



2<sup>ème</sup> semestre 2004

## **Sommaire :**

Edito  
Nouvelle adresse  
Initiatives  
Plan Maladies Rares  
Dons 2004  
Rencontre Inserm-associations  
Quelques dates

## **Bonjour !**

L'année 2005 est déjà là et avec elle une nouvelle campagne d'adhésion... Depuis notre dernière Assemblée Générale, le 8 mai dernier, que du nouveau et beaucoup de retard accumulé... pas facile de travailler et de gérer les adhésions, participer aux forums, rédiger les comptes-rendus, etc. Heureusement, une nouvelle organisation va nous permettre d'affronter tout cela et de continuer notre action auprès de vous, malades et familles, et aussi auprès des médecins et chercheurs !

Une très bonne année 2005 à toutes et à tous, pleine de bonheur et de santé.

A très bientôt,

**Karine UNGER**

Les coordonnées de l'association  
ont changé durant l'été.

Merci de bien vouloir adresser  
vos courriers désormais à  
l'adresse suivante :

**PXE France**  
**1, Place de l'Abbé Renard**  
**35170 Bruz**  
**tél. : 02 99 52 96 83**  
**[contact@pxefrance.org](mailto:contact@pxefrance.org)**  
**[www.pxefrance.org](http://www.pxefrance.org)**

## **Un nouveau Conseil d'Administration...**

**Présidente : Karine UNGER**  
**Vice-Présidente : Yanne LOUYS-ELIZON**  
**Secrétaire : Raymond UNGER**  
**Vice-Secrétaire : Joëlle COUTON**  
**Trésorier : Jean-Claude DUTRIPON**  
**Site Internet : Marion MOUNIER**

## **Une nouvelle organisation...**

Des délégués plus proches pour mieux vous répondre et pourquoi pas organiser des échanges entre malades et familles de la même région.

**Karine Unger**, départements 29,22, 56,35, 44, 53, 72 et 49 ;  
**Catherine Duval**, départements 50, 61, 14, 27, 76, 60, 80, 02, 59 et 62 ;  
**Marion Mounier**, départements 78, 95, 92, 75, 93, 94, 77, 91, 28, 41, 45, 18 ;  
**Jacqueline Klingler**, départements 08, 51, 55, 54, 57, 67, 68, 88, 52, 10 ;  
**Madeleine Unger**, départements 89, 58, 21, 70, 90, 25, 39 ;  
**Joelle Gunther Goudot**, départements 03, 71, 63, 42, 69, 15, 43 ;  
**Yanne Louys-Elizon**, départements 01, 74, 38, 73, 07, 26, 05 ;  
**Joelle Dutripion**, départements 66, 11, 34, 48, 30, 13, 84, 83, 04, 06, 20  
**Christian Gaschet**, départements 85, 17, 79, 37, 36, 86, 16, 87, 23, 19

**Ces délégués vous contacteront prochainement...**

## *Initiatives...*

Avec Jean-Claude et l'ensemble vocal et instrumental DIVERTIMENTO de Plan-de-Cuques sous la direction de Annick Deschamps en l'Eglise de la BOURDONNIÈRE à Allauch, le 8 mai 2004 à 20h30.

Qu'il était beau Jean-Claude dans son costume de choriste, entouré par plus de 60 de ses collègues ! Un spectacle magnifique et très touchant qui nous a permis de récolter près de 1400 € pour la recherche. Un grand merci à tous !

## *Plan Maladies Rares*

Samedi 20 novembre 2004, 10h, Hôpital Necker, je me retrouve assise face aux 3 ministres qui sont venus nous présenter le Plan Maladies Rares que nous attendons depuis très longtemps et pour lequel en tant que collectif d'associations, nous nous sommes battus au sein de l'Alliance Maladies Rares. Que va-t-il y avoir dedans ? Le contenu va-t-il être à hauteur de nos espoirs ?

