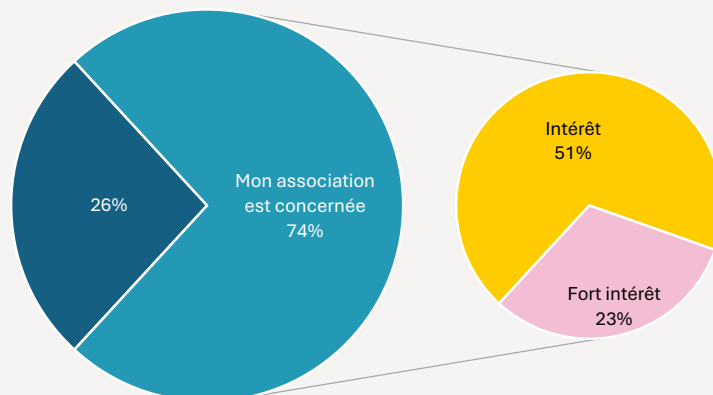
« Il est nécessaire que les **équipes pluridisciplinaires soient mieux formées aux particularités des maladies rares** notamment en matière de conséquences sur la qualité de vie des malades / personnes handicapées. Les maladies invalidantes ont été reconnues par la loi de 2005 comme pouvant être à l'origine d'un handicap. Force est de constater que, pour beaucoup de maladies rares, cela n'a pas beaucoup changé en termes de compensation des conséquences du handicap (PCH non accessible en raison des critères réglementaires posés pour l'éligibilité et de panier d'aides mobilisable). »

« Dimension handicap peut être forte en fonction de la localisation de la tumeur et des résultats des traitements. Patient laissé à lui même pour ce parcours du combattant. Certains centres renvoient les patients vers l'association qui n'est pas, à ce jour, outillée. Nous "avons la chance" d'avoir une patiente qui est assistante sociale. Nous lui avons demandé de l'aide pour monter un module d'information sur la dimension handicap et dossier MDPH. »

« **Travailler avec les médecins et assistantes sociales MDPH** les mettre également en lien avec les centres de référence etc cela suppose plus de disponibilité à dégager pour les professionnels mais donne d'excellents résultats avec le concours de l'association. »

« Rédaction dans le PNDS pour impulser les droits MDPH. »

Allocation Journalière de
Présence Parentale (AJPP),
Allocation d'Éducation de
l'Enfant Handicapé (AEEH),
Prestation de Compensation
du Handicap (PCH)...



*Fort intérêt signifie
qu'une asso a fait du
plaidoyer ou envisage d'en
faire sur le sujet

39 associations pensent que le sujet
devrait être **porté au niveau de**
l'Alliance Maladies Rares

16 ont déjà fait du plaidoyer

9 envisagent d'en faire à l'avenir

Asso en soutien :

- **Recours** pour certains malades, **lettre et courriers de soutien** dans les démarches des malades.
- Si besoin **un membre du bureau** de l'association peut **se déplacer** pour accompagner la famille lors d'un **recours** déposé pour des **refus de prise en charge** ou des prises en charge incomplètes. Depuis 6 ans environ nous proposons l'**aide d'une assistante sociale**. De plus nous avons toujours un **atelier droits sociaux** lors de notre rencontre annuelle.
- **Information sur les droits et prestations** ainsi que les aménagements possibles.

Idées/initiative plaidoyer :

- À faire au **niveau de France Asso Santé**.
- Nous menons des **actions de plaidoyer**, en collaboration avec le COFRADE, et militons pour la mise en place d'un arrêt de travail pour les parents d'enfants atteints de maladies graves.
- **Alléger les dossiers** et **allonger la durée** des prestations, **repousser les échéances** de renouvellement...
- **Difficile de faire du plaidoyer sans comprendre l'écosystème**.
- Rédaction dans le **PNDS** pour impulser le droit de cette demande.

Des points positifs :

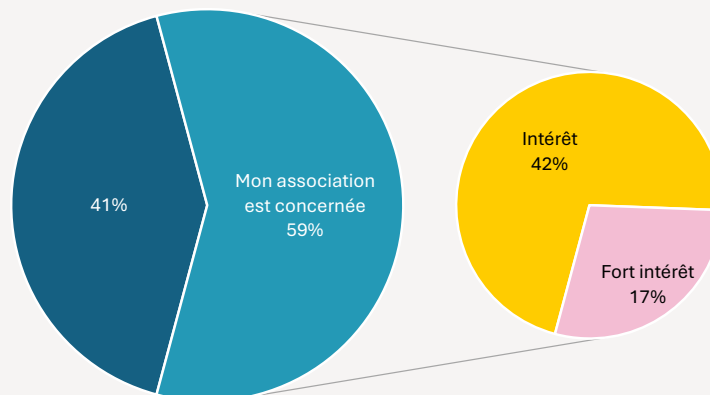
- Nous sommes **très heureux des avancées récentes** sur le **déplafonnement de l'AJPP** ou le **congé paternité** pour enfant hospitalisé à la naissance. Il y a encore des choses à faire, mais c'est déjà beaucoup mieux.

Des points négatifs :

- **Forte disparité sur le territoire** pour l'AEEH, **prestation de compensation** pour les prises en charge **non remboursées** (psychomotricité, psychologues, neuropsychologues, ergothérapie).
- Les familles d'enfants malades sont souvent **précarisées socialement et financièrement** en raison de la maladie de leur enfant. Cela est d'autant plus vrai dans les cas de maladies rares, car les centres hospitaliers labellisés peuvent être situés à **plusieurs centaines de kilomètres du domicile**. Dans ce contexte, un des parents (**souvent la mère**, selon plusieurs enquêtes menées par l'asso ou auxquelles l'asso a participé) **doit arrêter ou réduire son activité professionnelle** pour gérer les hospitalisations. Cela entraîne non seulement des **pertes de salaire**, mais aussi des **frais supplémentaires** si le parent restant au domicile et la fratrie doivent venir voir l'enfant malade hospitalisé (transports, hébergement, etc.).
- Tellement important dans les **prises en charge rejetées ou insuffisantes**.
- La maladie est très mal connue et minimisée.



Équipements spéciaux,
formation du personnel en
crèche / des assistantes
maternelles...



*Fort intérêt signifie
qu'une asso a fait du
plaidoyer ou envisage d'en
faire sur le sujet

27

associations pensent que le sujet
devrait être **porté au niveau de**
l'Alliance Maladies Rares

11 ont déjà fait du plaidoyer

8 envisagent d'en faire à l'avenir

Idées/initiatives/actions :

- **Accompagnement et conseil** auprès des collectivités pour équiper les structures en filtres anti UV et lumières LED.
- Participation à des **rencontre** entre les acteurs de la santé et de la petite enfance sur le handicap.
- Auprès de l'**éducation nationale**, la commune...

Remarques :

- Vitale pour la **sociabilisation** et l'**intégration** du handicap en société.
- **Inclusion !**
- 2 enfants en ce moment en particulier.
- Intégration parfois difficile, les **personnels ne sont pas tous compréhensifs**.
- **Beaucoup de progrès** depuis 2005 faits par l'EN.
- Trop souvent au cas par cas. **Méconnaissance grave et résistante** des réalités par les professionnels.
- Les enfants ne peuvent plus participer, suivant la pathologie et **du jour au lendemain**.

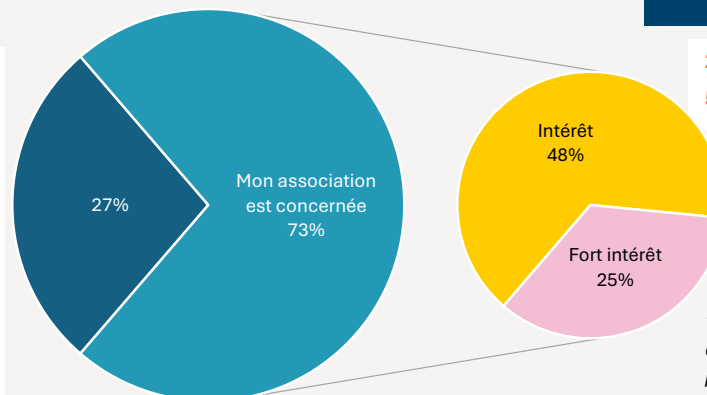
Scolarisation/intégration - Scolarité dite « ordinaire »

(n=95)

Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS), Accompagnant d'Élèves en Situation de Handicap (AESH), Matériel pédagogique adapté, Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire (ULIS)...

Idées/initiatives :

- Mise en place d'un **pôle jeunesse** pour montrer aux autorités du département qu'il y avait **un intérêt**, un **vrai besoin d'accompagnement**. Au de la de juste savoir qu'il existe des aides, il faut un suivi au cas par cas, personnalisé de l'enfants et des parents dans la complexité de l'accès aux aides.
- **Accompagnement et conseil** auprès des **collectivités** pour **équiper les structures**.
- L'association a un **dépliant** sur l'enfant et l'école qui est donné aux familles et aux centres **pour aider à l'intégration scolaire**.
- Fait du **cas par cas sur les dossiers PAI**.
- Nous avons, parfois, **participé à la bonne compréhension des équipes enseignantes** par des appels pour expliquer la maladie. La **position de l'association** rend plus **crédible** le discours car parfois les enseignants peuvent penser que les parents sont trop stressés et dramatisent. **Un regard extérieur est donc très utile**.
- Travailler le terrain alors que **ce devrait être un acquis**. L'association a organisé dans les années 90 - 2000 des **congrès** et obtenu une **charte pour l'enfant en situation de handicap**, charte **peu connue et peu suivie** : succès suivi d'échec.
- Mise en place de **suivit**, de **visites** dans les écoles à la demande des familles et en accord avec les enseignants.
- Distribution de livre** publiés par l'association pour **sensibiliser élèves, enseignants, parents**.
- **Sensibilisation** sur le **cloisonnement** entre le **milieu ordinaire et le hors milieu ordinaire**. C'est tout l'un ou tout l'autre, jamais une partie du hors milieu ordinaire pour essayer de maintenir un maximum l'enfant dans le milieu ordinaire. Et **pas de continuité des dispositifs entre les niveaux d'enseignement** (ex : rupture entre l'élémentaire et le collège).
- **Campagne de sensibilisation grand public** sur la maladie chez l'enfant en 2023; accompagnement des familles.
- Auprès de **l'éducation nationale**, la **commune**...



