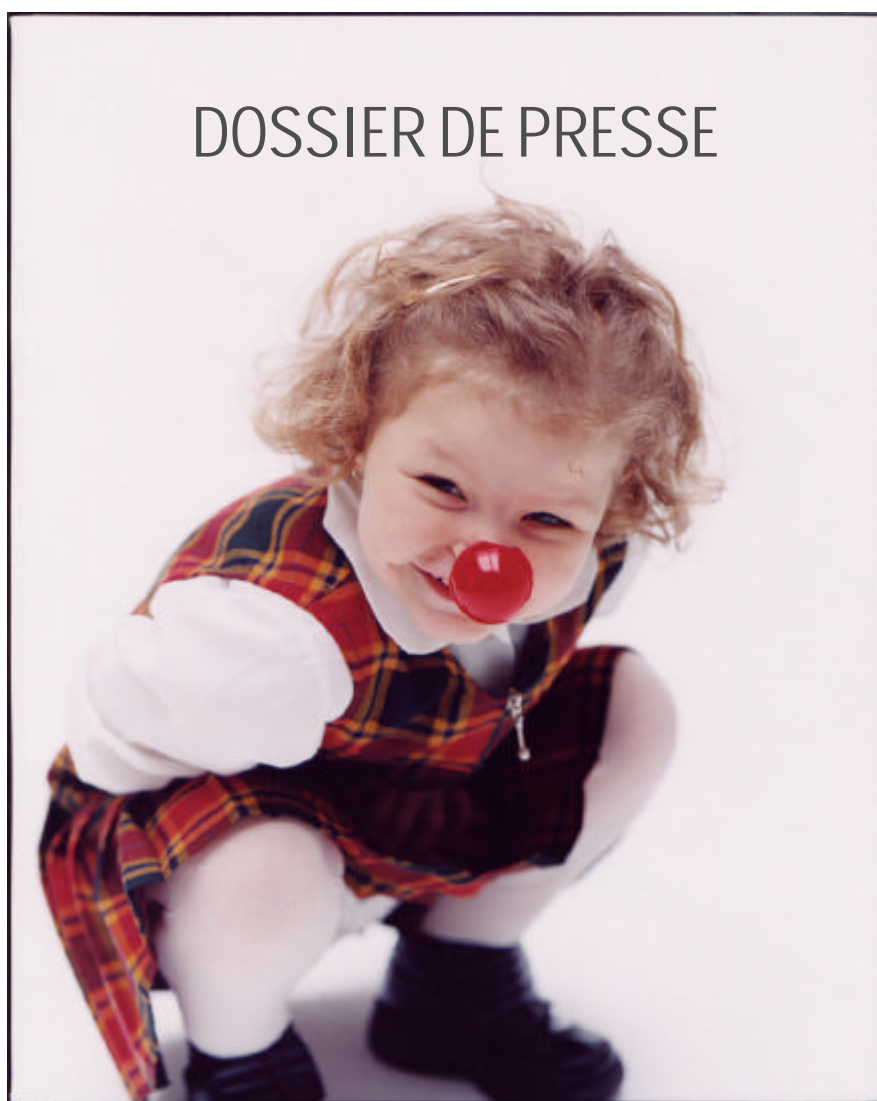


La Fédération des Maladies Orphelines

Un appui sans faille aux malades



© Eric Larrayadieu

Contact presse :

Fédération des Maladies Orphelines, reconnue d'utilité publique

Johanna Couvreur / Tél : 01.43.25.28.18 / Tél : 06.22.27.92.77

Fax : 01.43.54.32.56

johanna@maladies-orphelines.fr

Sommaire

Des maladies orphelines de la médecine, de la science et de la société	3
La Fédération des Maladies Orphelines (FMO) se mobilise sur les champs scientifique, social et politique	
Enjeux/Actions du combat social de la FMO	4
Enjeux/Actions du combat scientifique de la FMO	6
Enjeux/Actions du combat politique de la FMO	8
Les étapes de reconnaissance de l'action de la FMO	9
La campagne Nez Rouges, un petit symbole pour une grande cause	10

Des maladies orphelines de la médecine, de la science et de la société

Les maladies orphelines,
8000 maladies rares et délaissées.
4 millions de personnes concernées en France.