Une heure après, le résultat : l'annonce d'un plan de 100 Millions d'euros débloqués de 2004 à 2008, répartis entre 10 axes stratégiques :

- Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares, 2 millions d'euros ;
- Reconnaître la spécificité des maladies rares ;
- Développer l'information sur les maladies rares, 2,8 millions d'euros ;
- Former les professionnels à mieux les identifier, 0,4 millions d'euros ;
- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques, 20 millions d'euros ;
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades, 30 millions d'euros,
- Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins ;
- Répondre aux besoins d'accompagnement spécifique des personnes atteintes et développer le soutien aux associations de malades ;
- Promouvoir la recherche et l'innovation, notamment pour les traitements, 43 millions d'euros ;
- Développer les partenariats nationaux et européens, 0,16 millions d'euros.

Le bilan est mitigé : un plan plein de bonnes intentions, avec des moyens mis en œuvre pour une durée de 4 ans. Nos actions se voient enfin pérennisées dans le temps, une grande part est faite au rôle tenu par les associations dans une meilleure connaissance de la problématique des maladies rares, une place plus importante est faite, nous promet-on, à l'accompagnement de la famille et surtout l'annonce de 34 consultations multidisciplinaires labellisées pour une meilleure prise en charge et un meilleur accès au diagnostic et aux soins. Quelques doutes subsistent toutefois sur l'application de ce plan, sans indication sur le pilotage et le contrôle des sommes attribuées.

Une certitude : on reconnaît l'excellent travail de Ségolène Aymé et de son unité Inserm à travers Orphanet, qui servira désormais de référence pour les maladies rares.

Et quelques avancées décisives qui devraient à leur tour amener quelques changements au sein de la Caisse d'Assurance Maladie quant à la prise en charge des maladies rares et auprès des médecins-généralistes qui pourront choisir de réaliser au cours de leurs études un module consacré aux maladies rares.

*Karine Unger*

## ***2<sup>ème</sup> rencontre annuelle de l'Inserm et des associations de malades Ministère de la santé et de la protection sociale – 17 novembre 2004***

Ce qui était une politique de dialogue entre l'Inserm (Institut national de la santé et de la recherche médicale) et les associations s'est transformée aujourd'hui en un véritable partenariat. Les associations ont été reconnues comme des acteurs incontournables de la recherche en santé. Selon les mots de Christian Bréchet, directeur général de l'Inserm, "elles sont un creuset d'observation et d'expériences" qui en fait des interlocuteurs experts des chercheurs, "elles développent des capacités de mobilisation tant auprès de leurs membres qu'auprès du grand public et des décideurs" et "elles sont productrices d'outils de communication et d'événements qui contribuent à la diffusion de la connaissance".

La volonté affichée de l'Inserm est de faire participer davantage les associations à ses programmes d'orientation scientifiques (par le biais du GRAM, groupe de réflexion avec les associations présidé par Ketty Schwartz), à la recherche clinique et de développer la formation et la communication pour permettre des rapports plus étroits entre le monde de la communauté scientifique et le monde associatif.

Quelques points forts de la rencontre :

- Mme Marie-Anne Montchamp, secrétaire d'Etat aux personnes handicapées, a réaffirmé l'intérêt du gouvernement pour les questions abordées.
- Les intervenants ont souligné qu'au fur et à mesure de leurs travaux avec les associations, ils ont constaté que les attentes des malades, une fois bien informés, n'étaient pas si déraisonnables ni si farfelues qu'ils pouvaient l'imaginer au départ.
- Christian Bréchet a rappelé combien il est important de "créer le hasard" qui caractérise souvent les découvertes scientifiques, de faire de la recherche fondamentale (qui paraît parfois éloignée des préoccupations des malades) pour comprendre les mécanismes des maladies avant de faire de la recherche appliquée et de faire un énorme travail de croisement d'informations pour avancer sur des pathologies "cousines".

Quelques actions concrètes :

- La première réunion Inserm-associations du GRAM pour décider conjointement des orientations stratégiques de l'Institut a eu lieu le 6/10/2004. La prochaine aura lieu le 11/01/2005.
- François Faurisson, mis à disposition d'Eurordis par l'Inserm, a travaillé sur la charte entre les associations de malades et les promoteurs d'essais cliniques et sur un questionnaire pour évaluer le retard diagnostique et ses conséquences dans les maladies rares (6000 personnes interrogées).
- La création d'une base de données (projet Cassiopeia) regroupant 320 associations pour en faire une plate-forme d'échanges entre l'Inserm, les laboratoires de recherche et les associations. Cette base se distingue de celle d'Orphanet car elle doit permettre une gestion quotidienne de la diffusion des informations de l'Inserm (communications, animations, etc.) et de celles des associations (appels d'offre, etc.)
- Une formation a eu lieu en 2004 sur la "lecture du protocole de recherche clinique" pour simplifier le dialogue entre malades et experts. Ce programme va se poursuivre et se diversifier en 2005.