31

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

20 ont déjà fait du plaidoyer

5 envisagent d'en faire à l'avenir

*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Une problématique :

- **Difficulté d'intégration scolaire** et d'orientation scolaire. Adaptation de l'école pas toujours faciles. Place attribuée (quand il y en a une) **ne correspond pas toujours aux besoins de l'enfant**.
- Quelques enfants touchés par notre maladie.
- Parents ont démontré beaucoup d'énergie pour essayer de conjuguer traitement et scolarité.** Nombre d'enfants touchés est heureusement faible, mais reste 2 quand cela survient.
- Le **service public est mis à mal**, l'éducation nationale en fait partie...sans **postes enseignants et temps de formation des équipes pédagogiques**, que peut faire l'alliance? Le gouvernement continue à fermer des classes...plus il y a d'élèves dans une classe, moins un enfant malade peut trouver la sienne.
- **Manque de conscience de la différence du patient, handicap invisible**, refus d'aménagement.
- Compliqué de trouver des **AESH**.
- Le **budget des AESH doit être maintenu**, car autrement les enseignants ne vont pas accepter, avec raison, la **charge supplémentaire liée à un enfant handicapé**.

Peu ou pas d'obstacle :

- **Tout à fait possible** pour la majorité des patients de l'asso.
- **Prise en charge au niveau scolaire** des enfants avec troubles auditifs.

Peu de cas :

- 2 en ce moment en particulier/ enfants souffrant de nos maladies (**plutôt très rare**).

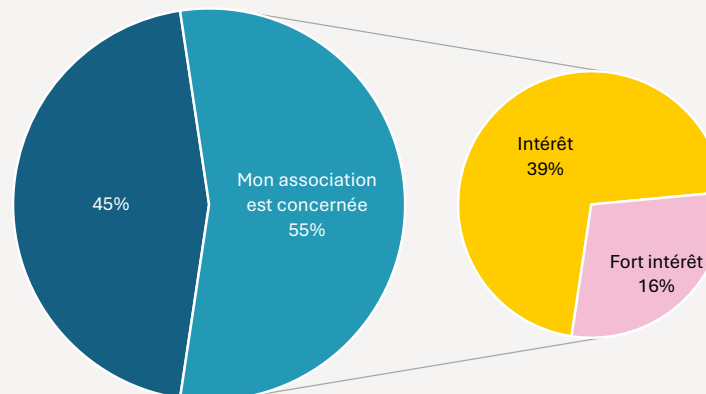
Établissement Régional d'Enseignement Adapté (ÉREA), Instituts Médico Éducatifs (IME), Instituts Médico-Professionnels (IMPRO), Sections d'Initiation et de Première Formation Professionnelle (SIPFP), Instituts Thérapeutiques, Éducatifs et Pédagogiques (ITEP), Services d'Éducation Spéciale et de Soins à Domicile (SESSAD)...

26

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

11 ont déjà fait du plaidoyer

4 envisagent d'en faire à l'avenir



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Remarques :

- **Pôle jeunesse** également et **accompagner la transition vers le milieu ordinaire**.
- Pour du **répit** aux parents.

Manques/problématiques :

- **Inégalité des chances** et de la **qualité** des solutions.
- Certains adultes entre 18 et 21 ans restent chez eux **faute de structures** qui veulent bien les accueillir.
- Les enfants ne sont pas toujours stimulés dans les IME alors qu'un enseignement est parfois possible. **Les IME ne comprennent pas toujours leurs besoins**.
- **Rareté des établissements** réellement adaptés, notamment en province.

Idées initiatives :

- **Accompagnement** et **conseil** auprès des collectivités pour équiper les structures en filtres anti UV et lumières LED.
- L'association a un **dépliant sur l'enfant avec la maladie et l'école** qui est donné aux familles et aux centres. pour aider à l'intégration scolaire. La majorité des enfants ont une scolarité "ordinaire" mais parfois certains peuvent être hors milieu scolaire ordinaire le dépliant peut servir aussi à leur prise en charge (en particulier enfants ou adolescents malvoyants ou, même aveugle).
- Sujet à **porter en partenariat** même l'alliance est totalement légitime pour s'inscrire / l'enfance compte tenu du nombre de maladies génétiques.
- Travailler le terrain alors que ce devrait être un acquis. L'association a organisé dans les années 90 - 2000 des congrès et obtenu une **charte pour l'enfant en situation de handicap**, charte peu connue et peu suivie : **succès suivi d'échec**.

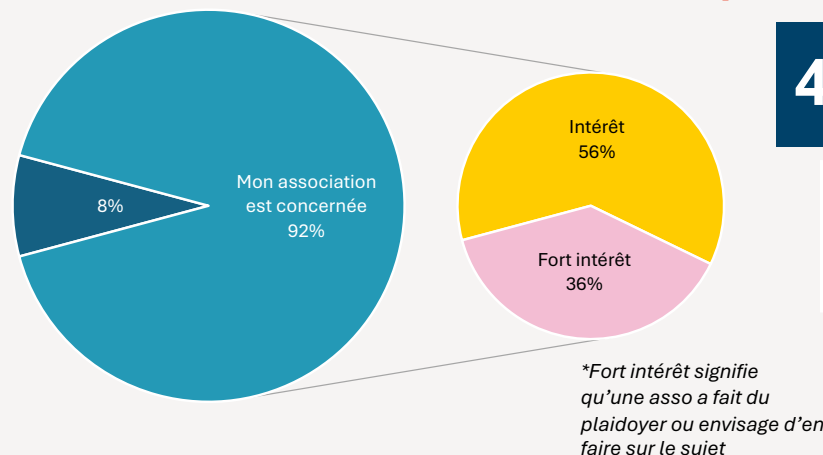
Allocation, pensions et autres aides sociales financières - Handicap et autonomie de l'adulte

(n=96)

Allocation aux Adultes Handicapés (AAH), Majoration pour la Vie Autonome (MVA), Allocation Supplémentaire d'Invalidité (ASI), Prestation de Compensation du Handicap (PCH), Allocation Personnalisée d'Autonomie (APA), Crédits d'impôts, Aide à l'aménagement du domicile, Aide sociale à l'hébergement...

Asso en soutien pour l'obtention d'aides :
permanence, recours, conseil juridique, étude...

- 2 rdvs au **tribunal** pour l'obtention de l'aah (taux <50%) car refus.
- **Recours** pour certains malades, lettre et courriers de soutien dans les démarches des malades.
- Idéalement, nous aimerions pouvoir mettre en place dans les années à venir une **permanence pour aider les malades dans leurs démarches administratives**, bien que d'autres ressources existent déjà sur le territoire.
- Face aux **inégalités départementales**, faire appel à un cabinet d'assurance qui travail pour les victimes (recherche de financement pour le proposer) qui va construire un dossier pour chacun qui soit opposable ou transmissible pour bien décrire et faire comprendre la situation du malade par tout organisme (CAF, MDPH...)
- La rupture avec l'emploi et l'invalidité sera le prochain sujet d'**étude de la cohorte** dans Compare. Interventions dans journées pour les patients (100 personnes présentes).
- En **collaboration** avec les équipes relais handicap rare.
- **Reconnaissance** de la RQTH pour les personnes concernées par nos pathologies handicapantes.



42 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

28 ont déjà fait du plaidoyer :

7 comptent poursuivre

6 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Voir les résultats des sujets

- 43 ALD

- 44 MDPH

Plaidoyer :

- Pour la pension d'invalidité, nous avons sollicité un **sénateur** par le biais d'un membre de l'association.
- Nous avons **cosigné une tribune** en faveur de la conjugalisation de l'AAH. (France Vascularites)
- Via le site Internet de l'association.

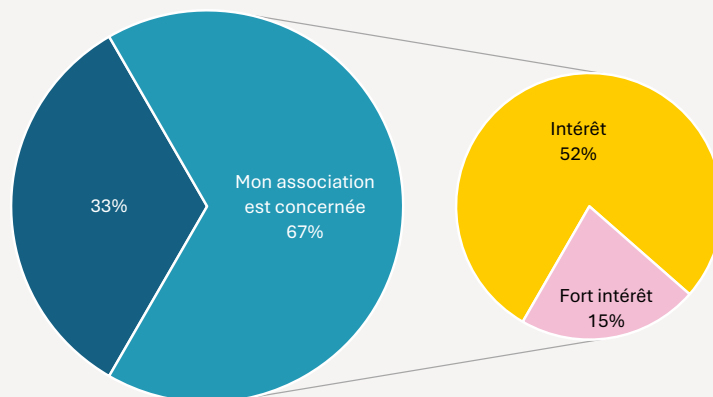
Remarques : Inégalités territoriales, délais, mauvaise estimation invalidité...

- **Complexité** des dossiers et **lenteurs** administratives - **recours complexes** (jusqu'à avocat.)
- Une **catastrophe** pour les adultes qui vivent sous le seuil de pauvreté.
- Là encore **dépend des régions**.
- **Trop lourd** pour une petite association quand il faut lutter avec l'administration il faut les outils et être bien armés.
- **Coup par coup**. Pas de plaidoyer réellement construit.
- **Difficultés** parfois à faire reconnaître un handicap et les limitations dans la vie

quotidienne - **Disparité selon les départements**.

- 11 mois pour traiter la 1ère demande d'AAH, y compris l'étape CAF, n'est **pas acceptable**.
- En département mais devrait être **national, révisé, actualisé** : un **vrai problème grave** à aborder et étudier tous ensemble.
- La maladie nous arrête très souvent dans nos projets d'emploi.
- **Taux d'invalidité** souvent bloquant pour avoir une aide. Il est sous estimé donc l'aide est impossible.

Services d'aide et d'accompagnement (SAAD), Services d'accompagnement à la vie sociale (SAVS), Services d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés (SAMSAH)...