Aujourd'hui, en France, les maladies rares sont encore « orphelines » de traitement, de reconnaissance et de prise en charge.

L'appellation « maladies orphelines » revendique une dimension politique pour les maladies rares. Elle traduit l'exigence des malades d'une prise en compte qui soit à la hauteur du défi de santé publique qu'ils représentent.

Des maladies rares ?

Une maladie orpheline est une maladie rare touchant moins d'une personne sur 2000. Selon les cas, une maladie orpheline concerne de quelques personnes à plusieurs milliers de personnes. Les scientifiques recensent aujourd'hui près de 8 000 pathologies rares. Considérées dans leur ensemble, ces pathologies concernent près de 4 millions de personnes en France et 25 millions en Europe.

Des maladies méconnues...

Nombreuses, complexes, souvent graves et lourdement handicapantes, elles sont méconnues du corps médical et des administrations de santé. Elles se révèlent aussi bien à l'enfance qu'à l'âge adulte et s'accompagnent généralement de difficultés motrices et/ou sensorielles. 80 % des maladies orphelines sont d'origine génétique. Elles peuvent être héréditaires ou bien le fruit de mutations spontanées (lorsqu'aucune forme familiale n'a été rencontrée préalablement). Parmi les 20 % restants, on compte des maladies infectieuses, auto-immunes et des pathologies aux causes diverses (environnementales...).

... et délaissées

Jugées non rentables par les laboratoires pharmaceutiques, elles font l'objet de peu de recherche, ne connaissent pas ou peu de traitement et leur diagnostic peut prendre plusieurs années. La prise en charge sociale des malades reste également très lacunaire.

Depuis **10 ans**, la Fédération des Maladies Orphelines se mobilise sur les champs scientifique, social et politique

Depuis 11 ans, la Fédération des Maladies Orphelines se mobilise sur tous les fronts, **grâce à la seule solidarité citoyenne**.

Elle regroupe aujourd'hui **plus de 110 associations de malades**.

La campagne nationale des Nez Rouges, relayée partout en France par un réseau de près de 2.000 bénévoles, est quasiment la seule source de revenus de la Fédération des Maladies Orphelines.

Les maladies orphelines, un combat social

Les maladies orphelines sont méconnues du grand public, du corps médical, des administrations de santé et des pouvoirs publics.

Face à des pathologies aussi diverses que complexes, le corps médical comme les administrations de santé peinent à proposer des solutions adaptées et se retrouvent souvent désemparés face aux familles. Cela occasionne des difficultés multiples : retard de diagnostic, errance dans le système de soins, suivi thérapeutique inadapté, accès limité aux prestations sociales existantes, isolement et détresse des familles...

Pour les malades et pour leurs proches, vivre avec une maladie orpheline, c'est souvent voir son énergie consacrée à une lutte épuisante pour faire valoir ses droits, accéder à une prise en charge de qualité, trouver des solutions pour l'organisation de la vie quotidienne et l'intégration dans la société.

« Le patient (ou sa famille) doit, à l'heure actuelle, cumuler les connaissances d'un professionnel de la santé, une maîtrise de droit administratif, des aptitudes de travailleur social et parfois les compétences d'un avocat pour faire avancer son dossier »

Hubert de Landevoisin, père d'une petite fille atteinte de la maladie d'Ollier-Maffucci

L'enjeu pour la Fédération des Maladies Orphelines

Ecouter, orienter et accompagner les familles pour les aider à résoudre les difficultés de la vie quotidienne.