*Marion Mounier*

## *Quelques chiffres...*

34, c'est le nombre de centre de références retenus pour le premier appel d'offres concernant la labellisation des consultations multidisciplinaires pour l'année 2004. Un seul grand regret : la consultation pluridisciplinaire d'Orléans n'a pas été sélectionnée dans ce premier choix. D'autres appels d'offres seront lancés les 4 prochaines années, pour un total de 100 millions d'euros. (voir encadré Plan Maladies Rares)

## *A consulter...*

[www.sante.gouv.fr](http://www.sante.gouv.fr) Le site du Ministère de la Santé sur lequel vous trouverez le détail du **Plan Maladies Rares** annoncé le 20 novembre par notre Ministre, Philippe Douste-Blazy en compagnie du Ministre de la Recherche, François d'Aubert et de la Secrétaire d'Etat aux personnes handicapées, Marie-Anne Montchamp. (voir encadré Plan Maladies Rares).

Sur le site de l'Alliance [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org), vous pouvez consulter le Plan Maladies Rares également.

**0 810 51 51 51** C'est le numéro de Droit des Malades Infos, à contacter pour toute information sur vos droits en tant que malades et/ou personnes handicapées (ex : conditions de retraite anticipée pour un travailleur handicapé reconnu à plus de 80%).

## *Quelques dates...*

- **Rencontre européenne organisée par PXE International à Gand en Belgique, samedi 27 novembre 2004.** L'association était bien sûr représentée afin de se tenir informer des recherches en cours sur le PXE et collaborer avec les autres associations européennes et internationales. Il y avait également des représentants de l'association italienne, plusieurs personnes de Belgique désireuses de créer leur association et Marta responsable de l'association portugaise naissante. Il a été décidé l'organisation d'une réunion européenne de patients PXE début 2006 en Italie (la date exacte est à préciser ainsi que le lieu).

- **La Marche des Maladies Rares, samedi 4 décembre à Paris, pour le week-end du Téléthon**  
Un événement devenu incontournable pour montrer combien les maladies sont rares mais les malades nombreux (voir encadré ci-après).

- Le vendredi 21 janvier 2005, le **Forum Bioéthique** aura pour thème la bioéthique et les biotechnologies. Nous y serons représentés. Compte-rendu à suivre dans un prochain bulletin...

## *A noter déjà sur vos agendas...*

- **La prochaine Assemblée Générale de l'association aura lieu le samedi 25 Juin 2004** à Poitiers, Foyer Gérard Gaschet, Zone Industrielle de la République, 86000 Poitiers, organisée par Christian Gaschet.

- 21 et 22 juin 2005, **Conférence européenne Maladies Rares**, à Luxembourg.

### *La marche des Maladies Rares*

Cette année encore, rendez-vous à **l'Hôpital Broussais**, 96 Rue Didot, Îlot des Mariniers avec café, viennoiseries, clowns, musiciens, maquilleuses, bref tout pour commencer la fête et la marche dans la bonne humeur...

L'itinéraire : la Place Denfert Rochereau, le boulevard du Montparnasse, une étape à la Faculté de Médecine de Necker, l'avenue de Suffren et le pont d'Iéna.

8,4 kms plus loin, arrivée filmée en direct. L'accueil de la délégation a été fait par Richard Bohringer sur le plateau télévisé. La restauration des marcheurs était prévue sous la tente d'accueil chauffée.

Rendez-vous l'année prochaine, pour marcher pour les maladies rares... !!

*Pour tous renseignements complémentaires, n'hésitez pas à appeler l'Alliance au 01 56 53 53 40 et consultez régulièrement leur site sur [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)*