

FORUM INFORMATION SUR LES MALADIES RARES A LYON

LE 27 NOVEMBRE 2009

Les associations ont été reçues dans les locaux de Merck Serono.

INTERVENTION DE MONSIEUR PIERRE-HENRY LONGERAY, PRESIDENT DE MERCK SERONO FRANCE :

Informe de l'engagement du laboratoire aux cotés des patients pour une mise à disposition des produits, de partenariats, de programmes qui nécessitent un besoin particulier.

MONSIEUR THIERRY PHILIP, VICE PRESIDENT DU CONSEIL REGIONAL ET DELEGUE A LA SANTE ET AU SPORT :

Il faut croire au rôle des associations car ce sont les personnes malades qui ont monopolisé les pouvoirs publics. Les malades sont isolés car la maladie est grave et menace le pronostic vital, il n'y a pas de professionnels compétents, ni d'intégration sociale et leur qualité de vie s'en ressent. Il affirme que toutes les pathologies doivent être reconnues par la Sécurité Sociale, quelles que soient leur nom. Les maladies rares doivent être une priorité. Une égalité des soins doit être confirmée. Deux acteurs « clés » sont oubliés : les malades et les généralistes. Les malades ont pris la parole et il ne faut pas les lâcher.

LES PLANS NATIONAUX RARES :

Le 1^{er} Plan National Maladies Rares (PNMR) a permis des avancées énormes : mise en place des centres de références et des centres de compétences. Les axes prioritaires du nouveau plan visent à :

- reconnaître la spécificité des maladies rares ;
- améliorer l'accès aux soins et à qualité de la prise en charge ;
- répondre aux besoins spécifiques des malades ;
- mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ;
- poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins,
- développer des partenariats européens et nationaux ;
- assurer l'équité pour toutes les personnes atteintes de maladie rare ;
- assurer l'accès au diagnostic, l'accès au traitement et organiser le dépistage ;
- Informer les malades, les professionnels de santé et le grand public. Développement d'Orphanet. Maladies Rares Info Services : mise en place d'un dispositif de téléphone 0810 631 920 qui a pour mission d'orienter, écouter et informer les malades, les proches et les professionnels de santé.
- Reconnaître la spécificité des maladies rares.

A ce jour, 131 centres de référence maladies rares sont actifs. Le centre de références (CR) est un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières autour d'équipes hautement spécialisées. Certains centres de référence s'occupent de plusieurs maladies rares et d'autres d'une seule.

Le centre de référence (CDR) a pour rôle :

- faciliter le diagnostic ;
- assurer une prise en charge globale et définir des protocoles de prise en charge ;
- assurer une mission d'information et de formation pour les professionnels ;
- assurer le suivi des patients ;
- coordonner et animer les réseaux de correspondants sanitaires (MDPH...);
- coordonner les activités de recherches et participer à la surveillance épidémiologique ;
- améliorer l'accès aux soins et à la qualité de la prise en charge.

PRESENTATION DE LA MALADIE RARE

Les maladies rares représentent 1 personne sur 20 et plus de 3 millions de personnes en France. On parle de maladie rare lorsqu'elle atteint moins d'une personne sur 2000. On dénombre 7 000 maladies rares. Plus de 3 millions de personnes sont touchées en France par une maladie rare, plus de 20 millions en Europe. Les maladies rares sont graves, chroniques, évolutives et le pronostic vital est souvent en jeu.

SECOND PLAN

Pilote Interministériel : Professeur TCHERNIA

Chef de Projet : Mme ROUSSILLE

Les ministères impliqués sont les ministères chargés de la santé, de la solidarité, de l'industrie et de la recherche.

Il n'y a pas de délégué interministériel comme il l'avait été demandé.

Calendrier :

Mai : publication du rapport d'évaluation du Haut conseil de la Santé Publique.

Juin : réunion des comités de suivi du plan pour commenter le dit rapport et proposer les actions.

Octobre : lancement des 7 groupes de travail (chaque groupe est composé de 2 coprésidents – 1 médecin et une association).

Décembre : Création du comité d'orientation (labellisation de suivi du PNMR 2)

Remise des travaux des groupes de travail

Avis du Haut Conseil de la Santé Publique et de la Conférence nationale de la santé sur les dits travaux.