Ses actions depuis 1995

- **1997** / inauguration d'un service d'écoute, d'information et d'orientation, qui a déjà répondu à plus de 20.000 demandes d'aide
- **1998** / création du numéro Indigo pour le service d'écoute
- **2001** / édition du 1^{er} guide pratique « Maladies orphelines, vivre au quotidien »
- **2002** / la Fédération des Maladies Orphelines se saisit des affaires de confusion entre maltraitance et maladies orphelines,
- **2004** / aide à la scolarisation et à la socialisation des enfants à travers la mise en place du projet webcam,
- **2005** / financement de Bourses Actions Malades en soutien à des projets d'équipement, de soins ou de vie pour les malades.

Le service d'écoute et d'information

- ➔ **Un lieu** : 5 rue Casimir Delavigne 75006 Paris
- ➔ **Un numéro Indigo** : 0820 800 008
- ➔ **Un forum de discussion**: www.maladies-orphelines.fr

Depuis 1998, le service d'écoute offre un service gratuit aux malades et à leurs proches, aux professionnels de santé et aux administrations.

Depuis sa création, il a d'ores et déjà répondu à plus de 20.000 demandes d'aide et fait face à plus de 5.000 demandes annuelles.

Ses missions

- *Accueil et soutien* des familles en attente d'écoute ;
- *Information* sur les maladies, les possibilités de traitement et les avancées de la recherche ;
- *Orientation* vers les structures pluridisciplinaires compétentes, les consultations spécialisées ou les associations de malades ;
- *Aide à la création d'associations* de malades. 22 associations ont ainsi été accompagnées en 2003 et 25 en 2004 ;
- *Mise en relation des familles* pour lutter contre l'isolement ;
- *Accompagnement* dans des démarches administratives auprès des Commissions départementales d'éducation spéciale (CDES), des Commissions techniques d'orientation et de reclassement professionnel (COTOREP), de la Sécurité sociale, etc.

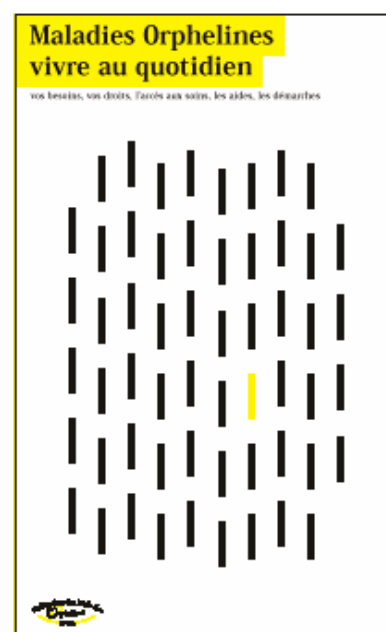
Le guide « Maladies orphelines, vivre au quotidien »

La Fédération des Maladies Orphelines édite le premier guide pratique en faveur des malades et de leurs proches.

Il s'agit d'un ouvrage pragmatique, qui permet au malade et à sa famille de trouver facilement les clefs d'entrées dans le milieu médico-social.

A travers les quatre étapes de la vie (0-3 ans, 3-15 ans, 15-20 ans, âge adulte), « Maladies orphelines, vivre au quotidien » fait le point sur l'ensemble des droits socio-sanitaires. Sa vocation est d'accompagner les malades et leurs proches et de faciliter les démarches médicales ou sociales.

Les situations les plus fréquemment rencontrées par les familles sont présentées sous forme de courts récits. Des conseils, un rappel des réglementations existantes et des interlocuteurs à contacter sont mentionnés dans chaque cas.



Les maladies orphelines, un combat scientifique

Investir le champ scientifique est essentiel pour la Fédération des Maladies Orphelines ; les chances de traitement comme la qualité de la prise en charge médicale des malades en dépendent. La recherche se heurte, aujourd'hui encore, à deux difficultés majeures liées à la complexité et à la rareté de ces pathologies :

- **L'exigence scientifique**
Pour fonder ses résultats et leur assurer une légitimité scientifique, la recherche a besoin d'étayer ses conclusions sur l'analyse d'un nombre suffisant de malades. Les maladies orphelines étant des pathologies **rare**s touchant moins d'une personne sur 2 000, les scientifiques peinent souvent à constituer un échantillon minimal de patients, comme le montre le cas de la dysplasie osseuse avec retard où seuls trois cas sont recensés dans le monde.
- **L'exigence commerciale**
Trop rares et donc jugées « **non rentables** », ces pathologies ne répondent pas à l'exigence commerciale des laboratoires pharmaceutiques, qui hésitent à investir dans la recherche de traitements.

