INFLAM'ŒIL

13 rue Dubrunfaut
75012 PARIS
Tél. : 01 74 05 74 23
>SIREN N° 451 386 544 APE N° 00014

TYNDALL

Bulletin d' informations

et

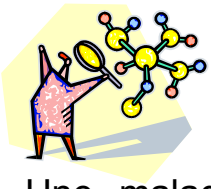
d' échanges

N° 15 DÉCEMBRE 2006

Site internet : www.inflamoeil.org Courriel : inflamoeil@yahoo.fr

SOMMAIRE

1. L'Editorial de la Présidente
2. Qu'est-ce qu'une maladie rare
3. La plate-forme maladies rares
4. Le plan national maladies rares
5. Les centres de références
6. Les MDPH
7. Inflam'œil a participé pour vous
8. Scolarité
9. Lettre à ma fille



Qu'est ce qu' une maladie rare ?

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000, soit moins de 30 000 personnes en France. Il y aurait plus de 5 000 maladies rares, concernant parfois quelques dizaines de personnes seulement. Plus de 3 millions de Français sont atteints par ces maladies qui sont graves, chroniques, évolutives, parfois mortelles et, pour 80% d'entre elles, d'origine génétiques. Ces maladies peuvent surgir à l'improviste sans que rien ne permette de les prévoir.

Chers Amis,
En cette fin d'année, les maladies rares ont pris une place importante dans l'actualité. Les progrès de la recherche sont constants et rendent l'espoir à tous ceux qui se battent contre la maladie. Inflam'œil, membre de l'Alliance Maladies Rares et élue au Conseil National, est solidaire de toutes les actions menées en faveur des maladies rares. C'est pourquoi ce numéro de Tyndall est largement consacré aux Maladies Rares.
Inflam'œil a œuvré pour qu'un Centre de Référence sur les Uvéites rares soit labellisé. C'est chose faite puisque le Centre de Référence des maladies rares de l'œil prend en charge les uvéites rares. Je ne doute pas que ce dispositif qui prévoit l'établissement de protocoles de soins et de traitement et le développement de la recherche, bénéficie à terme à tous les malades souffrant d'uvéite.
Les uvéites rares seront le sujet de la prochaine journée d'information d'Inflam'œil, le 10 mars 2007.
Vous êtes tous cordialement invités.
Tous mes vœux de bonheur et de santé.
Claude Andrieux

" Edité grâce au soutien de la Fondation Groupama "

Elles attaquent souvent dès la naissance ou attendent 5, 15 ou 45 ans pour éclater telle une bombe à retardement. Tout le monde est concerné, personne n'est à l'abri.

Un vrai problème de santé publique

Pendant très longtemps, notre système de santé et notre système social ont ignoré ces maladies. Il n'existe pas de spécialistes reconnus, ces maladies ne sont pas enseignées, les filières de diagnostic et la prise en charge sont mal définies. Les malades et leur famille ont du mal à se faire comprendre de leur entourage parce que les maladies rares n'ont pas de représentation.

Les progrès de la génétique, des technologies, de l'information et les actions des associations pour faire reconnaître le droit des malades ont contribué à mettre en lumière ce vrai problème de santé publique. Fortement mobilisées, les associations soutiennent la recherche, aident les malades et stimulent les pouvoirs publics et le corps médical.

La Plateforme Maladies Rares

Depuis 2 000, grâce à la pression des associations de malades parmi lesquelles l'AFM (Association Française contre les Myopathies) qui joua un rôle déterminant, les maladies rares sont devenues une priorité de santé publique.

Plusieurs instances ont contribué à mettre sur pied en 2001 la Plateforme Maladies Rares qui réunit l'Alliance Maladies Rares, Maladies Rares Info-Services, Orphanet , Eurordis et le GIS-Institut des maladies rares.

Le siège de la Plateforme Maladies Rares se situe dans les locaux de l'ancien Hôpital Broussais, 102 rue Didot, 75014 Paris.