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

35 associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

10 ont déjà fait du plaidoyer
5 envisagent d'en faire à l'avenir

Manques/problématiques :

- Beaucoup de **maltraitance**.
- Les **éducateurs ne comprennent pas** toujours les **spécificités** des personnes avec une MR avec un TND.
- Nous avons à plusieurs reprises **activé des réseaux** pour essayer d'aider des familles à trouver une place dans un établissement. Très **compliqué** car les deux fois où nous avons essayé d'aider c'était pour des adultes avec de multiples pathologies. **Très peu de centres** accueillent des patients aveugles, sourds, diabétiques, avec des troubles urologiques et neurologiques...
- **Pas de structure adaptée**.
- **Pas assez "handicapé"** et surtout, nous sommes généralement en couple ! Ou on a des enfants... donc "débrouillez vous avec".

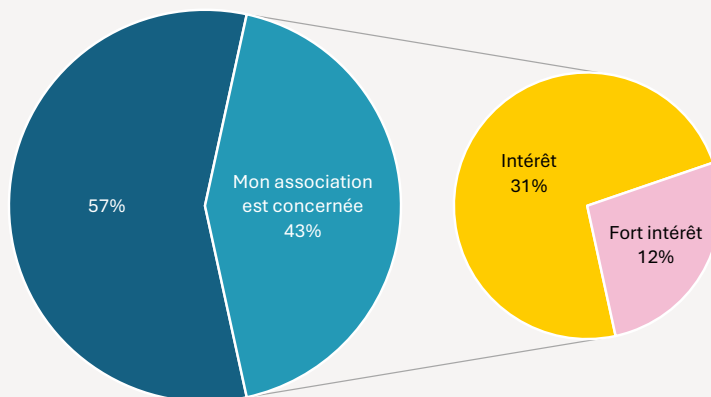
Idées/initiatives :

En **concertation** avec d'autre asso. (FAS, APF...)

Remarques :

- S'il y avait de **l'accompagnement à domicile** pour les enfants, les **parents pourraient reprendre une activité professionnelle** à temps partiel : gestion des repas, gestion de l'enfant malade si l'école ne peut pas le garder.
- À partir de la **reconnaissance de 80%**.
- Au cas par cas des **réussites** mais trop rares et **insuffisantes**.
- L'accompagnement social de l'Alliance est de qualité, continuez ! De nombreux adhérents nous posent la question de trouver des centres adaptés à notre maladie.

Foyer d'Accueil Médicalisé (FAM), Maison d'Accueil Spécialisée (MAS), ...



24

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

6 ont déjà fait du plaidoyer

7 envisagent d'en faire à l'avenir

*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Idées/initiatives :

- **Création d'un centre d'accueil** pour grand dépendants.
- Porter **avec d'autres asso.**

Remarques :

- **Commun à tous les handicaps** donc pas spécifiques à notre maladie.
- À rajouter **l'habitat inclusif.**
- **Beaucoup de travail** et de **déceptions.**
- Pour du **répit.**

Pas de centres adaptés :

- **Sujet majeur**, les FAM ou MAS acceptant des malades avec des troubles du comportement étant **rarissimes.**
- **Aucune structure existante.**
- Nous avons à plusieurs reprises **activé des réseaux** pour essayer **d'aider des familles à trouver une place** dans un établissement. Très **compliqué** car les deux fois où nous avons essayé d'aider c'était pour des adultes avec de multiples pathologies. **Très peu de centres** accueillent des patients aveugles, sourds, diabétiques, avec des troubles urologiques et neurologiques...

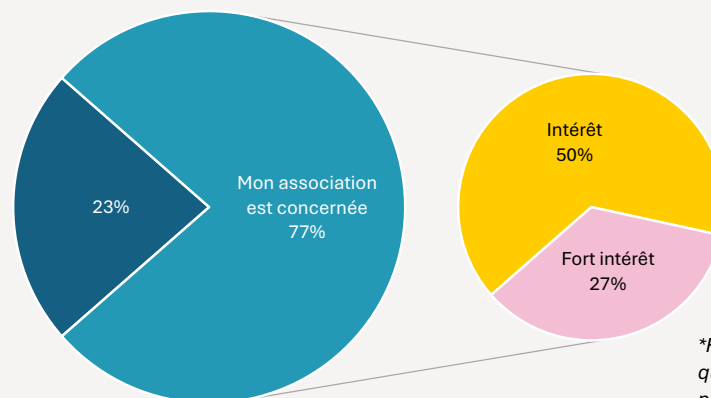
Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé, aménagement de poste...

Perte/arrêt du travail :

- Beaucoup de nos patients **perdent leur travail** parce qu'ils ne peuvent soit **plus du tout travailler** soit le **poste ne peut pas être adapté**.
- Trop de patients sont mis en **invalidité** et **sortis du monde du travail**. Après une période initiale difficile, la maladie peut se stabiliser et un **retour vers un emploi est possible et bénéfique**.
- À condition de reclassement professionnel.
- Sujet d'attention compte tenu de la **durée de la suspension** (jusqu'à 12/18 mois) avant de pouvoir **repandre une activité**. Certains types de notre maladie peuvent limiter les **capacités physiques post traitement**.

Pas d'insertion/pas adapté/difficile :

- **1 seul CDI en 15 ans** de carrière.
- Difficultés à faire comprendre la **fatigabilité** des personnes et le recours à une diminution du **temps de travail** ou à un **départ anticipé à la retraite** (droits difficiles lorsque le taux de handicap est inférieur à 80% ou si celui-ci n'a pas été accordé tout au long de la carrière).
- Alors là **c'est une blague** un jeune patient diagnostiqué avec un super CV études brillantes arrive au salon du handicap, que des **jobs absolument subalternes** ne correspondant pas à son niveau, une dame responsable nous dit si son handicap ne se voit pas allez à côté au salon de l'emploi il a une dizaine de propositions, pour l'instant carrière brillante tant qu'il le peut. Bonne leçon.



« Ce n'est **pas un objectif social**, mais un **objectif économique**, car une personne handicapée rejetée, qui ne trouve pas de travail va basculer d'un comportement 'devoir' à 'droit', et va considérer que son statut lui donne des droits. »

*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

31

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

18 ont déjà fait du plaidoyer

12 envisagent d'en faire à l'avenir

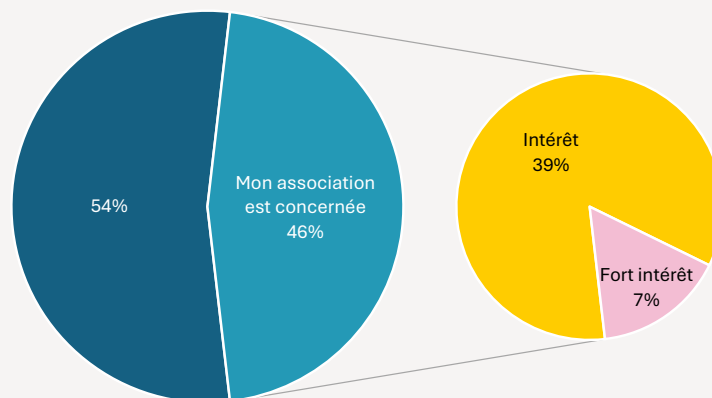
Idées/initiatives :

- **Sensibiliser à la problématique** dans différentes instances. En **collaboration** avec d'autres asso. Pour les **reconversions**, mise en place de journée avec kiné, qui forme les bénévoles à **l'accompagne vers l'emploi**, l'aide à **trouver des pistes**, à **se démobiliser**.
- **Recours** pour certains malades, lettre et **courriers de soutien** dans les démarches des malades.
- Assistante sociale peut les aider si besoin.
- Sujet à porter **avec d'autres asso**.
- Nous avons déjà fait des **courriers de soutien** pour emploi à **mi-temps** notamment.
- **Actions auprès des MDPH**.
- **Sujet régulièrement** traité lors de nos **rencontres annuelles**.
- Prise en compte de l'impact sur la capacité de maintien dans l'emploi **dans le PNDS**.
- **Partage des expériences** des patients aux personnes compétentes (ex : incohérences entre l'emploi proposé et le handicap).
- **Information** sur la RQTH; **redirection sur France asso santé** pour les questions très précises.

Constats :

- Limite en milieu ordinaire **sans accompagnement ni suivi et contrôle** (risque de stigmatisation et burnout).
- **Discrimination** la plupart du temps.
- Reconnaissance de nos **handicaps invisibles**.
- **Peu de victoires** et pas au niveau escompté. Un pb à **aborder tous ensemble** pour arriver à des résultats acceptables.
- **RQTH et adaptation du poste difficiles** toujours par **manque d'information** des médecins du travail, de l'employeur, etc...
- **Concernés**.

Établissement et Service
d'Aide par le Travail
(ESAT)



*Fort intérêt signifie
qu'une asso a fait du
plaidoyer ou envisage d'en
faire sur le sujet

19 associations pensent que le sujet
devrait être **porté au niveau de**
l'Alliance Maladies Rares

2 ont déjà fait du plaidoyer

5 envisagent d'en faire à l'avenir

Problématiques :

- Problèmes de **transport entre domicile et lieu de travail**. (ESAT)

Vieillesse après 25 ans d'ESAT (bus bondés- alternative
9kms à pied par jour !)

- Pas toujours facile d'obtenir une **réduction du temps de travail**
en ESAT en cas de fatigabilité.

Remarques :

- Réussites en local **au cas par cas : alors que ça devrait être des
acquis généralisés.**

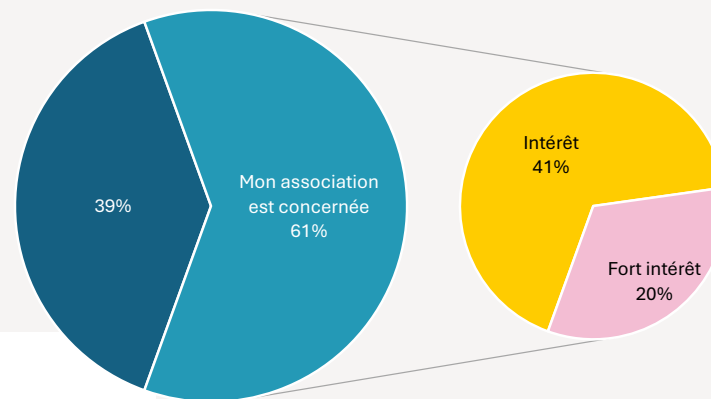
- **Aucun patient** n'a réussi à intégrer ce genre de structure.

- Tant que cela ne se voit pas je **déconseille** vous êtes dans un
placard à vie...

- Sujet à porter avec d'autres asso.