L'enjeu pour la Fédération des Maladies Orphelines

- informer le corps médical,
- développer la recherche,
- et favoriser la découverte de nouveaux traitements.

Ses actions depuis 1995

- **1998** / constitution d'un conseil scientifique, composé de personnalités éminentes du monde médical et de la recherche,
- **1998 à 2004** / financement de 41 projets de recherche,
- **1998/99/2000** / édition d'un livret d'information médical à l'attention des médecins généralistes pour favoriser le diagnostic précoce,
- **1999** / intervention pour la mise à disposition, dans les hôpitaux français, d'un traitement en faveur de la maladie des os de verre pour les enfants,
- **2001** / développement du 1^{er} projet européen pluri-annuel sur la neurofibromatose de type 1.

Son conseil scientifique

Membres fondateurs

Docteur Josué FEINGOLD,
Laboratoire d'épidémiologie génétique, Université Paris VII
Docteur Gilles THOMAS,
Directeur scientifique du CEPH, Paris

Vice-Président du conseil scientifique

Professeur Henri BENSANEL,
Président de la World Federation Children Orthopedies, Paris

Autres membres

Docteur Odile BOESPFLUG-TANGUY,
INSERM U 384, Faculté de Médecine,
Clermont-Ferrand

Docteur Christine BOURLIER,
Généraliste

Docteur Alain BOUVET,
Publihelp

Docteur Gilbert BRIAND,
CHRU, Laboratoire Métabolisme et Nutrition,
Lille

Docteur Joseph BURSZTYN,
Service d'ophtalmologie, Hôpital Saint-
Vincent de Paul, Paris

Professeur Jean CABANE,
Service de médecine interne, Hôpital Saint-
Antoine, Paris

Docteur Carlos CARDOSO,
INSERM U 491, Faculté de Médecine La
Timone, Marseille

Professeur Maurice CLOAREC,
Professeur de l'université Paris 6, président
de l'Association Nationale de Prévention
Médicale (ANPM)

Docteur Valérie CORMIER,
Laboratoire de génétique médicale, Hôpital
Necker – Enfants malades, Paris

Professeur Marc FELLOUS,
Unité d'immunogénétique humaine, Institut
Pasteur, Paris

Docteur Brigitte GILBERT,
Service de Génétique Médicale, Hôpital Jean
Bernard, Poitiers

Docteur Isabelle HIRTZLIN,
Economie de la Santé

Professeur Marie-Claude HORS-CAYLA,
Fondation Jean Dausset - CEPH, Paris

Docteur Michel KALAMARIDES,
Service ORL et chirurgie cervico-faciale,
Hôpital Beaujon, Clichy

Professeur Gérard LEFRANC,
Laboratoire d'immunogénétique moléculaire,
Université Montpellier II

Professeur Nouredine LOMRI,
Département de biologie, Université de
Cergy-Pontoise, Cergy-Pontoise

Professeur Joël LUNARDI,
Laboratoire biochimie de l'ADN, CHU de
Grenoble

Docteur Anne MONCLA,
Département de génétique médicale, Hôpital
d'enfants de La Timone, Marseille

Docteur Jérôme PERDU,
Service de médecine vasculaire, Hôpital
Georges Pompidou, Paris

Professeur Alain PRIVAT,
INSERM U 583, CHU St Eloi, Institut des
Neurosciences, Montpellier

Professeur Stéphane RICHARD,
Laboratoire de génétique oncologique,
Faculté de Médecine Paris Sud

Professeur Jean-Marie SAUDUBRAY,
Département Pédiatrie Clinique Génétique
Médicale, Hôpital Necker – Enfants
malades, Paris

