

La réussite exemplaire de l'association DNAI, aiguillon de la recherche sur une maladie extrêmement rare

La première fois que nous avons entendu parler de la dystrophie neuro axonale infantile (DNAI), notre petite fille d'Amour, Apolline, avait une dizaine de mois ; elle était malicieuse, pétillante et légèrement hypotonique. C'était apparemment un bébé comme les autres.

La deuxième fois, c'était quelques mois plus tard : le jour du diagnostic définitif et du néant face à une maladie génétique très rare (une dizaine de malades recensés en France), à une maladie incurable et au pronostic vital très court, autrement dit, une maladie sans intérêt pour la recherche. La DNAI est une pathologie neuro-dégénérative sévère qui se traduit très rapidement par des handicaps majeurs (locomotion, communication, etc.), dont l'aggravation en quelques années conduit à la mort. Notre petite fille d'Amour allait mourir.

Face à cette terrible adversité, nous avons décidé de nous battre. Nous avons créé, en novembre 2000, l' "association Internationale de Dystrophie Neuro Axonale Infantile" qui a pour objectif de soutenir, informer et recenser à l'échelle internationale les patients atteints par la DNAI et de stimuler une dynamique dans la recherche génétique et thérapeutique. Nous voulions devenir des acteurs éclairés pour comprendre l'origine de la maladie, améliorer la qualité et la durée de vie des malades, motiver les médecins et développer la synergie nécessaire autour de cette pathologie rare du métabolisme, pour que demain ne soit plus comme aujourd'hui. Le vingt et unième siècle doit tendre vers un nécessaire compromis entre la santé publique et le droit de tout un chacun de vivre avec l'inéluctable espoir du médicament vital, si orphelin soit-il !

Dès 2001, un chercheur américain décidait de réaliser et de centraliser la recherche génétique. Néanmoins, la collaboration entre cliniciens et chercheurs piétinait. Si Internet favorise la rapidité des échanges, rien ne vaut la communication de visu et de vive voix pour établir confiance et collaboration efficace, c'est-à-dire permettre l'échange des données sensibles. C'est pourquoi nous avons décidé de réunir les principaux acteurs autour d'une table : ce fut le véritable tournant. C'est ainsi que le 1^{er} décembre 2002, 13 chercheurs et

cliniciens (américain, français, italiens et espagnols) étaient réunis à Paris, à la Plateforme Maladies Rares, pour une journée d'échanges destinée à affiner les critères cliniques. Ce séminaire, impulsé par l'association, fut couplé avec un congrès de la Société européenne de neuro-pédiatrie (SENP), afin de faciliter la venue des médecins et d'attirer l'attention sur la DNAI au cours des discussions ultérieures au sein du congrès.

Juin 2006 : découverte du gène associé à la maladie. En moins de quatre ans, les quelques échantillons rassemblés d'Europe et d'Amérique ont permis à l'équipe du Docteur Susan Hayflick d'isoler le gène responsable de cette maladie neuro-dégénérative extrêmement rare. L'impulsion de l'association Internationale de DNAI, son énergie de tous les instants, déployée auprès des différents intervenants, ainsi que la coopération internationale entre médecins et chercheurs, engagés et liés depuis le workshop de décembre 2002, constituent le cocktail gagnant d'une véritable gageure.

La découverte du gène associé à la DNAI ouvre la porte des filières de soins et également un droit à l'espoir. Cette étape rend possible la mise au point d'un test génétique prénatal.

Mieux, la protéine codée par ce gène bénéficie d'une attention toute particulière du fait de son implication dans des maladies neuro-dégénératives extrêmement fréquentes. En effet, elle met également en évidence une nouvelle cible thérapeutique potentielle pour les maladies neuro-dégénératives d'Alzheimer et de Parkinson.

Cette découverte illustre la difficulté de gérer la santé publique à partir des seuls critères quantitatifs ou comptables. La connaissance n'est pas un livre que l'on parcourt à partir de la première page, mais plutôt un patchwork où les feuilles se répondent.

S'il reste encore beaucoup à faire et si la vigilance s'impose, cette étape majeure ainsi que ses conséquences inespérées laissent augurer un futur !