(changement de statut et de droits)



28

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

9 ont déjà fait du plaidoyer

12 envisagent d'en faire à l'avenir

La transition adulte-sénior, on y pense :

- **Pour l'instant** pas de patient concerné.
- Sujet qui **pourrait être pris en compte**, car bien diagnostiqué, bien pris en charge les personnes concernées par la maladie ou un apparenté peuvent avoir une espérance de vie comme "tout le monde" et donc avoir des problèmes en devenant sénior.
- Il y a **encore peu/pas de patients séniors**. les plus âgés ont en 2025 environ 50 ans. Ceux nés avant sont pour la plupart décédés en période néonatale.
- **Assez nouveau** dans nos pratiques. Depuis quelques temps nous **sollicitons notre filière pour que la transition aille plus loin** (la volonté c'est limité à la transition ado/adulte jusqu'à maintenant). Avec le projet de la nouvelle labélisation, **notre filière** ira plus loin que la simple transition adulte-sénior en proposant un **travail de coopération plus large sur la vulnérabilité** qui englobera le grand âge mais plus largement sur tout ce qui peut impacter la résilience et le pronostic (déficiences intellectuelles, maladies psychiatriques, autisme, comorbidités, isolement social ou désert médical...). Il y aura un **rapprochement avec la gériatrie**, kinésithérapeutes, psychiatres, ergothérapeutes, psychologues...
- **Excellent sujet** ! Vieillir suppose des maladies chroniques sur la ou les maladies chroniques (rares) existantes, compliqué + détérioration de notre maladie dans le temps (fatigue physique, musculaire...)
- **Peu d'information pour l'instant sur le vieillissement** des malades.

**Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet*

Déjà concerné :

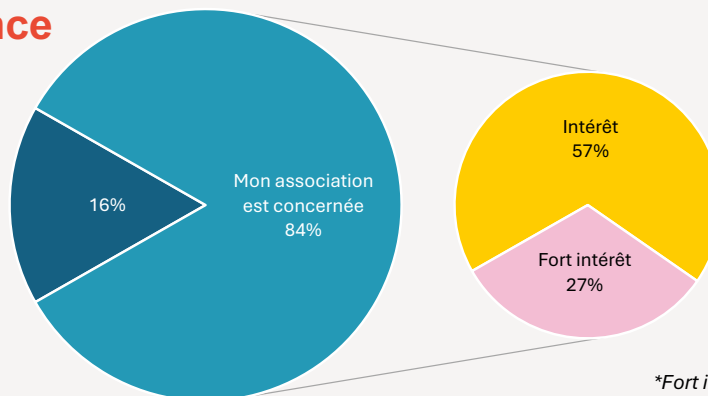
- Probablement socle commun à certaines maladies rares. Compte tenu du % de récurrence (> 50%), de l'âge moyen du patient (+/-50 ans) **le passage à l'âge senior se pose/va se renforcer**. Sujet plusieurs fois remontés par des seniors est **l'absence de véritable accompagnement au delà de l'acte technique en cas de récurrence**. Dimensions psychologique et traitement de la douleur pas assez/mal appréhendé.
- À porté à l'attention de la **DGOS** via la **filière NeuroSPHinx** ce sujet pour le **PNMR4**.
- **C'est là que tout se complique**, maladie lourde il faut une organisation à mettre en place par une équipe compétente et motivée.
- Une tragédie. Pour toutes ces questions et pbs : CNSA au secours.
- Droits à la **retraite anticipée**.

Un combat :

- Obtenir une **réforme du décret de 2022** sur la conduite.
- **Interventions** sur ce point lors de nos **AG** et **informations** par bulletin, newsletters...
- **Informations de la filière relayée** auprès des membres.
- **Soutien à des associations** qui se battent pour cela.
- Avec **l'aide de la filière** nous avons réalisé un **recueil de témoignages** permettant de faciliter l'accès à l'assurance d'un emprunt en partageant des expériences positives et des trucs et astuces. Actuellement, nous n'avons plus de demande de ce type, sans doute en raison de l'évolution de la loi par rapport au questionnaire médical et la somme empruntée.
- L'asso a eu le privilège de **faire partie de commissions**, des **résultats** mais **insuffisants**. Il faut **continuer à impliquer les associations dans ces commissions** : seules les associations connaissent la réalité du vécu.
- Qui fait quoi ? **C'est plutôt à la filière** de s'investir dans l'emprunt, l'assurance... en résumé sur le **comment exercer ses droit** (face au handicap et la dépression associée/induite) **PERTE DE CHANCE !**
- **Participation au collectif d'assos** pour Loi Lemoine (suppression du questionnaire de santé pour tout prêt de moins de 200 000 euros).

« Vraiment **prioritaire** ! »

« *Sujet commun aux maladies rares. Intérêt de l'AVAC de monter une réunion d'information sur le sujet pour ses adhérents.* »



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

38

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

20 ont déjà fait du plaidoyer

10 envisagent d'en faire à l'avenir

Problématiques et situations compliquées :

- **Compliqué** lorsque c'est un **couple** dont l'un subit la maladie rare. **Impossible pour un célibataire** malade.
- Alors là il y a fort à dire, vous êtes parrainés par groupama qui a refusé un de mes patients pour son handicap ... **hypocrisie** entre la communication et la réalité il y a un pas.
- Pour les pathologies graves les plus fréquentes et médiatisées, il existe des **protocoles** qui ont permis de cadrer des surprimes d'assurance selon des protocoles négociés avec des expertises médicales. Pour nos pathologies, généralement inconnues ou presque des médecins conseils des compagnies d'assurance, aucun de ces possibles protocoles n'existe ce qui fait que bien que l'espérance de vie pour les patients de nos pathologies soit voisine de la population moyenne (si bien sûr on inclut tous les recours de soins possibles y compris la transplantation d'organes), **les refus d'assurance sont légion...**
- Une **injustice** de plus dans le parcours de nos malades qui font tout pour vivre comme les autres et avoir une activité professionnelle. Lorsqu'ils y arrivent et veulent acheter un bien immobilier, les **assurances refusent** de couvrir. Alors même que c'est leur rôle que de couvrir les risques. Ces **refus sont extrêmement violents et négatifs** sur le moral des patients.
- Les **assurances peuvent refuser** une prise en charge en cas de non-guérison totale pour une maladie chronique rare qui plus est.

Discordance entre la loi et la réalité :

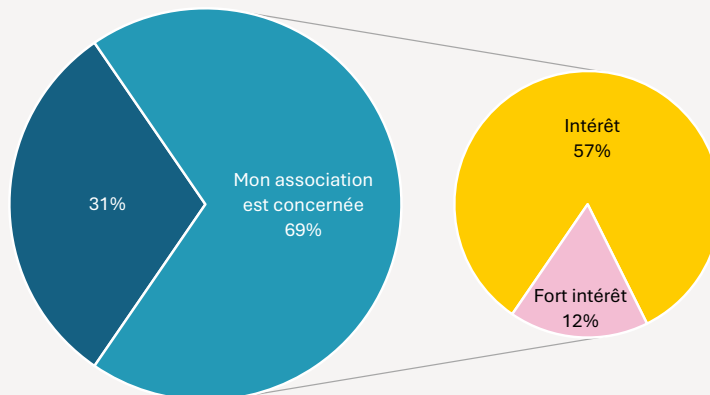
- Même s'il y a eu quelques efforts sur le **papier**, la **réalité reste encore bien loin**. Il est encore trop difficile de pouvoir être assuré en tant qu'emprunteur.
- Faire appliquer la **loi**.

Limite des 200 000€ / convention AERAS :

- Avant la nouvelle réglementation (prêt maximum 200K€), nous avons pu trouver un courtier d'assurance pour nous aider dans les dossiers d'assurance emprunteur. Il reste les dossiers supérieurs à 200K€.
- **Convention aeras** menacée.
- La **convention AERAS est un leurre** pour hélas beaucoup de personnes dont la maladie chronique incurable : les banquiers peuvent **contourner facilement les lois** d'origine.



(accès pour tous dans les bâtiments, les espaces publics, les transports) Pour une personne à mobilité réduite, l'accessibilité physique, c'est par exemple la possibilité d'aller chez son boulanger par ses propres moyens.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

38

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

9 ont déjà fait du plaidoyer

3 envisagent d'en faire à l'avenir

Constats :

- **Catastrophique** sauf exception il faut aller voir en Suède et aux USA.
- Un **problème difficile en France**. S'attaquer au chantier est indispensable et dans la durée.
- D'**énormes efforts à faire** pour rattraper notre retard par rapport aux autres pays développés.

Difficultés/Problématiques/Besoins :

- Accès prioritaire aux toilettes !
- Difficulté pour les **fauteuils** et **l'absence d'ascenseurs**.
- Difficultés à **disposer d'une carte d'handicapé** pour les **transports et parkings**.
- **Respect des normes sonores**, incitation lors des fêtes de la musique, et dans les entreprises.

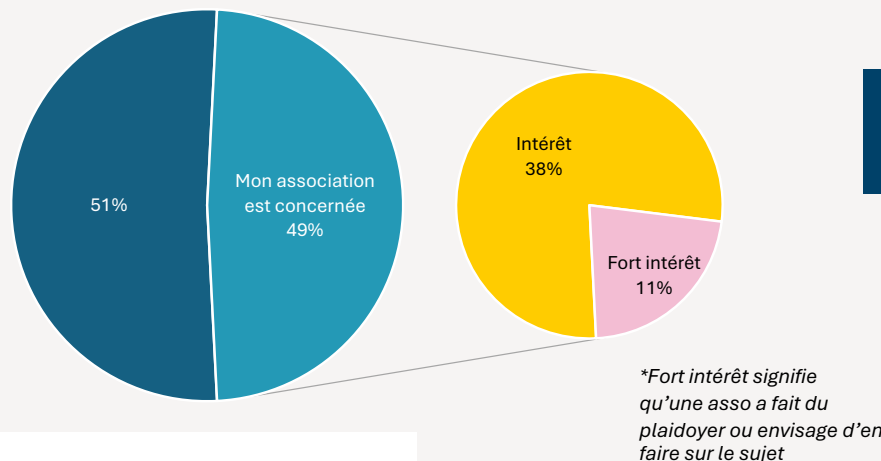
Idées/initiatives/actions :

- Participation à la **commission d'accessibilité** (ex : SNCF), dans les communes, **sensibilisations** à la déficience visuelle...
- En **concertation / partenariat** avec d'autres asso du secteur.