Docteur Nicole SCHLEGEL,
Service d'Hématologie Biologique, Hôpital
Robert Debré, Paris

Professeur Jean-François STALDER,
Service de dermatologie, Hôtel-Dieu CHU,
Nantes

Docteur Christine THEMAR NOEL,
Service d'Orthopédie pédiatrique, Hôpital
Robert Debré, Paris

Professeur Pierre VERHAEGHE,
Service de chirurgie digestive, CHU, Amiens

Professeur Pierre WOLKENSTEIN,
Consultation pluridisciplinaire NF, Hôpital
Henri Mondor, Créteil

Les maladies orphelines, un combat politique

Conçu et organisé pour répondre aux enjeux des maladies les plus courantes, le système de santé français n'offre souvent qu'une réponse **inadaptée aux spécificités** des maladies orphelines.

Leur complexité, leur nombre, la multiplicité des spécialités concernées, la diversité des soins et des accompagnements thérapeutiques (...) sont autant de défis à relever.

Des réponses politiques sont attendues et doivent être apportées pour limiter les difficultés auxquelles sont confrontés les malades et leurs proches, à tous les niveaux de la prise en charge.

L'extrême diversité des maladies orphelines et le contexte général de réduction des dépenses de santé ne facilitent pas l'adoption de nouvelles mesures. Pour autant, avec **4 millions** de personnes touchées en France, les maladies orphelines constituent sans conteste une véritable **urgence de santé publique**.

L'enjeu pour la Fédération des Maladies Orphelines

- faire entendre la voix des malades,
- proposer une approche collective aux combats isolés des associations,
- promouvoir la reconnaissance des maladies orphelines par les pouvoirs publics.

Ses actions depuis 1995

- **1996** / colloque à l'Institut Curie sur les enjeux de la recherche. Publication « *Les instruments de la recherche* ».
- **1998** / colloque au Sénat sur les enjeux sociaux. Publication « *L'impact familial et social des maladies orphelines* ». Rédaction de la « *Charte des droits des personnes atteintes de maladies orphelines* » (revendication des centres de référence!).
- **2000** / colloque au MEDEC sur l'errance diagnostique. Publication « *Les lacunes du système de soins face aux maladies orphelines* »
- **2002** / mobilisation sur la question de la prise en charge à travers la pétition « Permis de survie ».
- **2002** / interpellation des ministères de la justice et de la santé sur les cas de confusion entre maladies orphelines et maltraitance.
- **2003** / lancement d'une pétition en appelant à la création d'une commission interministérielle pour déterminer les voies et moyens d'arrêter les drames de la confusion entre maladies orphelines et maltraitance.
- **2004** / représentation et participation de la Fédération des Maladies Orphelines aux 6 groupes de travail du Plan National Maladies Rares.
- **2004-2005** / la Fédération des Maladies Orphelines dispose d'un siège au Comité national consultatif de labellisation des centres de référence et au Comité de suivi du Plan Maladies Rares. Elle participe également aux travaux d'évaluation des centres de référence.
- **2005** / création de la CMOJ (Commission Maladies Orphelines et Justice) regroupant parents, associations, médecins et avocats et accompagnement de 12 familles.

Les étapes de la reconnaissance politique de la Fédération des Maladies Orphelines

1997 / Claude Huriel, ancien sénateur de la Meurthe et Moselle et ancien vice-président de la commission des affaires sociales du Sénat, apporte sa confiance à la Fédération des Maladies Orphelines.

1998 / Bernard Kouchner, Secrétaire d'Etat à la Santé, parraine le colloque tenu au Sénat sur les enjeux sociaux des maladies orphelines.

2001 / Bernard Kouchner reconnaît les maladies orphelines comme une priorité de santé publique.

2002 / Jacques Chirac fait des maladies orphelines une priorité de santé publique pour son prochain mandat.

Juin 2002 / La Fédération des Maladies Orphelines est auditionnée par des parlementaires réunis par Marc Laffineur, député du Maine-et-Loire, sur la problématique de la prise en charge.

