

questions d'éthique, de confidentialité, de consentement du patient qui doivent également être en conformité avec les lois et règlements de chaque pays de la communauté européenne.



Des journées fortes, passionnantes, motivantes, pleines de rencontres et entièrement dédiées aux Maladies Rares.

RECHERCHE - MÉDECINE - GÉNÉTIQUE

Une nouvelle forme de Cutis Laxa :

Au mois de Mars, une publication de l'American Journal of Medicine Genetics a montré qu'une mutation du gène PTDSS1 entraînait une forme extrêmement rare de Cutis Laxa : Le syndrome de Lenz-Majewski (LMS) qui comporte une Cutis Laxa associée à un retard de croissance, un nanisme et un retard intellectuel. Il s'agit là, selon cette étude de 3 cas, d'une nouvelle forme de Cutis Laxa qu'il convient d'ajouter à celles qui sont déjà répertoriées.

Réseaux Européens de Référence (ERNs) :

Après une première année de travail concret, il convient de faire le bilan des ERNs :

✚ Soins virtuels aux patients :

Depuis novembre 2017, les ERNs ont désormais tous accès à une plateforme virtuelle de prise en charge des patients (Clinical Patient Management System ou CPMS) qui permet des consultations virtuelles (ou téléconsultations) transfrontalières entre experts pour des patients dont les cas justifient la mise en commun des connaissances au sein de la communauté des ERNs. La revue de cas virtuelle a été reconnue comme l'une des activités centrales des ERNs.

✚ Intégration de données et interopérabilité :

L'interopérabilité des données a constitué un axe important des 5 subventions spécifiques aux ERNs attribuées l'année dernière dans le cadre du programme de santé publique. Un appel à projets a notamment été lancé pour soutenir la « création des nouveaux registres » selon les ERNs.

✚ Soutien financier aux ERNs :

La Commission européenne continue d'offrir des possibilités de financement non compétitives à tous les ERNs. Très récemment, les ERNs ont soumis des demandes pour leur deuxième année de financement de la coordination, et le Programme de Santé Publique 2018 a consacré 13,8 millions d'euros aux ERNs pour les 3 années à venir.

✚ Structure et gouvernance de la coordination des ERNs :

Mi-2017, le modèle de gouvernance des 24 ERNs a été développé pour assurer la collaboration et éviter la duplication des efforts dans de nombreux domaines d'activité clé. Le groupe des coordinateurs des ERNs (ERN Coordinators Group ou ECG) a ainsi été formé. Plusieurs groupes de travail ont également été créés, traitant du partage des données, de la recherche, de l'éthique, des soins transfrontaliers, des recommandations ou de l'éducation.

✚ Soutien de RD-ACTION

Suite à l'atelier sur les ERNs et les recommandations sur la pratique clinique, plusieurs documents sont en cours de préparation grâce au partenariat entre les partenaires de l'action conjointe RD-ACTION et le groupe de travail des ERNs sur les recommandations, l'éducation et la formation. Deux autres ateliers porteront sur les soins intégrés et holistiques pour les maladies rares (notamment via le projet INNOVCare), et sur la valeur ajoutée des RER pour la recherche clinique. Parallèlement, les activités d'EURORDIS continuent de favoriser l'engagement des patients via les ePAG (European Patient Advisory Group) qui sont aujourd'hui environ 150.

✚ Expansion des ERNs

En 2018, il sera nécessaire de réfléchir à comment gérer l'expansion des 24 ERNs, notamment avec l'intégration des nouveaux membres et le nouveau statut de partenaires affiliés aux ERNs. Le but des ERNs est de recruter de nouveaux membres d'une manière logique et stratégique afin d'assurer une couverture complète de toutes les maladies rares tout en maximisant la couverture géographique et en encourageant tous les pays éligibles à participer.

(©orphanews 2018.02.14)

RER-Peau (ERN-Skin) :

Le Réseau Européen de Référence spécifique concernant la Cutis Laxa est bien entendu inclus dans le bilan ci-dessus. Quelques points particuliers sont cependant à noter à son sujet :

✚ Une première session de formation avait eu lieu à Helsinki en 2017. La deuxième se tiendra prochainement à Rome. Ces sessions ont pour but de former des jeunes professionnels de santé aux spécificités, difficultés, diagnostic et traitement des maladies rares dermatologiques.

✚ Des conférences en ligne se tiennent régulièrement. Elles réunissent professionnels et représentant des patients afin de travailler ensemble les objectifs fixés. Concernant le sous-groupe « Maladies Mendéliennes du Tissu Conjonctif » (MCTD), une des premières tâches consiste à actualiser la classification des différentes formes de Cutis Laxa.