L'alliance Maladie Rares

www.alliancemaladiesrares.org

Créée en février 2000, Alliance Maladies rares regroupe à ce jour 170 associations de malades ou des personnes concernées par ces maladies. Elle représente environ 1000 pathologies et plus de 1 million de malades.

L'Alliance n'intervient pas dans la gestion des associations adhérentes mais elle leur apporte des informations, des conseils et un accès à des formations. Elle favorise les discussions et les rencontres entre associations et l'élaboration d'actions communes.

L'Alliance regroupe des associations de maladies rares et aussi des associations, comme Inflam'œil, dont seulement une partie des membres est touchée par des maladies rares. C'est pourquoi Inflam'œil a voulu rejoindre l'Alliance.

Inflam'œil a désigné Marie-Anne Debarre, membre fondateur et vice - présidente de l'association pour la représenter à l'Alliance. Marie-Anne Debarre a été élue au Conseil National d'Alliance maladies rares en 2006. Cette instance qui se réunit au moins quatre fois par an est chargée de l'administration de l'Alliance. Marie-Anne Debarre ou Claude Andrieux, présidente d'Inflam'oeil participent régulièrement aux réunions internes ou RIME et aux colloques ou

réunions d'informations organisés par l'Alliance. Plusieurs administrateurs ont participé à des formations à l'écoute ou à la communication.

Pourquoi Inflam'œil adhère-t-elle à Alliance maladies rares ?

Les inflammations oculaires toutes étiologies confondues toucheraient plus de 100 000 personnes en France. Mais chacune des pathologies dont elles relèvent concernent un petit nombre de personnes.

L'uvéite peut être la première manifestation d'une maladie générale rare et la recherche de l'origine de l'inflammation constitue une aide précieuse pour un diagnostic précoce.

Maladies Rares Info-Services

Info-services@maladiesraes.org

www.maladiesraresinfo.fr

Maladies Rares Info Services

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

Créée avec le soutien de l'AFM et du Ministère de la Santé, Maladies Rares Info-Services a pour mission d'écouter, d'informer et d'orienter toutes les personnes concernées par les maladies rares, les malades, leur proches et les professionnels de santé.

Un numéro azur (prix appel local) permet de vous informer sur les maladies rares et d'obtenir éventuellement un soutien psychologique et des informations sociales.

L'équipe de Maladies Rares Info-Services comprend un médecin pédiatre généticien, un endocrinologue, une documentaliste scientifique, une personne responsable de l'écoute et une consultante spécialiste de la prise en charge sociale.

Orphanet

www.orpha.net

Orphanet créé en 1997 est un serveur d'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public. Deux encyclopédies sont en cours d'élaboration, l'une pour le grand public, l'autre pour les professionnels de santé. Orphanet met à disposition de l'internaute un annuaire des maladies et des informations sur les laboratoires de diagnostic, les centres de soins, les programmes de recherches, les consultations spécialisées, les associations de malades, les médicaments etc…

Orphanet met à disposition des associations des logiciels leur permettant de créer leur propre site internet. Il participe à la formation des professionnels de santé et du grand public. Vous trouverez sur Orphanet des pages pédagogiques et ludiques sur la génétique.

Eurordis

. www.eurordis.org

Fondée en 1997, Eurordis (European Organisation for Rare Diseases) est une fédération européenne de plus de 260 associations de maladies rares dans 30 pays et représente 30 millions de personnes touchées par les maladies rares en Europe

GIS Institut des maladies rares
www.institutmaladiesrares.net

Créé en Avril 2002, le Groupement d'intérêt Scientifique (GIS)-Institut des maladies rares regroupe des ministères (Recherche , Santé et Industrie), des organismes de recherche (Inserm et CNRS) des associations de malades (AFM et Alliance Maladies Rares) et le CNAMTS. Il a pour missions de stimuler, développer et coordonner la recherche sur les maladies rares.

En 2005, la Plateforme Maladies Rares s'est mise au service du Plan maladies rares.