Handicap invisible :

- À porté par l'Alliance et au delà - nous mettons l'accent sur le **handicap invisible**.
- Avec le **handicap invisible** de la plupart des patients, même avec les cartes MDPH, il est difficile de ne pas **se faire insulter**.

L'accessibilité numérique représente la possibilité, par exemple, pour une personne aveugle de remplir sa déclaration d'impôt en ligne de manière autonome.

**18**

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

7 ont déjà fait du plaidoyer

6 envisagent d'en faire à l'avenir

Idées/initiatives :

- **Commission** accessibilité, participation à un **groupe universitaire** de réflexion sur l'accessibilité numérique, dans le cadre d'un AAP du ministère de l'enseignement et de la recherche qui a mené 4 universités pilotes (bien-disantes dans ce domaine). Passer par l'entité pour que la **DSI s'engage sur le sujet** et **revoir les pratiques d'enseignement**.
- Des **résultats avec l'UNADEV** mais l'**UNADEV rencontre des pbs** : il faut de gros **budgets** pour la **formation** et le **matériel** etc.
- **Mise en place d'un projet** en **partenariat** avec le TechLab de l'APF. Une centaine de **malades déjà accompagnés**.
- **Pression** auprès des **MDPH** pour le **financement de tablettes au lieu d'ordinateurs** (la tablette étant plus appropriée pour les malades).

Remarques :

- Attention à l'**illettrisme**.
- Tout dépend du **niveau** et de l'**âge**.
- Les personnes avec une **MR avec TND** sont **concernées** par la fracture numérique.
- Problématique de la **fracture numérique pour les personnes âgées**.

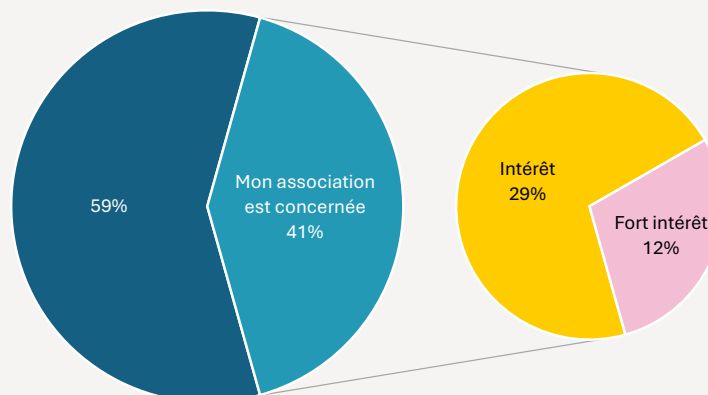
(malade ou aidant assigné en justice à cause de la maladie rare)

21

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

9 ont déjà fait du plaidoyer

3 envisagent d'en faire à l'avenir



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Plainte déposée par le malade :

- **Refus de chien de guide**, c'est plutôt la personne malade qui va porter plainte.
- **Recours** employeur, l'ALD et MDPH.
- Sujet de veille pour l'asso. On commence à voir certains **patients qui judiciarisent la relation avec le corps médical**, à la suite d'une errance thérapeutique ou d'une mauvaise solution médicale (souvent opératoire) de la prise en charge de la maladie.

Plainte déposée contre le malade :

- Le **handicap invisible** peut induire ça, handicap visuel qui est traité comme un **mensonge**.

Plainte contre un parent/aidant :

- Parents mis en cause à tort, avec **signalements aux services sociaux de maltraitance** ou d'incapacité à gérer leur enfant malade (dénutrition liée à la maladie, régime alimentaire très restreint lié à la maladie, incontinence liée à la maladie,...). L'association a soutenu des parents par des courriers explicatifs de la maladie et des courriers de témoignages, et qui ont pu garder leur enfant. Mais si on pouvait mettre en place des actions préventives pour éviter d'en arriver à ces extrêmes qui font de **très gros dégâts psychologiques...**
- Courrier de soutien aux **personnes menacées d'expulsion** à la fin de validité de leur visa.
- Sujet important pour l'Alliance. Ex. **Parents injustement condamnés** / Enfant atteint d'une maladie rare.
- Souvent lorsque les parents se séparent en mauvais termes un des conjoints en profite pour mettre le parent s'occupant du patient devant la justice pour lui créer des problèmes au détriment de l'enfant.

Remarque :

- Les lois sur le handicap sont méconnues, il n'y en a pas pour les MR.



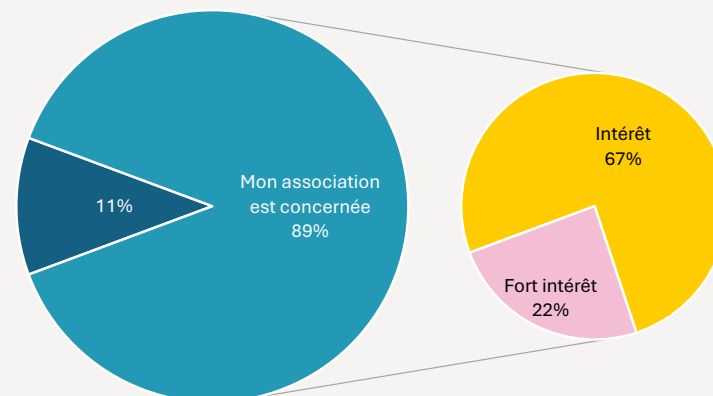


54

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

13 ont déjà fait du plaidoyer

11 envisagent d'en faire à l'avenir



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Manque de reconnaissance :

- **Beaucoup de sacrifices** de la part des aidants et **très peu de reconnaissance** pour eux d'autant plus vrai lorsque le taux de handicap est inférieur à 80%, difficile d'avoir des trimestres de retraite... »
- **Aucune reconnaissance, ni valorisation.** devrait donner droit à des trimestres de retraite.

Remarques :

- **Sujet transverse.** Le handicap survenant est à considérer en fonction de la maladie. **Certains patients ont besoin d'un aidant** pour certains actes de la vie courante.
- Non. (*La question était : Si vous le souhaitez, partager vos actions, vos victoires ou tout autre élément en lien avec ce sujet*)
- Une **amélioration** mais **pas systématique et insuffisante.**

Idées/initiatives/actions :

- Cas par cas en **écoute** principalement.
- **Enquête** qualité de vie nationale montrant la **vie des aidants complètement effacée** par la maladie de l'enfant.
- **Assistante sociale, atelier droits** sociaux.
- En **partenariat** avec d'autres asso. du secteur.
- L'asso milite pour la mise en place d'un **arrêt de travail pour les parents d'enfants** atteints de maladies graves et la **revalorisation de l'AJPP.**
- Au près des **députés et sénatrices.**
- **Projet de loi étudié** en décembre 2024 sur la protection et l'accompagnement des parents d'enfants atteints de maladies graves réalisé avec "Grandir Sans Cancer" (https://www.assemblee-nationale.fr/dyn/17/textes/l17b0277_proposition-loi) -logement, crédit, hébergement, AJPP, taxe foncière...

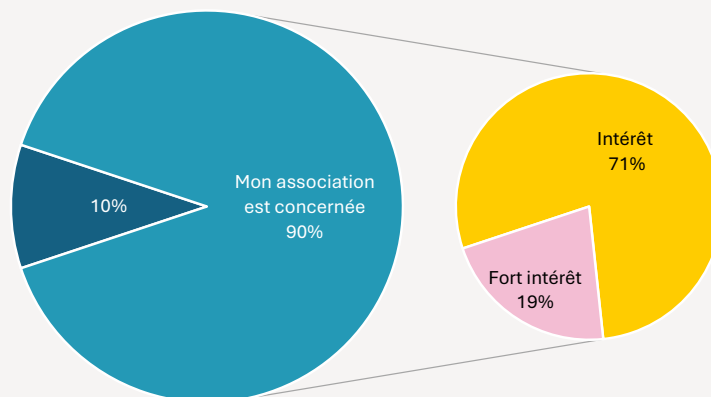
« *Beaucoup de nos parents aidants souffrent du colon irritable et déclenchent des somatisations allant jusqu'au cancer. Une étude a montré qu'un aidant perdait plus de 10 ans d'espérance de vie.* »

« *Plus que des aidants, de potentiels malades* »

« *Ne pas oublier que le malade chronique rare peut lui aussi être un aidant, ce qui est très compliqué.* »



« Si les parents
vont bien, les
enfants vont
mieux »



*Fort intérêt signifie
qu'une asso a fait du
plaidoyer ou envisage d'en
faire sur le sujet

44 associations pensent que le sujet
devrait être **porté au niveau de
l'Alliance Maladies Rares**

9 ont déjà fait du plaidoyer

11 envisagent d'en faire à l'avenir

Problématiques/manques :

- **Manque de personnels**

en dehors des CMP trop chargés.

- **Sujet transverse et**

pas/peu pris en compte

par le corps médical (même si grand nombre d'entre eux en ont conscience).

- Au moment de l'**annonce du diagnostic**.

Besoins d'autant plus en cas de troubles psychiatriques du proche, aussi pour accepter les diagnostics secondaires.

- **Manque de psychologues.**

Idées/initiatives/actions :

- **Ateliers d'accompagnement psychologique** pour les aidants mis en place.

- **Financement d'un suivi** psychologique nécessaire.

- L'association a organisé pendant plusieurs années **deux ateliers psycho** (un pour les malades et un pour les aidants : conjoints, parents ou enfants).

- **En partenariat** avec d'autres asso. du secteur.

- **Pris en compte** pour nos adhérents.

- L'asso a mis en place une **ligne d'écoute** et des **groupes de soutien**.

- **Devrait être intégré au parcours** qui suit le **diagnostic**.

- Mise en place d'un **service d'accompagnement psychologique avec 2 autres associations**.