Florence Vasseur
Présidente de l'association

<http://www.orphane.net/DNAI/cgi-bin/DNAI/> ▲

Le congé de soutien familial : une nouvelle aide aux aidants

Le décret d'application relatif au congé de soutien familial est enfin paru (*Journal Officiel* du 20 avril 2007). Les salariés peuvent désormais prendre un congé pour aider un proche gravement handicapé ou dépendant. Toutefois, ce congé n'est pas rémunéré. Il s'agit simplement d'une autorisation d'absence donnée par l'employeur. Sa durée est de trois mois, renouvelable dans la limite d'un an sur l'ensemble de la carrière professionnelle. Durant ce congé, le salarié sera affilié à l'assurance vieillesse des parents au foyer (AVPF), sous réserve que ses ressources ne dépassent pas certains plafonds, et il est assuré de retrouver son emploi à l'issue du congé.

Concrètement, pour prendre un congé de soutien familial, il convient de respecter certaines conditions. Le salarié doit travailler dans la même entreprise depuis au moins deux ans et aider un proche qui n'est pas placé dans un établissement. Le proche qui ouvre droit à ce congé peut être :

- le conjoint, le concubin ou la personne avec qui le salarié a conclu un PACS ;
- l'ascendant (parent, grand-parent, arrière grand-parent), le descendant, l'enfant dont le salarié assume la charge au sens des prestations familiales ;
- le collatéral jusqu'au 4^e degré (frère, sœur, oncle, tante, neveux, nièces, grands-oncles et tantes, petits-neveux et nièces, cousins et cousine germains) ;
- l'ascendant, le descendant ou le collatéral jusqu'au 4^e degré du conjoint, du concubin ou de la personne avec qui le salarié a conclu un PACS.

La personne aidée doit présenter un handicap ou une perte d'autonomie d'une particulière gravité, attestée, par exemple par un taux d'incapacité permanente au moins égal à 80 % pour un enfant ou un adulte handicapé, ou par l'attribution de l'allocation personnalisée d'autonomie (APA) pour les personnes âgées.

Enfin, le salarié doit adresser une demande de congé de soutien familial à son employeur au moins deux mois avant le début du congé. ▲



0 810 004 333 : Quels sont mes droits ?

Le Collectif Interassociatif sur la Santé (CISS) a ouvert une ligne téléphonique dédiée aux questions juridiques ou sociales liées à la santé. Des spécialistes de ces questions informent et orientent, à la fois les représentants des usagers, le grand public, les professionnels de santé et du social, ainsi que les acteurs associatifs.

Santé Info Droits répond à toute question portant notamment sur le dossier médical personnel, la CMU (couverture maladie universelle), l'allocation adulte handicapé, la médecine du travail, la prise en charge des affections de longue durée, le secret médical, l'accès à l'emprunt, etc. *La ligne du CISS est ouverte les lundi, mercredi et vendredi, de 14 h à 18 h, et les mardi et jeudi, de 14 h à 20 h.* ▲

GIS-Institut des maladies rares

Nous souhaitons beaucoup de succès à Pascale Borenzstein, qui a quitté l'Institut des maladies rares pour de nouveaux horizons professionnels. Toutes celles et ceux qui viennent régulièrement à l'Alliance ont apprécié sa disponibilité et son écoute. C'est Sophie Koutouzov, chercheuse à l'INSERM, qui est désormais la Secrétaire générale de l'Institut des maladies rares. Nous lui souhaitons la bienvenue. ▲

S'assurer et emprunter avec un risque de santé aggravé : la convention AERAS

Afin d'obtenir un crédit immobilier, professionnel ou à la consommation auprès d'une banque, toute personne a besoin d'une assurance. Pour les personnes qui sont ou qui ont été malades, cela peut se traduire par des ajournements, des surprimes dissuasives, voire des refus d'assurance, bien souvent infondés. C'est pour lever ces obstacles que la convention Belorgey a été signée en septembre 2001, mais depuis plusieurs années, le Collectif Interassociatif Sur la Santé (CISS) en dénonçait les insuffisances : blocage de la part des assurances, manque d'information, surprimes exorbitantes...