LE PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2005-2008

Les maladies rares sont inscrites comme une des priorités de santé publique de la loi du 9 août 2004. Le Plan National Maladies Rares a pour but d'assurer l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des personnes souffrant de maladies rares.
Il s'articule autour de 10 axes:
- Reconnaître la spécificité des maladies rares.
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades.
- Répondre aux besoins spécifiques des personnes atteintes.
- Promouvoir la recherche.
- Développer l'information.
- Former les professionnels de santé.
- Organiser le dépistage.
- Mieux connaître l'épidémiologie.
- Développer les médicaments orphelins.
- Développer les partenariats nationaux et européens.

En février 2006, un colloque auquel nous assistions a fait le point sur l'état d'avancement du plan.
Brièvement :
L'information et la formation sur les maladies rares ont été assurées par l'Alliance maladies Rares et Orphanet qui ont intensifié leurs actions.
Le ministère de la recherche a alloué 20 millions d'euros pour financer des projets pluriannuels de recherche, sélectionnés par l'Agence Nationale pour la Recherche (ANR), l'AFM et le GIS Institut des maladies rares.
Les appels à projets concernent l'épidémiologie, la recherche génétique, les tests diagnostiques , les recherches sur modèles animaux ou modèles cellulaires, les recherches thérapeutiques et sociales.
La prise en charge des maladies rares devrait être facilitée par l'établissement de protocoles de diagnostics et de soins par les centres de référence.
Le contrôle systématique à 2 ans pour l'obtention de l'ALD devrait être supprimé et remplacé par un contrôle dont le rythme serait fixé en fonction de la pathologie.

Les Centres de Référence.

En octobre 2004, le ministère de la santé et de la protection sociale arrête la composition du Comité national consultatif chargé de labelliser des centres de référence pour les maladies rares.

Le Comité est présidé par le Pr. Marc Bredin, chef du service de santé publique à l'hôpital Robert Debré à Paris et composé d'experts, d'institutionnels et de représentants d'associations de malades. Les centres de référence sont garants de l'expertise médicale et scientifique pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Ils ont pour missions de

- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge,
- définir et diffuser des protocoles de diagnostic et de soins,
- coordonner les travaux de recherche et pratiquer une surveillance épidémiologique
- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leur famille,
- animer et coordonner des réseaux de correspondants médico-sociaux,
- être les interlocuteurs des tutelles et des associations.

Le dispositif final prévoit une organisation graduée du dispositif avec une expertise nationale assurée par les centres de référence et une expertise régionale assurée par des centres de compétence travaillant en liaison avec les centres de référence.

Deux Centres de Référence nous concernent plus particulièrement :

Le Centre des maladies rares de l'œil, *coordonnateur : Pr Dufier*, Hôpital Necker, Paris. Ce centre rassemble huit services hospitaliers d'ophtalmologie dont ceux de la Pitié-Salpêtrière et de Cochin pour les uvéites rares.

Le Centre de référence pour les arthropathies juvéniles, *coordonnateur Dr Quartier,* Hôpital Necker. Les uvéites liées aux arthrites juvéniles (AJI) seront suivies à la Pitié-Salpêtrière.

Maisons Départementales des personnes handicapées (MDPH)

Créées par la loi du 11 février 2005, les maisons départementales des personnes handicapées doivent devenir le guichet départemental unique pour la personne handicapée et sa famille.

Selon la loi, « constitue un handicap toute 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, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un poly-handicap ou d'un trouble de santé invalidant. »

Les missions principales des Maisons Départementales des personnes handicapées sont l'information, l'accueil et le conseil, l'aide à la définition du projet de vie, l'accompagnement et la médiation, la mise en œuvre du droit à compensation du handicap : élaboration du plan personnalisé de compensation, attribution des prestations et le suivi de la compensation, gestion du fonds départemental de compensation institué, mise en place, organisation et fonctionnement de la Commission des Droits et de l'Autonomie (qui remplace la **COTOREP** et la **CDES**).