Janvier : validation par le comité de pilotage

Validation par le comité d'orientation des suivis et la labellisation des PNMR

Remise aux ministres.

7 Plans sont retenus :

- Epidémiologie et recueil des données ;
- Prise en charge financière et remboursements ;
- Informations et formations ;
- Diagnostics, soins et prise en charge médicale et sociale ;
- Recherche ;
- Coopération Européenne et Internationale ;
- Groupe de relecture piloté par le Professeur TCHERNIA et Mme ROUSSILLE.

Le 2^{ème} plan devrait permettre aux centres de référence d'établir définitivement le protocole des soins sans que le malade soit obligé de passer par le médecin traitant.

Labellisation des centres de référence

- Expertise indépendante fondée sur un cahier des charges précis ;
- Expertise nationale
- Labellisation attribuée pour une durée de 5 ans (auto évaluation à 3 ans, évaluation finale à 5 ans)

Disparités régionales

84 CDR en Ile de France, 15 en Rhône Alpes, 10 en Région PACA, 3 en Limousin, 1 en Poitou Charentes, aucun en Picardie.

Missions centres de compétences (CDP) : Il en existe 502

- Etablir le diagnostic pour les maladies moins rares ;
- Organiser la prise en charge du malade, liens avec les centres de référence labellisés ;
- Mise en place thérapeutique ;
- Identifier, dans le cadre de collaborations déjà existantes et en lien avec les associations de malades, les équipes hospitalières qui peuvent devenir centre de référence ;
- Etablir les modalités de coopération avec les CDC sur la base de cahier des charges ;

Ils sont désignés par les ARH sur proposition des centres de référence avec un cahier des charges et une convention avec le CDR.

Les filières de soins

Le premier interlocuteur du patient et de la famille est le médecin traitant. S'il détecte des symptômes bizarres, Il doit se poser la question « est-ce que ce peut être une maladie rare ? ». Il renvoie le patient vers un

spécialiste de proximité, libéral ou hospitalier qui peut être chargé de contacter un centre de compétence régional et/ou un centre d'experts régionaux. Selon le cas, le centre de compétence renvoie vers le centre de référence national. Tous les médecins doivent rester en contact par courrier afin de faciliter le dialogue avec le médecin traitant ; de même le patient est destinataire des comptes rendus de chaque médecin.

Hélas, ceci est valable en théorie, mais dans la pratique, le médecin traitant ne connaissant pas suffisamment les maladies rares, a tendance à renvoyer le patient vers un psychiatre ou un psychologue. Pourtant les médecins traitants ont des formations mais n'y participent pas. Le 2^{ème} plan devra faire respecter les 2 heures prévues dans la formation initiale des médecins.

Accès au diagnostic et aux soins

La prise en charge des maladies rares doit être prise sur l'ensemble du territoire national, pour toutes les maladies rares, de l'enfance à l'âge adulte.

Traitements

Le 2^{ème} plan devra faire un effort en faveur des médicaments orphelins et remettre en place un groupe de travail pour la prise en charge des médicaments hors AMM.

De même, les remboursements des frais de transports des malades vers les centres de référence doivent être pris en charge par la Sécurité Sociale. Une lettre circulaire a été adressée aux Sécurités Sociales les informant d'un dispositif spécifique et dérogatoire permettant la prise en charge de médicaments hors AMM et de produits de santé non remboursables.

Conclusion

Le 1^{er} plan a permis des avancées considérables avec la mise en place de centres de référence et de compétence. Cependant, la prise en charge de toutes les maladies rares, l'accès au diagnostic et aux soins sur tout le territoire ainsi qu'un meilleur accompagnement des patients dans la vie quotidienne est primordial.

La création des CDR a donné un service rendu au patient et permet de proposer une consultation multidisciplinaire adaptée en une unité de lieu et de temps. Elle permet également de réunir des compétences différentes pour des échanges d'avis entre professionnels, de structurer des réseaux de collaboration, de renforcer ces réseaux inter CHU, associations de malades sur le terrain et avec les thérapeutes de la ville. Cette création démontre une prise de conscience de la réalité de maladies réduisant à l'isolement du malade et la méconnaissance de la maladie rare.