Après un accouchement difficile, une nouvelle convention a été signée le 6 juillet 2006 entre l'État, les banquiers, les assureurs, les associations de malades et de consommateurs. Il s'agit de la convention AERAS, consacrée par la loi du 31 janvier 2007, qui remplace ainsi la convention Belorgey, et qui devrait représenter une amélioration notable. Qu'en est-il précisément ?

Les différents seuils d'âge, de durée et de montant emprunté sont moins restrictifs. Par exemple, en matière de prêts immobiliers et professionnels (soumis à un questionnaire médical), le montant maximal susceptible d'être emprunté passe de 250 000 à 300 000 €

et la condition de durée est levée. Autre exemple, pour les prêts à la consommation (non soumis à questionnaire médical), le montant maximal est porté de 10 000 à 15 000 € et la limite d'âge relevée de 45 à 50 ans. La convention AERAS présente une autre avancée majeure : les polices d'assurance vont désormais prendre en compte "le risque invalidité", en plus du risque décès. Dans certains cas de figure, l'assurance pourra procéder au remboursement du prêt, si une personne se retrouve dans l'incapacité de travailler. Enfin, la mise en place d'un système de "mutualisation" des surprimes devrait permettre aux revenus les plus modestes d'accéder au crédit.

En tout état de cause, les refus d'emprunt liés à des questions de santé doivent désormais être motivés. Une commission de médiation est chargée de régler les litiges. Une autre commission aura un rôle également très important à jouer : la commission de suivi et de proposition, chargée de suivre la mise en place effective du nouveau dispositif.

Pour plus d'informations, consulter le site Internet de la convention AERAS (www.aeras-infos.fr). Ne pas hésiter non plus à appeler la ligne Santé Info Droits (numéro Azur : 0 810 004 33). ▲

Septembre

Jeudi 20 septembre

Réunion d'Information des MEmbres (RIME)

Jeudi 27 et vendredi 28 septembre

Formation communication (niveau 2)

Octobre

Jeudi 18 octobre

Conseil national

Vendredi 19 et samedi 20 octobre

Formation à l'écoute

Mardi 30 octobre

Réunion des antennes régionales

Novembre

Jeudi 15 et vendredi 16 novembre

Formation communication (niveau 1)

Samedi 17 Novembre

Réunion d'Information des MEmbres (RIME)

Décembre

Samedi 8 décembre

Marche des Maladies Rares

Jeudi 13 décembre

Conseil national

L'Alliance en régions

Afin de mieux faire connaître et reconnaître les maladies rares dans les régions, plusieurs délégations régionales vont organiser des forums à la rentrée 2007 :

- **Basse-Normandie**, le 27 septembre à Caen ;
- **Bourgogne / Franche-Comté**, le 16 novembre à Besançon ;
- **Pays de la Loire**, le 11 octobre à Avrillé ;
- **Provence-Alpes-Côte-d'Azur**, le 25 octobre à Marseille et le 8 novembre à Nice.

N'hésitez pas à faire circuler ces informations dans vos associations ! ▲



Maladies Rares

Merci aux personnes ayant participé à la rédaction et à la réalisation de ce numéro.

Alliance Maladies Rares
Plateforme Maladies Rares
102, rue Didot 75014 Paris
Tél. 01 56 53 53 40

E-mail : alliance@maladiesrares.org
www.alliance-maladies-rares.org

**Maladies Rares
Info Services**

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

**Du lundi au vendredi
de 9 h à 18 h**

• Vie de l'Alliance

Assemblée plénière 2007

Le samedi 24 mars, s'est tenue l'assemblée plénière de l'Alliance. La matinée a été consacrée à deux "sujets d'ouverture": la politique européenne en matière de maladies rares, présentée par Christel Nourissier, secrétaire générale d'Eurordis, et les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH), présentées par Hugues Fievet, chargé de mission à la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA).

Les points statutaires ont été abordés l'après-midi. Après la présentation du rapport financier 2006 par le trésorier, du rapport du Commissaire aux comptes et du rapport d'activité 2006, les comptes de l'exercice 2006 ont été approuvés par l'Assemblée plénière, qui a donné quitus au Conseil national pour la gestion des comptes de l'Alliance. L'Assemblée plénière a par ailleurs fixé le montant de la cotisation à l'Alliance à 155 € pour l'année 2008, montant inchangé depuis la création de l'Alliance. Enfin, le plan d'action et le budget prévisionnel 2007 ont été adoptés à l'unanimité.