Les MDPH ouvrent progressivement. Elles devraient assurer à terme:

- la délivrance des cartes d'invalidité,
- la délivrance des allocations d'étude pour les enfants et l'allocation pour adulte,

- l'orientation de la scolarité et la formation de l'enfant handicapé et la formation professionnelle des adultes,
- la délivrance des prestations de compensation, des allocations pour les aides humaines, techniques, des aides financières exceptionnelles pour l'aménagement du logement et du véhicule, l'aide animalière etc.…

Les formalités devraient être simplifiées et regrouper en un seul dossier les données nécessaires à la Maison départementale des personnes handicapées et aux financeurs pour tous types de prestations instruites par la Maison départementale des personnes handicapées.
Cette demande peut être déposée dès que vous avez à formuler un besoin en lien avec votre handicap. Sachez que pour un renouvellement la demande doit être déposée dans un délai de 6 mois avant la date d'échéance afin d'éviter toute rupture des droits. Pour en savoir plus www.handicap.gouv.fr, ou www.handroit.com

Inflam'œil a participé pour vous

14 - 23 septembre 2006 : La Maison Associative de la Santé de Rennes fête ses 20 ans

20 ans au service des malades et de leurs proches. Les buts de la Maison associative de la Santé : promouvoir la santé, accueillir le public, présenter les usagers, former, orienter, soutenir les associations, former les bénévoles, accompagner les familles.
Pendant cette semaine, différentes actions ont été menées sur la ville de Rennes (aux Champs libres, place de la Mairie, au CHU de Rennes, au CRAPA, au Lycée Assomption et à la Maison Associative de la Santé). Les thèmes proposés : colloque santé et société : quels défis ? quelles réponses… Parlons santé : rencontres avec les membres des associations de santé et leurs partenaires ; conférences et tables rondes sur des thèmes de santé ; parcours : découverte de la maison associative de la santé ; parcours du cœur et concert.
Vendredi 22 et samedi 23 septembre 2006, de 09h00 à 18h30, 36 associations étaient réunies sous un chapiteau, place de la Mairie à Rennes, pour présenter leur association aux citoyens de la ville et des alentours ; sous ce même chapiteau, se sont tenues des conférences et tables rondes ainsi qu'une représentation. **Inflam'œil a eu la chance d'y participer en tant que future adhérente de la M.A.S. Rennes.**
Ce forum a permis aux différentes associations d'échanger entre elles et de faire connaître leur association aux personnes venues à leur rencontre.
Des visites régulières ont eu lieu sur les différents stands,. Nous avons ainsi pu expliquer ce qu'est une uvéite, très peu de gens connaissant cette maladie, et les liens qu'elle peut avoir avec d'autres pathologies. Ces deux journées ont permis de sensibiliser les visiteurs sur certains sujets comme la connaissance de maladies peu connues et des difficultés rencontrées lors des

traitements et des soins, sur l'importance du soutien et de la participation des adhérents, mais aussi l'importance de la prévention, d'un bon diagnostic et d'un bon suivi médical.
Un grand merci à la Maison associative de la Santé et à la Ville de Rennes d'avoir organisé cette semaine de la Santé, les conférences et débats étant très intéressants et les rencontres entre associations fructueuses également.

MJ

La Marche des Maladies Rares le 9 décembre à Paris. Nous étions présents et il faisait beau ! Ambiance chaleureuse dans laquelle les associations se retrouvent avec plaisir.

Colloque national Dossier Médical Personnel le 4 décembre 2006 à la Cité des Sciences et de l'Industrie à Paris.
Le DMP fait partie de la réforme de l'assurance maladie d'Août 2004. Il a été conçu pour mettre à disposition de tous les assurés sociaux un dossier médical qui contiendra toutes les informations nécessaires pour améliorer la qualité des soins et faciliter la coordination et les échanges entre les professionnels de santé. Le DMP sera accessible sur Internet. Le patient pourra en contrôler le contenu et autoriser ou non son accès. Il ne sera pas accessible au médecin du travail et aux assureurs. Actuellement 30 000 dossiers sont expérimentés. La mise en place définitive du DMP devrait commencer en juillet 2007 et être étendue à 85% des français en 2011.
Pour plus d'informations sur le DMP
www.d-m-p.org

Scolarité

Demande de tiers temps pour les examens, contrôles, devoirs sur table

Pensez à demander un rendez-vous au médecin scolaire afin d'établir la demande courant janvier pour les examens du mois de juin.