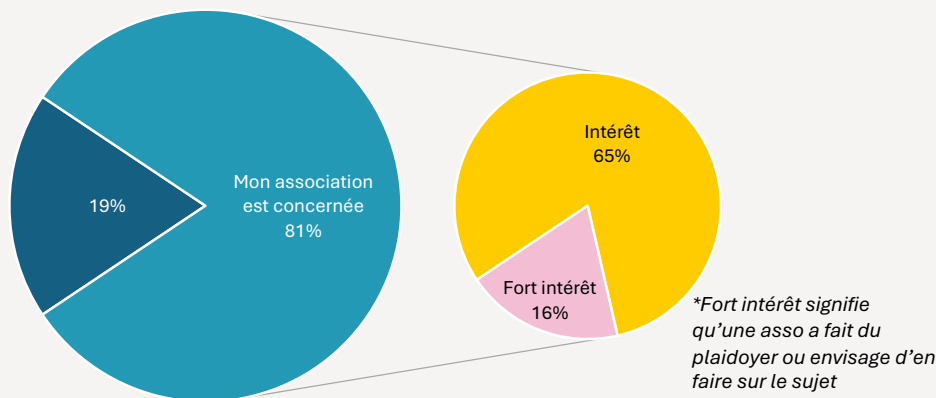
- **Intégrer les aidants** dans les actions menées **avec le psychologue** qui fait partie du Comité Scientifique de l'association.

Remarques/constats :

- Prise en charge des ados en psy et incontinence.

- oui. (La question était : Si vous le souhaitez, partager vos actions, vos victoires ou tout autre élément en lien avec ce sujet)

Congés spécifiques pour les parents, Allocation Journalière du Proche Aidant (AJPA)...



41 associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

9 ont déjà fait du plaidoyer

7 envisagent d'en faire à l'avenir

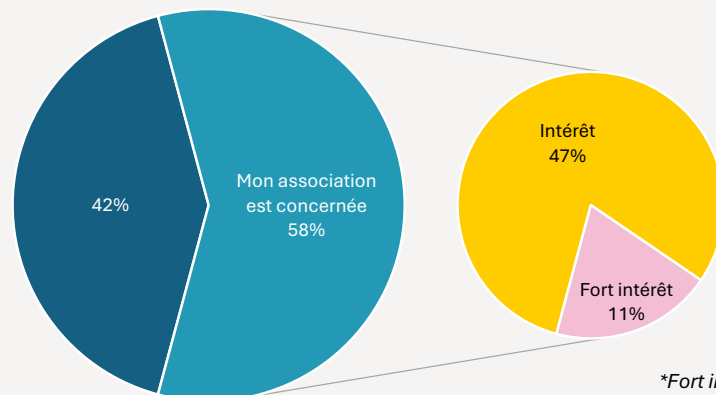
Remarques :

- Un vrai pb mal ou pas pris en compte et conditions pratiquement **jamais adaptées aux réalités.**
- Tout dépend des cas...

Idées/initiatives :

- L'AMFE milite pour la mise en place d'un **arrêt de travail pour les parents d'enfants** atteints de maladies graves et la revalorisation de l'AJPP.
- Nous allons travailler avec la **filière** Cardiogen qui va bientôt se doter d'une **assistante sociale.**
- En **partenariat** avec d'autres asso du secteur.
- **Déjà en place et revalorisé** ; autres à **développer.**
- Seulement de l'informatif.





*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

25

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

7 ont déjà fait du plaidoyer

6 envisagent d'en faire à l'avenir

Plaidoyer/actions :

- En **partenariat** avec d'autres asso du secteur.
- Interventions **congrès, visio-conférence** avec nos adhérents, **réunions professionnelles**.
- Participation aux **comités d'éthique** : avance peu, **associations insuffisamment écoutées et écoutantes** : divergences de points de vue selon le vécu et les pathologies.

Soins palliatifs :

- Avec plusieurs patients âgés décédés de la maladie (à la suite d'une récurrence), question de la **gestion de la douleur** se pose tant pour le patient (ETP) que pour le praticien (certains).
- L'asso est particulièrement concernée par la fin de vie des enfants et des jeunes malades, mais je ne pense pas que ce soit le sujet ici. Cependant, l'asso défend les droits des malades en général et milite pour le **respect du droit à mourir dignement**.

Deuil :

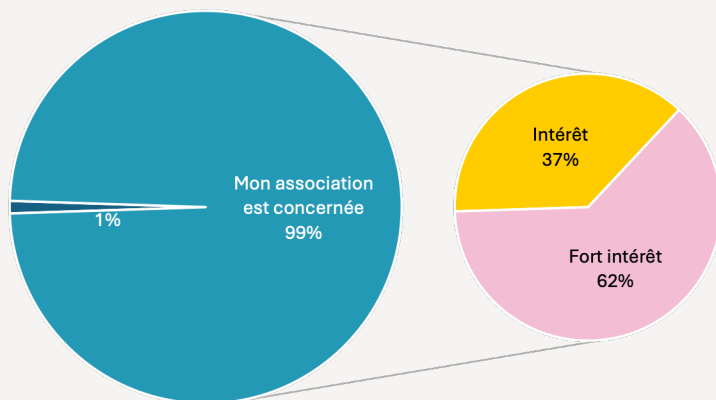
- **Mieux accompagner le décès** d'un enfant / bébé.

Prévention :

- Prévention du **suicide** et de **l'addiction**.
- Le **suicide** est un sujet + don scientifique du cerveau après la mort.

Remarques :

- Nous suivons la philosophie du Professeur Lejeune grand humaniste, **aide des plus faible jusqu'au bout**.
- La maladie peut impacter la durée de vie.
- Les patients meurent.



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

55

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

55 ont déjà fait du plaidoyer

14 comptent poursuivre

5 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Format/Support : Flyers ; communication sur les réseaux sociaux ; Ateliers connectés sur l'écosystème maladies rares ; documentaires ; émission TV ; vidéos YouTube ; envoi de courriers expliquant la maladie et la vie avec la maladie ; Capsule vidéo ; Interview lors de la marche des maladies rares 2024 ; stand d'information ; Rédactions régulières pour CPTS Presse Reportages vidéos youtube (le magazine de la santé)

Lieux/Événements : Campagne de communication ou actions lors de la journée internationale du syndrome ; Congrès médicaux, événements sportif et scolaire pour la sensibilisation au don du sang/plaquettes/moelle osseuse ; route du rhum pour faire parler de cette maladie rare ; Tournoi des 7 cœurs ; Concerts ; formations dans les écoles de formation paramédicales ; conférences ; intervention tous publics et écoles sur les maladies rares non génétiques ; Implication JIMR, travail dans les écoles collèges et lycée ; Marche des maladies rares ; journées des filières ; journées des plateformes d'expertises ; Course des Héros ; Événements au profit de l'association, salons, réseaux sociaux, site web, organisation d'une course régionale, réalisation en cours d'une vidéo avec un humoriste ; congrès médicaux, de rassemblements d'associations de maladies rares ; de conférences internationales ; participation à la formation des jeunes médecins.

« Nous sensibilisons sur NOS maladies. »

« Toutes les manifestations organisées par l'asso sensibilisent à la rareté. »

« Toute personne rencontrée dans sa vie d'un patient ou d'un aidant... »

« Sujet transverse »

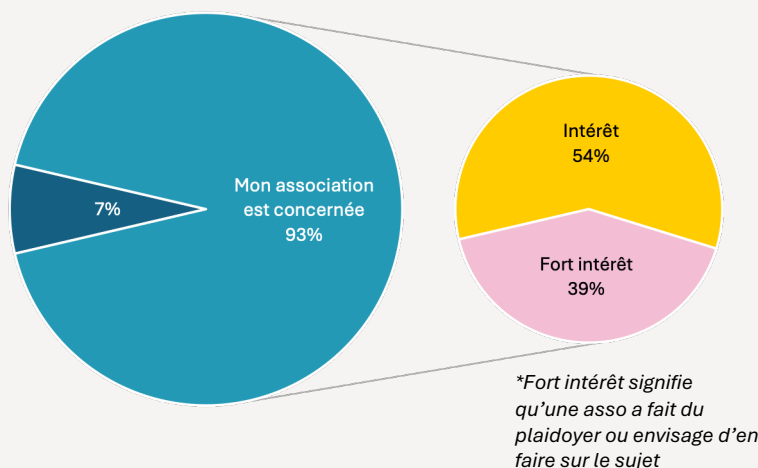
« La marche pour les maladies rares est déjà une excellente chose ! Nous avons aussi un théâtre qui nous reverse une partie de chaque billet et passe avant la représentation une petite vidéo sur la maladie. »

« Nous pensons que toucher le grand public pour les maladies rares ne peut se faire que collectivement via l'Alliance ou Eurordis. Afin de sensibiliser il faut au fonds et collectivement des handicaps pour les familles concernées qui découlent de la rareté. Néanmoins aujourd'hui cela se résume au Téléthon et à apitoyer le grand public sur les maladies génétiques touchant principalement des enfants. C'est bien, mais cela laisse un peu trop dans l'ombre les maladies touchant des adultes. Cela a toutefois le mérite de recueillir des fonds pour la recherche, essentiellement génétique. »

« Qu'en est-il de la sensibilisation au handicap invisible ? (ex: septembre, mois de la dystonie) »

Ex FALC (facile à lire et à comprendre - une méthode qui a pour but de traduire un langage classique en un langage simplifié. Le FALC permet de rendre l'information plus simple et plus claire et est ainsi utile à tout le monde, notamment aux personnes en situation de handicap, dyslexiques, âgées ou encore maîtrisant mal la langue française.),

Ex Littératie en santé (on entend par ce terme la motivation et les compétences des individus à accéder, comprendre, évaluer et utiliser l'information en vue de prendre des décisions concernant leur santé.)



Difficultés/solutions :

- Lecture en si petits caractères qui ne peut se déchiffrer
- Éviter les acronymes on ne s'en sort pas

Initiatives :

- Développement de **fiche en FALC** et contribution dans groupe interfilière et travail sur de nouvelles études avec médecins et sur le dossier de présentation (recueil du consentement) -> fiche talc pour les médecins et mettre au dossier.
- Édition d'un **livre** pour les enfants BAKOUMBA (traduit en plusieurs langues dans le cadre de la filière européenne VASCERN) et d'un livre pour les adolescents adolescents
- **Traduction** d'un guide sur la maladie. Site internet d'informations
- Création de **kits** pour les personnes porteuses du syndrome avec la filière DéfiScience
- Fourniture des **flyers**, l'édition d'un **mini-magazine** à la suite de la journée nationale d'information médecins patients.
- Membre du collège des électeur depuis 7 ans.
- Elaboration de **plaquettes** médicales rédigées par les spécialistes de nos maladies Info sur maladies et avancées médicales sur notre site internet et lors d'interventions dédiées lors de notre AG
- Mise à disposition des plaquettes pour chaque maladie et d'un **livret** sur l'insuffisance surrénale aigue.