L'Assemblée plénière a procédé ensuite à la désignation des nouveaux membres du Conseil (voir encadré ci-contre). Les nouveaux statuts adoptés par l'Assemblée plénière extraordinaire du 1^{er} avril 2006 ont modifié la répartition des sièges entre les trois collèges, afin d'assurer une meilleure représentativité des différents types d'associations membres. Le Conseil national compte donc désormais 18 sièges pour le premier collège, 2 sièges pour le deuxième collège et 1 siège pour le troisième collège.

Huit sièges étaient à pourvoir, tous au premier collège, pour neuf candidats. Sur les huit associations élues, deux sont des nouvelles venues au Conseil et deux avaient effectué deux mandats successifs et avaient dû laisser leur poste une année. Les quatre autres siégeaient déjà et ont été renouvelées pour un dernier mandat de trois ans.

Le nouveau Conseil s'est réuni à l'issue de l'Assemblée plénière, afin d'élire les membres du Bureau, qui ont eux-mêmes élu en leur sein, le trésorier et les trois porte-parole de l'Alliance. ▀



Le nouveau Conseil national de l'Alliance

Associations du 1^{er} collège

Association française contre les myopathies – Hélène Tack
Association française du Gougerot-Sjögren – Jean Saide
Association française du syndrome de Marfan – Paulette Morin
Association française du syndrome de Rett – Martine Gaudy
Association française du syndrome de Williams et Beuren – Catherine Dervieux
Association HNPCC France – Marcelle Bousbaci
Association lupus France – Ginette Volf
Association des malades atteints de dystonie – Chantal Lecerf
Association maladie de Rendu-Osler – Roland Elkoubi
Association nationale X fragile "le Goéland" – Viviane Viollet
Association sclérose tubéreuse de Bourneville – Marie-Christine de la Morlais
Association des sclérodermiques de France – Mireille Delfau
Association Strümpell Lorrain – Jean-Pierre Blois
Association vaincre l'adénylosuccinase par l'information – Christian Ballouard
Association vaincre les maladies lysosomales – Françoise Freyburger
Fédération Huntington Espoir – Roger Picard
Association France Alström – Fabienne Decoux
Ligue française contre les neurofibromatoses – Jean-Claude Lopez

Associations du 2^e collège

Association Inflam'œil – Marianne Debarre
Groupe polyhandicap France – Michel Lesieur

3^e collège

Collectif "malades isolés" – Benoît Hennion ▀

Le Bureau

Marcelle Bousbaci
Chantal Lecerf
Michel Lesieur, trésorier
Paulette Morin, porte-parole
Roger Picard, porte-parole
Jean Saide
Ginette Volf, porte-parole ▀



Bienvenue aux nouvelles associations

L'Alliance est heureuse de vous présenter les 21 nouvelles associations qui l'ont rejointe en 2006. Si vous souhaitez plus d'informations sur ces associations et sur les maladies contre lesquelles elles se battent, vous pouvez accéder à leur site Internet, via le site de l'Alliance (rubrique "Qui représentons-nous?", "Liste des associations membres").

Les nouvelles associations membres de l'Alliance

Association Syndrome de Cohen Internationale
Association Craniopharyngiome-Solidarité
Association Bien vivre avec le QT Long
Association APAISER
Association Infantile Myofibromatose Européenne – AIME
Association Alliance Sanfilippo
Association des Malades des Vaisseaux du Foie
Association pour la Lutte contre les maladies Biliaires Inflammatoires - ALBI
Association Alliance Arthrogrypose
Association Française de la Fièvre Méditerranéenne Familiale
Association Française des Hémophiles
Association des Malades d'un Syndrome Néphrotique
Association des Patients de la Maladie de Fabry
Association Wegener Infos et Vascularites
Association Française des Neurinomes Acoustiques – AFNA
Fédération Française des Associations de Malades de l'Hémochromatose
Association Vivre Mieux le Lymphœdème
Association Pemphigus Pemphigoïde France
Association Ensemble contre le GIST
Association Angiomasose les Amis de Théo
Association Xtraordinaire ▲