Le médecin scolaire va remplir avec vous les demandes d'aménagement dont votre enfant a besoin :
- installations particulières dont un bon éclairage,
- des pauses pendant l'examen,
- une assistance (secrétaire ou enseignant spécialisé),
- une majoration d'un tiers du temps,
- du matériel (micro-ordinateur, agrandissement des sujets, dispense de croquis etc…

C'est aussi au mois de janvier que nous vous conseillons d'inscrire votre enfant dans son école ou son établissement scolaire de référence pour l'année scolaire 2007-2008, si il a besoin d'un projet d'accueil individuel (P.A.I.).
Pour plus d'informations :
www.handicap.gouv.fr
ou le numéro de la cellule d'écoute Handiscol : 0 810 55 55 01

Lettre à ma fille

Cela pourrait s'appeler "telle sera ta vie…. ou ta vue ", car cette année 1998 fut pour nous la plus violente de notre existence.
En effet c'est à cette période que l'on a découvert l'uvéite sévère de Sarah, âgée alors de 6 ans.
Les années qui ont suivi ont été jalonnées de mots tels que : espoir, colère, angoisse, doute, échec, récidive, peur car cette maladie a bouleversé notre vie. Notre famille a été très ébranlée par cette pathologie assez mal connue et incomprise par l'entourage.
Au fil des ans, nous l'avons apprivoisée tel un boulet que l'on traîne mais qui ne doit pas nous empêcher d'avancer dans la vie et de faire des projets, car c'est là tout le problème.
Après avoir " ingurgité" la nouvelle, vint tout le reste et surtout l'acceptation, allez au-delà, allez de l'avant avec vue moyenne ou pas, mais y aller quand même !
Ne jamais baisser les bras. …bien sûr, nous y avons eu droit, pendant des mois ! Et puis, l'être humain a des ressources inépuisables. Il peut toucher le fond et repartir avec des « ratages » parfois, mais il repart de plus belle.
C'est l'histoire de Sarah, qui a aujourd'hui 14 ans. C'ÉTAIT UNE ENFANT ADORABLE, sans problème de santé jusqu'à cette méchante année 1998, où a été posé le diagnostic d'uvéite.
Elle a été opérée 4 fois, vitrectomie, cataracte…avec des hospitalisations à Paris, à Nantes, à Tours.
Elle a fait une grave dépression nerveuse qui a demandé un suivi en pédo-psychiatrie.
Aujourd'hui elle va beaucoup mieux, mais elle dit "en avoir ras-le-bol de prendre des médocs".
Mais elle les prend sérieusement et suit bien son régime. Un brave petit soldat !
C' ÉTAIT UNE ENFANT ADORABLE,
C' EST AUJOURD'HUI BIEN PLUS QUE CELA . C'est une adolescente formidable, courageuse, volontaire, méritante, extraordinaire de gentillesse et aimante malgré son long parcours difficile et un avenir incertain. Je suis sûre d'une chose : c'est que Sarah ne baissera jamais les bras et aura toujours foi en l'avenir.
Je t'aime Sarah.

Ta maman.

Cette lettre était adressée à ma fille, c'est aussi un message d'espoir pour tous, et si je n'ai jamais parlé de guérison, je préfère parler de rémission et surtout Merci.
Merci à tous les médecins, ophtalmologistes, chercheurs, bénévoles et adhérents qui oeuvrent dans une même direction : soigner les pathologies oculaires.

SD

- *Directeur de publication :* Mme Claude ANDRIEUX
- *Comité de rédaction :* Mme Martine LABORDE et M. Gilles SAURAT
- *Conception et réalisation :* Melle Joëlle MASLÉ

Journal trimestriel Dépôt légal : 4ème trimestre 2006 ISSN : 1760-155X