Cartes d'urgence européennes adultes et pédiatriques

- Dépliant sur la maladie, communication sur les réseaux sociaux, site web
- Travailler un site internet...
- Nous essayons de le faire au mieux via notre site

41

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

26 ont déjà fait du plaidoyer

5 comptent poursuivre

11 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

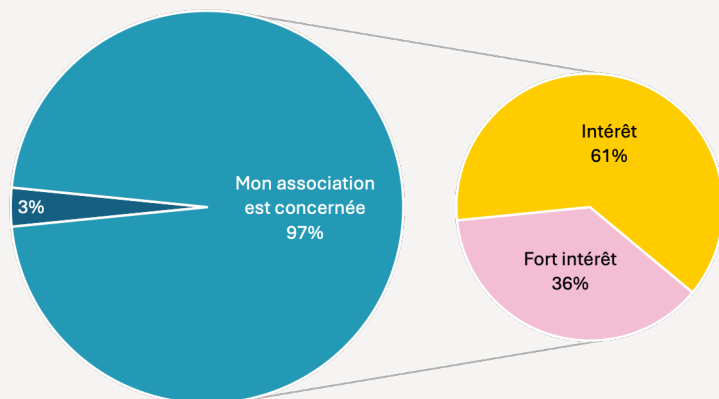
« Très important en cas de troubles du neurodéveloppement. » (Génération 22)

« Il faut simplifier, même une affiche, tout doit être simple y compris le visuel. » (NMO France)

« Patients atteints de multiples de handicaps donc très intéressant comme démarche » (La Vie par un Fil)

Vulgarisation :

- AVAC essaye d'apporter une information compréhensible sur le chondrome aux patients et aux aidants (site, réunion d'information, Matinales thématiques, ...)
- Nombreux docs, flyer, clips, dessin animé etc
- Cela fait partie de l'effort permanent d'information et formation des malades et leur famille afin que chaque malade puisse être expert de sa maladie et le vrai décideur de sa santé
- Nous aimerions avoir accès plus facilement aux publications médicales. Toutes les revues sont payantes et ce n'est pas forcément une dépense prioritaire pour l'association.
- Vulgarisation via le magazine, les réseaux sociaux
- Besoin de vulgarisation



*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Les associations participant à la formation INITIALE de PDS :

- Interventions auprès de professions spécifiques.
- A suivi la Formation Patient Partenaire Formateur de la filière AnDDI-Rares et a formé des étudiants en médecine sur le diagnostic (avant-pendant-après).
- A fait des formations dans des écoles des professions para médicales. 2 membres de l'association participent, comme patient partenaire, à des mises en situation pour de jeunes chirurgiens cardiovasculaires en partenariat avec la Société Française de Chirurgie Cardio Vasculaire.
- Adhérent en formation patient-formateur - écriture du livre "vivre avec" recommandé à tous les centres par le coordonnateur centre de référence. Enquête feuilletonnée et groupes focus à thème.
- Nous avons formé des patients intervenants qui participent à la formation des PDS. Nous participons régulièrement à la formation d'étudiants en Market access, éthique, affaires médicales...
- Intervention devant des étudiants en médecine ou professionnels de santé.
- (a) Réalisation de vidéos diffusées aux internes. (b) Diffusion de documents de sensibilisation à nos maladies. (c) Interventions en IFSI et dans les écoles de sage-femmes. (d) Interventions en congrès.
- Cela rejoint notre activité auprès des étudiants en médecine. Plus spécifiquement pour nos maladies, nous recevons également des sollicitations pour intervenir dans les formations ponctuelles des internes organisées par les CMR ou groupe scientifique.
- Avec présidents d'universités, professeurs en génétique des actions avec résultats mais pas soutenues dans la durée : quasi échec.
- Intervention à Rouen, journée handicap où les maladies rares ont leur place, rencontre avec des étudiants de 2e année - culture du doute pour le MG / (quand il faut payer un stand c'est impossible par contre).
- Indispensable, nous y participons.
- L'asso intervient régulièrement auprès des IFSI ou IFAP sur nos maladies congénitales.
- La maladie ne doit plus être minimisée.
- Participation financière à une université d'automne de pédiatres à Necker.

54

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

28 ont déjà fait du plaidoyer

10 comptent poursuivre

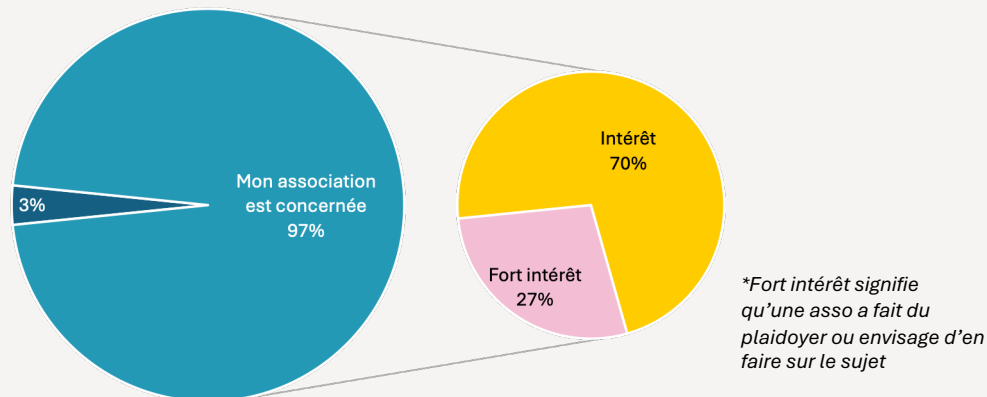
6 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

« Formation des médecins pour être en mesure de pouvoir diagnostiquer toutes les maladies rares est probablement illusoire. Mais quelle est la place de la formation sur la dimension psychologique de la maladie ? »

« Le problème essentiel pour nos maladies rares est de faire prendre en charge dans la formation médicale 2 éléments essentiels : apprendre au médecin l'humilité de savoir passer la main à un confrère plus expérimenté (attention, à l'ego !) et apprendre qu'il ne soigne ni un organe ni une maladie mais un être humain dans son entièreté ! »

Remarques :

- Rôle des filières.
- Se comptent sur les doigts de 2 mains...
- Formation insuffisante et inadaptée.
- L'annonce du diagnostic d'une maladie rare reste encore un sujet pertinent. Idem pour la communication entre familles et soignants.
- Car les médecins doivent pouvoir savoir à qui s'adresser lorsqu'ils sont confrontés pour la 1ère fois à la maladie (Orphanet, FSMR, centre de référence).
- Les médecins du CRMR interviennent dans la formation des médecins et des personnels médicaux.
- Formations à travers les filières maladies rares.
- Permettrait de réduire l'errance diagnostics, voire les diagnostics erronés.
- La Formation Patient Partenaire Formateur peut permettre à un PP d'intervenir auprès d'étudiants en médecine.
- Revendication pour plus d'heures de formation sur la lymphe pour les médecins généralistes, 1 semaine sur 7 années d'études !!!!!



Les associations participent à la formation CONTINUE de PDS: auprès des **médecins**, des **pharmaciens**, des **infirmiers**, des **ARC**, des **professionnels du médico-social**, de **psychologues**...

- Organisation de **séminaires**.
- **Présentation** pilote auprès de Pharmacie de ville.
- Création de **modules de formation** pour les équipes des ESMS.
- En cours : projet de **webinaires** à l'intention des infirmiers coordinateurs ou Attachés de recherche médicale sur les pathologies d'une part, sur les objectifs et actions de notre asso d'autre part.
- **Formation** des thérapeutes (AFTCC) au ressenti des patients, en cours.
- L'association participe à de nombreux **Congrès médicaux** où nous distribuons gratuitement de la **documentation**.
- Participation à des **summer school** notamment ou encore à des initiatives de formation filières ou ERN.
- (a) Réalisation de **vidéos** diffusées dans les services hospitaliers d'hépatologie. (b) Diffusion de **documents de sensibilisation** destinés aux médecins non spécialistes et autres soignants (sages-femmes, infirmières puéricultrices, auxiliaires de vie, etc.) en PMI, maternités, écoles paramédicales, cabinets libéraux, etc. (c) **Diffusion d'informations** dédiés aux professionnels de santé sur nos sites <https://alertejaune.com/espace-medecins-soignants> (d) Interventions lors de **congrès**.
- L'association sera impliquée en tenant un stand dans le **congrès** annuel de 2025 des spécialistes.
- Participation dans les **médias** (revues médicale), création de **vidéo**, participation à des **congrès**.
- Présence lors de **congrès** ophtalmologie, dermatologie, pédiatrie.
- Intervention **DU** plaies et cicatrisation de Lyon depuis 5 ans À venir : Brest.
- **Rencontre** par le biais de plateformes d'expertises, **campagnes d'e-mail** et transmission d'information avec **ressources complémentaires** / invitation à journée internationale / **journée** informelle de rencontre entre familles et soignants (dans une aire de jeu géante).
- Indispensable, nous y participons.
- Essentiel **DU** médecine vasculaire en place depuis peu.
- L'asso intervient régulièrement dans le cadre de **formation DPC** sur différents sujets et organise également une journée de formation validée par l'ANDPC. Par ailleurs, nous organisons des formations **webinar** pour les PS des RSEV ou PMI sur les TND des enfants avec nos maladies.