Un grand honneur

C'est avec un grand plaisir et une grande fierté que nous avons appris que Françoise Antonini, déléguée générale de l'Alliance Maladies Rares, a été nommée Chevalier dans l'Ordre de la Légion d'Honneur (promotion du 14 juillet 2007). À travers cette distinction, ce sont tous les militants, bénévoles, malades et parents de malades luttant contre les maladies rares, qui sont honorés. ▲



● Les centres de référence

La prise en charge des frais de transport vers les centres de référence

Les centres de référence maladies rares ont été désignés pour leur expertise médicale et scientifique et non en fonction de critères géographiques. De fait, ils sont rarement à proximité du domicile des malades, ce qui soulève une difficulté dans le parcours de prise en charge : le transport des malades jusqu'au centre.

Le directeur général de l'Assurance Maladie indique ainsi, dans une lettre-réseau parue en août 2006, et récemment officialisée : "la Caisse nationale d'Assurance Maladie a été saisie à plusieurs reprises de difficultés rencontrées par des assurés atteints de maladies rares pour la prise en charge de leur frais de transport. Plusieurs associations ont eu à déplorer une inégalité de traitement sur le territoire dans la prise en charge de ces frais de transport".

Depuis le mois de juillet, cette lettre-réseau est accessible sur le site de l'Assurance Maladie (www.ameli.fr) et elle rappelle les modalités de prise en charge des frais de transport pour des soins nécessités par le traitement des maladies rares.

Pour une maladie rare, s'il n'existe qu'un seul centre en France, la prise en charge des transports vers ce centre de référence, pour une hospitalisation ou une consultation, doit être acceptée par l'Assurance Maladie. S'il existe plusieurs centres de référence pour une même maladie rare, alors la règle du centre de référence le plus proche du domicile s'applique, sauf exception médicalement justifiée.

Il convient de distinguer deux cas de figure. Si l'assuré est atteint d'une maladie rare qui nécessite des soins continus d'une durée prévisible supérieure à 6 mois, les transports pour soins en rapport avec la maladie sont pris en charge selon des dispositions définies dans la lettre-réseau.

Pour les malades dont le diagnostic n'est pas encore établi, le transport peut être pris en charge dans trois cas de figure :

- ➔ s'il est effectué pour une hospitalisation prévisible ;
- ➔ s'il est effectué en ambulance (les cas les plus graves) ;
- ➔ sur accord préalable, si la distance entre le domicile et le centre de soins ou de consultation est supérieure à 150 km. Le prescripteur doit alors indiquer, sur la partie de l'imprimé destinée au médecin conseil, le motif du transport et le cas échéant le centre de référence "maladie rare". ▲

Brèves Brèves Brèves Brèves Brèves Brèves

Marche des maladies rares : prenez date !

Réservez d'ores et déjà votre samedi 8 décembre pour participer à la 8^e Marche des maladies rares, organisée par l'Alliance, dans le cadre du Téléthon. Notez toutefois, que cette année, **le parcours changera très vraisemblablement**. Il se peut que la Marche ne démarre pas de l'hôpital Broussais, comme les années précédentes. Dès le mois de septembre, des informations plus précises seront disponibles sur le site de l'Alliance.

Comme chaque année en revanche, la Marche sera soutenue par la Fondation Groupama pour la Santé, son fidèle partenaire.

L'Alliance Maladies Rares fait le point sur les centres de référence

Le 23 mars, 150 personnes se retrouvaient à la Fondation Groupama pour la Santé, pour participer au Forum national de l'Alliance **"Les centres de référence : quelles avancées pour les malades ?"**, thème ayant fait l'objet d'une enquête de l'Alliance, présentée à cette occasion.

Cette enquête a été réalisée via des questionnaires, suivis d'entretiens approfondis, auprès des associations de malades et des centres de référence labellisés en 2004 et en 2005.