Financement des Centres de Référence

Depuis plusieurs mois, les pouvoirs publics ont été alertés sur les difficultés rencontrées par les Centres de Référence dans l'accès aux financements qui leur sont dus.

D'une part en 2017 des sommes importantes ont été retirées aux centres de référence et d'autre part, l'APHP (Assistance Publique Hôpitaux de Paris) ne reverse pas aux Centre de Référence la totalité des fonds qui leur reviennent.

Après une réunion d'urgence le 14 Mai dernier, regroupant 42 associations et 80 coordinateurs de Centre de Référence, un courrier a été adressé au Ministre de la Santé, Madame Agnès Buzyn, sollicitant une rencontre avec une délégation sur les propositions suivantes :

1. Donner, au niveau national, des directives claires pour le déblocage urgent des financements dédiés aux Centres de Référence et leur traçabilité ;
2. Lever la contradiction d'un moratoire imposé par certains hôpitaux et permettre d'utiliser les financements fléchés pour des recrutements de personnels indispensables à la pérennisation des missions d'expertise ;
3. Mettre en place une évaluation des conséquences des nouvelles modalités de calcul des dotations qui remettent fortement en question l'activité de certains centres ;
4. Définir les priorités et les interlocuteurs avec lesquels nous pourrions continuer à travailler.

Espérons que cette demande sera entendue car les difficultés actuelles ont des conséquences graves, pour les patients, les équipes soignantes et les équipes de recherche.

Extension du congé de soins pour les parents d'enfants en situation de handicap en Belgique

Le 22 janvier dernier, lors du Conseil National du Travail, la Fédération des entreprises de Belgique (<http://www.feb.be/>), la Fédération générale du travail de Belgique (<http://www.fgtb.be/>) et la Confédération des syndicats chrétiens (<https://www.csc-en-ligne.be/>) ont annoncé une extension des critères permettant aux parents d'enfants handicapés d'obtenir un congé de soins. La notion d'enfant handicapé et le crédit-temps pour soins seront donc élargis et les allocations d'interruption augmentées. Les incapacités physiques de l'enfant, sa participation, son autonomie ainsi que la charge familiale seront dorénavant examinées. (©orphanews 2018.03.28)

« Les Français et les Maladies Rares » est un sondage réalisé pour la Fondation Groupama. Son but est de comprendre et d'analyser le regard des français sur les personnes atteintes de maladies rares. Les résultats sont très intéressants :

- 82% estiment que les personnes atteintes de maladies rares font face à des difficultés dans la vie professionnelle ou scolaire ;
- 81% considèrent que les malades sont également susceptibles de faire face à des difficultés dans leur vie quotidienne (logement, déplacements, sport...).
- 78% considèrent que les malades ne bénéficient pas automatiquement d'une allocation ;
- 74% estiment que les frais liés à une maladie rare ne sont pas entièrement pris en charge.
- 43% estiment qu'un des parents doit s'arrêter de travailler lorsqu'un enfant a une maladie rare
- 88% estiment qu'un enfant atteint d'une maladie rare peut aller à l'école

Mais ils sous-estiment parfois les difficultés : 83% estiment que les malades peuvent avoir une vie sociale et amicale normale et 78% qu'ils peuvent avoir des enfants.

Enfin, pour les Français, des efforts restent à faire pour faciliter la vie des personnes atteintes de maladies rares. Ils identifient deux principales priorités sur lesquelles il faut agir :

- L'accompagnement des familles de personnes atteintes de maladies rares (61%) ;
- L'amélioration de la prise en charge économique des malades (59%).

La moitié des personnes interrogées (54%) considère également que la scolarisation des enfants malades doit être au cœur des préoccupations et la moitié des personnes interrogées estime qu'il faut continuer à développer de nouvelles technologies pour faciliter le quotidien des personnes atteintes de maladies rares.

(©orphanews 2018.03.28)

Brexit: comment peut-il affecter la santé et les services de santé au Royaume Uni

Une étude publiée par The Lancet approche la situation du Brexit du point de vue des soins de santé en établissant 3 scénarios possibles de son impact potentiel sur la santé. L'étude mentionne les Réseaux Européens de Référence (ERN) de l'Union Européenne en faisant référence à leur importance pour apporter un soutien à la prise en charge des patients à travers l'Union Européenne. Les accords réciproques de prise en charge et les conséquences de la perte de ces mesures post-Brexit inquiètent de façon importante la communauté des ERN. Les ERNs sont une organisation importante pour faciliter l'accès aux soins de santé pour bon nombre de patients atteints de maladies rares et le Brexit pourrait potentiellement être préjudiciable pour les patients à travers l'Union Européenne. (©orphanews 2018.01.22)