49

associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

17 ont déjà fait du plaidoyer

4 comptent poursuivre

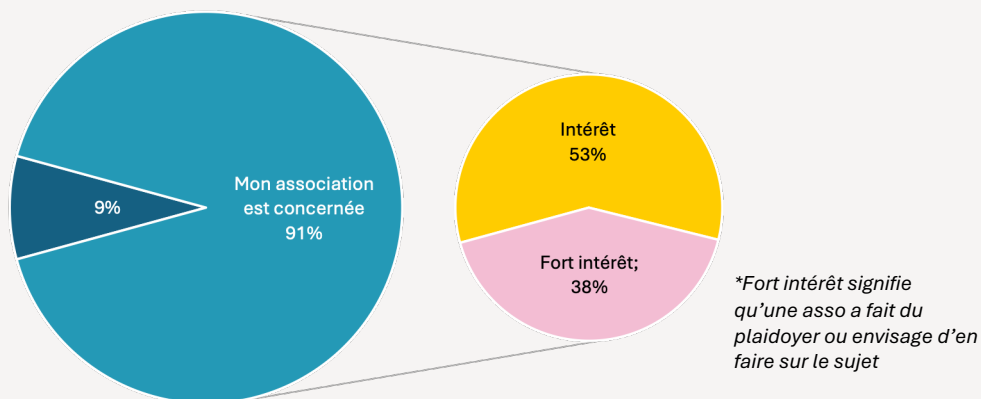
8 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

« Dans la suite de nos interventions auprès des étudiants ou jeunes médecins, à plus ou moins long terme il serait intéressant de pouvoir intervenir dans la formation continue des médecins. »

« Nous avons contribué à ce que la fatigue particulière qui touche les patients de "nos" pathologies soit réellement LE symptôme n°1 parfois handicapant de nos pathologies ! 2ème élément victorieux : la prise en compte de la souffrance psychologique due à nos maladies. »

Remarques :

- Les médecins responsables de centres de référence devraient tous avoir un DU des maladies du métabolisme phosphocalcique.
- Beaucoup de praticiens, y compris spécialistes, nous demandent de leur expliquer la maladie. D'autres refusent de nous prendre en charge, ne connaissant pas notre pathologie.
- Très souhaitable
- Manque de moyens financiers.
- Trop de professionnels de santé ou du secteur médico-social ne connaissent pas les MR.
- Les médecins doivent pouvoir savoir à qui s'adresser lorsqu'ils sont confrontés pour la 1ère fois à la maladie (Orphanet, FSMR, centre de référence) donc même chose que la formation initiale, un 'rappel' comme pour la vaccination, est nécessaire.
- Rôle des filières et des centres de référence.
- Il faudrait que plus de patients partenaires interviennent dans le cadre des études des médecins, des infirmiers...



32 associations pensent que le sujet devrait être **porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares**

30 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

7 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

Associations impliquées dans la formation ou formatrices :

- **Création de modules** de formation pour les parents (formations de 2 jours en général).
- L'**éducation thérapeutique du patient/parent ressource est une des actions phares de l'association**, leurs interventions dans le cadre des séances d'ETP organisées par les centres de ressources et de compétences sont essentielles pour assurer la bonne compréhension de ce qui est dit par les PDS.
- Formation des patients et aidants effectuée par l'asso au travers de **différents outils** (Journée d'Information sur la maladie, Matinales de l'asso, ...) pour éduquer le patient/aidant sur la maladie, récurrence, recherche.
- Présentation du patient-formateur de l'asso aux congrès des centres experts.
- Formations **en interne** (en visio ou en one-to-one et formations **au sein de l'Alliance**.
- Mise en place d'un café parents de jeunes porteurs de la maladie pour qu'ils s'aident entre eux. Tentative de mise en place de formation "Transferts" pour les aidants.
- Fait **en local**, réunions et commissions, pas de suivi.
- **Propose des formations** parents experts ou patients experts avec les filières de santé.
- Nous avons pour projets de former nos bénévoles actifs **en interne**.
- Nous proposons les **formations de l'AMR**.
- **Formations de l'Alliance, partage d'expérience** ("formation sur le tas") au sein de l'association.

Qui est formé ? Qui former ?

- D'abord former les **membres du bureau ou CA** afin de former des **patients**.
- Nous avons formé des **bénévoles**.
- **Plusieurs personnes** formées comme patients partenaires dans notre association.
- Nous avons des patients experts au sein de l'asso.
- Plusieurs **parents** ont participé à la formation parents experts des filières.
- Nous encourageons les **patients** à y participer.
- Une dizaine de **patients ou parents** sont formés aux 40h pour l'ETP. Un parent est formé sur la formation "patient partenaire formateur".

« Donner un vrai statut professionnel aux patients experts. »

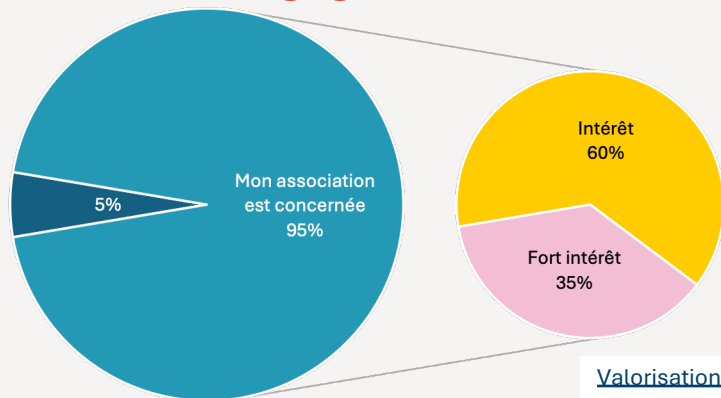
« De véritables formations ! Les témoignages qui font pleurer les médecins ne font que conforter leur posture. Le métier de formateur demande une expertise. »

« Nous ne partageons pas cette idée d'une formation "externe" confiée à une instance universitaire. La notion de patient expert : notre ambition est que chaque malade devienne expert de sa propre maladie; cela ne s'apprend pas à l'université et il n'y a pas besoin d'un "corps" intermédiaire de patients dit "experts" entre le patient "passif" et maintenu infantilisé et le corps médical de spécialistes de maladies rares. Notre ambition est par l'échange, par la connaissance pratique acquise sur le terrain et par le dialogue avec le corps médical arriver à ce que chaque malade soit expert de sa santé propre. »

« Contre la dichotomie entre intervenant et non formés. Enjeu de formation pour apprendre à parler de la maladie et pas rester centré sur son enfant. »

« Le Patient Partenaire. »

« ETP et patients expert. »



27 ont déjà fait du plaidoyer

7 comptent poursuivre

6 envisagent de faire du plaidoyer pour la première fois

*Fort intérêt signifie qu'une asso a fait du plaidoyer ou envisage d'en faire sur le sujet

Remarques :

- Vaste sujet, comment motiver nos bénévoles.
- Le bénévolat est devenu une rareté
- On en sait quelque chose ! dixit la vice-présidente
- Grand besoin de renforcer cette dimension, à la fois des adhérents mais aussi au delà où chacun peut contribuer
- Crise du bénévolat. Difficulté de recrutement, d'impliquer les personnes dans l'association. Beaucoup d'investissement, on nous en demande de plus en plus.
- Nécessaire
- Les associations de patients sont de véritables acteurs incontournables du système de santé, le faire reconnaître
- Donnez-nous la recette miracle !
- Nous manquons certes de bénévoles, mais de notre point de vue, le bénévolat est une posture et doit rester du bénévolat (on entend de plus en plus parler de rémunération des bénévoles, un non-sens pour nous). Le bénévolat prend peut-être son essence dans l'éducation familiale, scolaire, et les valeurs associatives. Un "mille merci" de la part d'une personne qu'on a aidée, des évolutions dans la prise en charge des malades, et des rencontres faites de partage sont de beaux cadeaux pour les bénévoles de l'association, qui n'en attendent pas plus !

Valorisation :

- Toutes les heures de bénévolat sont comptabilisées et elles sont présentées dans le rapport financier en nombre d'équivalent temps plein. En dehors des vacations de l'assistante sociale nous n'avons pas de salarié
- Chaque année dans notre RA nous essayons de valoriser le temps bénévole.
- Nous valorisons l'engagement bénévole à double titre par les réunions amicales, par des appels au bénévolat, mais aussi au sens propre dans la présentation de nos comptes d'explorations financiers avec un relevé des temps de bénévolat passé par la vingtaine de nos bénévoles traduit en valeur monétaire forfaitaire évaluée à la fois en dépense et recette. La valeur horaire forfaitaire est décidée par le CA sur proposition du bureau.
- bénévoles toujours mis en avant dans leur engagement
- Indication des heures passées et estimation budgétaire selon taux du SMIC notre bilan financier.
- Dans toutes les demandes de subventions, le compte de résultat, la place du RU

Idées/initiatives :

- par le CPF, à la retraite, temps de bénévolat pris en charge par l'employeur.
- Web-rencontre en visio pour expliquer le rôle des bénévoles et comment les influencer
- Indemnisé actuellement sur certaines formations, mais grande disparité sur le territoire.
- indispensable, car le bénévolat s'effondre, ou alors mettre en place un financement public des frais de fonctionnement des associations, avec droit de contrôle. ce qui fonctionne dans d'autres pays (Pays-Bas par ex)
- Formation des bénévoles POUR l'association
- Test de l'utilisation de bénévolibre pour rendre visible l'engagement des bénévoles
- Des heures comptabiliser pour la retraite?
- On ne peut pas nous demander de nous impliquer de plus en plus dans les instances (ce qui est super) sans nous donner aucun moyen pour le faire. Le risque d'épuisement des bénévoles est bien réel. L'Etat "économise" de l'argent grâce à nos actions : pair-aidance, soutien psy ce serait bien que ce soit valorisé, comme aux Pays-Bas où Debra perçoit là-bas 40K€ de subvention chaque année

(n=94)

52

associations pensent que le sujet devrait être porté au niveau de l'Alliance Maladies Rares

« Il n'existe aucune reconnaissance officielle de l'engagement bénévole. On demande aux bénévoles de rejoindre des instances officielles sans contrepartie. Avoir des bénévoles compétents et disponibles en journée est un véritable défi ! »

« Nombre de bénévoles quittent l'asso par manque de temps. Le sujet le plus critique est de trouver un président. »

« Peu d'entreprises indemnisent les congés pour engagement associatif. Pour les membres du bureau, ça reste une difficulté de devoir prendre sur ses congés ou poser des jours sans solde afin de se rendre aux conférences médicales, formations de l'alliance ou autres événements utiles. »

« Il est incohérent qu'une personne salariée soit dégagee quelques jours par mois pour un engagement politique (conseiller municipal) mais pas pour un engagement associatif »

« Nous sommes en grande difficulté pour "recruter" des bénévoles impliqués. »