LES MALADIES RARES ET LE HANDICAP

Loi 11/02/2005 n° 2005 102 : pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. Prévalence du droit commun : les personnes handicapées sont des citoyens à part entière.

Définition légale : limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société, subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive, d'une ou plusieurs fonctions physiques, psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant.

Cette loi change le regard de la cité sur la personne handicapée.

- Le droit à compensation : projet de vie
- Scolarité : proximité d'un parcours personnalisé
- Emploi : obligation d'emploi avec adaptation d'un poste
- Accessibilité : bâtiments recevant du public et privé, déplacement, logements vacances, ressources, communication.

Il existe un guichet unique : la MDPH (maison départementale des personnes handicapées, ex COTOREP)

La MDPH est un lieu d'accueil unique pour les personnes handicapées, informe, conseille et accompagne les personnes et leur demande tout au long de leur parcours. Instruction des dépôts de dossiers, mise en œuvre des décisions d'ouverture de droits universels. Assure le suivi de la mise en œuvre des dossiers.

Liste des MDPH de votre région <http://www.travail-solidarite.gouv.fr/espaces/handicap/>

Une information sur les MDPH est disponible sur le site amap-asso.com dans la rubrique « droit ».

Pour les maladies rares, les handicaps susceptibles d'affecter les personnes atteintes de maladies rares sont parfois difficiles à évaluer ou à compenser. Les MDPH doivent recueillir l'expression de la personne sur son projet de vie, recueillir les expertises. Elles rencontrent des difficultés d'appréciation du retentissement sur une activité et sur la participation de la vie en société et doivent élaborer un PPC dans la globalité de la situation. Elles doivent tenir compte de l'évolution ou de l'aggravation de la situation, du contexte familial. Les MDPH doivent prendre contact avec le centre de référence systématiquement.

Le GEVA

Est un outil pour l'évaluation de la situation d'une personne (et non d'une prestation). C'est un guide d'évaluation et non un guide d'entretien. C'est le référentiel évoqué dans l'article L146-8 de la loi et dont le décret est paru fin 2008. C'est un outil centré sur l'évaluation du handicap dans ses différentes dimensions et besoins. Il doit permettre de présenter le constat de la situation à la CDA et de lui donner des éléments nécessaires.

Il est téléchargeable sur le site de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) :

http://www.cnsa.fr/IMG/pdf/manuel_GEVA_mai_2008-2.pdf

Il comporte 8 volets :

- le volet identification,
- le volet familial, social et budgétaire,
- le volet habitat et cadre de vie,
- le volet parcours de formation,
- le volet parcours professionnel,
- le volet médical,
- le volet psychologique,
- le volet activités et capacités fonctionnelles.

Il aboutit au volet d'aides mises en œuvre puis au volet de préparation du PPC (prestation personnalisée de compensation). Cet outil sert certes à la PCH (prestation compensation à la personne handicapée) mais aussi à toutes les autres prestations.

L'équipe pluridisciplinaire identifie avant tout les besoins de la personne et les réponses envisageables au-delà des seules prestations.

Alliance Maladies Rares met en place une formation aux médecins des MDPH.

INTERVENTION DE GINETTE VOLF – ALLIANCE MALADIES RARES

AMR existe depuis 10 ans. Elle rassemble aujourd'hui 193 associations de malades et accueille en son sein des malades et familles isolés "orphelins" d'associations. Elle est, comme l'indique le préambule de ses statuts, "un collectif, un mouvement et un réseau ... Elle est une union respectueuse des identités et de l'autonomie de chacun de ses membres auxquels elle ne se substitue pas".

Ses objectifs :

- Création du collectif fort
- Elaboration des équipes auprès des politiques
- Structure des liens avec les professionnels de la santé
- Sensibilisation du public (Téléthon)
- Mise en place de forums régionaux
- Sensibilisation dans les écoles (une plaquette a été diffusée dans près de 2000 écoles)
- Mise en place de délégués régionaux
- Commissions de réflexion (mieux communiquer, comment piloter une association, formation à l'écoute...).

Enfin, la journée mondiale des maladies rares aura lieu fin février 2010.

La Présidente
Agnès JULIEN