Le Forum fut l'occasion pour les participants de s'informer et de débattre sur les bénéfices, les difficultés et l'avenir des centres de référence. De ces débats comme des résultats de l'enquête, il ressort, que globalement, les associations de malades et les coordonnateurs sont satisfaits de la labellisation, en dépit de certaines difficultés et inquiétudes. Les points positifs pour les malades sont l'amélioration de la prise en charge globale et paramédicale, ainsi que le renforcement de la collaboration entre les associations et les équipes médicales. Les coordonnateurs ont souligné avoir obtenu des financements significatifs qui leur ont notamment permis de renforcer leurs équipes, et donc d'améliorer la prise en charge des malades. La labellisation a aussi entraîné une reconnaissance des centres de référence, à la fois au sein des hôpitaux, auprès des administrations et au niveau européen. Toutefois, les débats ont confirmé un certain nombre de difficultés, mises également en avant dans l'enquête. Les associations ont ainsi souligné des problèmes de lisibilité des intitulés des centres de référence, et donc d'orientation des malades. Elles ont aussi relevé parfois l'absence de continuité enfants/adultes. Elles regrettent également le retard pris dans l'organisation d'une filière de soins pour une prise en charge de proximité. Enfin, elles déplorent des inégalités de traitement de la part de l'Assurance Maladie, comme par exemple le non remboursement, dans certains départements, des frais de transport des malades vers les centres de référence. Quant aux coordonnateurs, ils ont souvent eu du mal à obtenir la totalité de la première dotation qui devait leur être allouée. Certains estiment ne pas disposer de moyens suffisants pour remplir toutes les missions qui leur sont confiées, et doivent parfois faire face à une grande affluence de patients.

Lors de ce Forum, quelques réponses ont été apportées. Orphanet a ainsi expliqué les missions qui lui sont confiées dans le domaine de la communication : clarification des intitulés des centres de référence et information sur leurs missions, élaboration d'une présentation unique pour tous les sites Internet des centres de référence et des centres de compétences, possibilité offerte à ces derniers d'être hébergés sur le serveur Orphanet.

Le ministère de la Santé a présenté et commenté la circulaire sur les centres de compétences, qui compléteront le dispositif de labellisation. Ces centres ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Les centres de compétences seront identifiés par les centres de référence et désignés

par les ARH, après avis d'opportunité du Comité national de labellisation. La procédure de désignation devrait être terminée en mars 2008. Un point majeur reste en suspens : celui du financement de ces centres ; une certitude : il n'y aura pas de financement fléché comme cela a été le cas pour les centres de référence.

Enfin ont pu s'exprimer les principales revendications associatives : que les financements alloués aux centres de référence leur soient véritablement et entièrement attribués, que l'on instaure un mode de financement pour les futurs centres de compétences, que le système soit plus lisible, que le comité de suivi du Plan national maladies rares

se réunisse – enfin – 18 mois après sa première et seule réunion... Sur ce point, les associations ont déjà été entendues : le comité s'est réuni le 28 juin !

Vous pouvez vous procurer les résultats de l'enquête sur les centres de référence, soit directement auprès de l'Alliance, soit sur son site. Les actes du Forum seront diffusés au mois de septembre et ils sont aussi disponibles sur le site de l'Alliance (www.alliance-maladiesrares.org). ▲



NOUVEAUX CENTRES DE RÉFÉRENCE

Par arrêté du 3 mai 2007, et après avis du Comité national consultatif de labellisation, 29 nouveaux centres de référence ont été labellisés, portant leur nombre à 132. Ces nouveaux centres, créés pour une durée de cinq ans, se répartissent en 11 groupes de maladies rares :

- Maladies auto-immunes et maladies systémiques rares (1 centre)
- Maladies cardio-vasculaires rares (1 centre)
- Anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique (1 centre)
- Maladies dermatologiques rares (1 centre)
- Maladies hématologiques non malignes rares (3 centres)
- Maladies héréditaires du métabolisme (3 centres)
- Maladies neurologiques rares (7 centres)
- Maladies neuromusculaires (2 centres)
- Maladies sensorielles rares (1 centre)
- Autres maladies rares (9 centres)

La liste des centres de référence est disponible sur le site de l'Alliance (Page d'accueil, Actualités, "Centres de référence : l'Alliance mène l'enquête"). ▲