Février 2003 / Marc Laffineur fonde le groupe d'études maladies orphelines à l'Assemblée Nationale. Ce groupe réunit une quarantaine de députés, toutes sensibilités politiques confondues. Son ambition est d'impulser une prise de conscience auprès des décideurs afin que des réponses politiques soient apportées sous forme législative ou autre.

Juin 2003 / La 8^e édition des Nez Rouges est placée sous le Haut Patronage de Monsieur Jacques Chirac, Président de la République.

Janvier 2004 / La Fédération des Maladies Orphelines est conviée, par le groupe d'études maladies orphelines de l'Assemblée Nationale et le Directeur général de la Sécurité Sociale, à une consultation en vue de préparer le Plan Maladies Rares initié par le ministère de la Santé dans le cadre du projet de loi de financement de la Sécurité Sociale.

Mars 2004 / Les réunions du comité d'orientation du Plan débutent ; la Fédération des Maladies Orphelines représente les malades.

Mars à juin 2004 / La Fédération des Maladies Orphelines participe aux 6 groupes de travail du Plan National Maladies Rares.

Novembre 2004 / Présentation officielle du Plan National Maladies.

- Au titre de l'Axe n° 3 : « Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares », le Plan s'engage à apporter son soutien au service de téléphonie sociale de la Fédération des Maladies Orphelines.
- La Fédération des Maladies Orphelines dispose d'un siège au comité de labellisation des centres de référence et au comité de suivi du Plan.

20 Janvier 2006 / La Fédération des Maladies Orphelines est **reconnue d'utilité publique** par décret du Conseil d'Etat.

La campagne Nez Rouges, un petit symbole pour une grande cause

Les Nez Rouges sont la campagne nationale d'information et de collecte de dons en faveur des personnes atteintes de maladies orphelines, dont le temps fort se déroule chaque année au mois de juin. La collecte de dons à l'occasion des Nez Rouges représente la ressource principale des fonds de la Fédération des Maladies Orphelines.

Proposé au grand public en échange d'un don de 3 € ou plus, le nez de clown signe notre refus de la fatalité. Il symbolise le pied de nez que nous adressons à la maladie et témoigne de notre combat contre l'indifférence qui entoure encore trop souvent les maladies rares et les personnes qui en sont atteintes.



Des actions dans toute la France

Ouverte à tous, la campagne Nez Rouges est relayée sur le terrain par un réseau de 2000 bénévoles. Famille concernée, simple citoyen, groupe scout, municipalité, école, étudiant, entreprise, club sportif (...), tout le monde se mobiliser aux côtés de la FMO.

Plus de 200 villes en France accueillent des opérations Nez Rouges. La solidarité est l'affaire de tous, petits villages comme grandes villes.

Michèle Bernier, la marraine de cœur des Nez Rouges

Comédienne et scénariste, elle débute au Petit Théâtre de Bouvard où elle forme un trio du tonnerre avec Mimie Mathy et Isabelle de Botton. On la retrouve au cinéma, au théâtre, elle fait rire et pleurer avec sa pièce « Le démon de midi »... Depuis plus de vingt ans, elle navigue sur les eaux de l'humour. Pour les dix ans des Nez Rouges, Michèle Bernier devient la marraine de la Fédération des Maladies Orphelines.

Chers amis,

Je voudrais vous remercier de m'accueillir parmi vous pour être la marraine de l'association. Je vais pouvoir apprendre beaucoup de vous, essayer de faire mon maximum pour être à vos côtés à chaque fois que vous aurez besoin de moi.

Si, bien sûr, la souffrance des autres reste une vraie préoccupation, la vie et ses sortilèges ont fait que, très proches de moi, les maladies orphelines ont tracé leur macabre destin. En ces heures européennes, il semble encore plus évident que nous devons bien prendre soin de chacun d'entre nous et rassembler nos bonnes énergies.

Je suis fière de porter un nez rouge et j'essaierai de m'en montrer digne.



Photo: Jean-Marie Marion