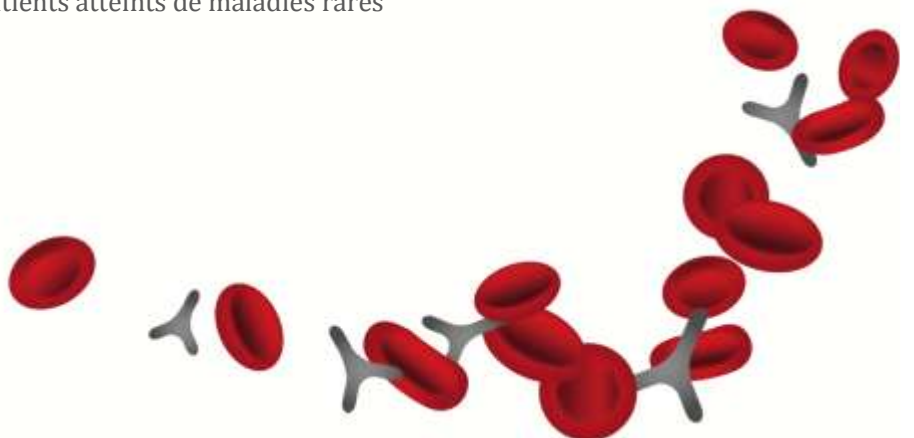




Synthèse de la JIP ♦ 30 Janvier 2016



1^{ère} Journée d'Information aux Patients atteints de maladies rares
immuno-hématologiques
Pullman Paris Bercy



Journée d'Information Patient

Sommaire

SEANCE PLENIERE	4
Ouverture de la JIP	4
Professeur Régis PEFFAULT DE LATOUR	4
<i>Coordinateur de la filière MaRIH</i>	4
Serge LABORDE	4
<i>Représentant des associations de patients membres de la filière</i>	4
En présence de Mathias MALZIEU	4
<i>parrain de cette journée</i>	4
L'Alliance Maladies Rares, la force collective des personnes touchées par les maladies rares	5
Marie-Pierre BICHET	5
<i>Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares</i>	5
I. Les maladies rares en France : de quoi parle-t-on ?	5
II. L'Alliance Maladies Rares	5
III. Les filières de santé maladies rares : quelle implication de l'Alliance ?	6
Maladies Rares info Services : du téléphone aux communautés en ligne, l'information et le soutien face aux maladies rares	6
Marie-Claude BERGMANN	6
<i>Chargée d'écoute et d'information et coordinatrice de l'écoute à Maladies Rares Info Services</i>	6
Orpha.net, la base de données de référence des maladies rares et des médicaments orphelins	7
Martin ARLES SOLER	7
<i>Responsable base de données de ressources expertes chez Orphanet</i>	7
L'enjeu des coopérations entre acteurs pour la continuité des parcours et une qualité de réponses d'accompagnement	8
Mireille PRESTINI	8
<i>Chargée de missions à la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA)</i>	8
Vaccinations chez un patient atteint d'une maladie rare immuno-hématologique	9
Professeur Dominique SALMON	9
<i>Membre du Comité Technique de Vaccinations</i>	9
ATELIERS 1	11
Parcours scolaire de l'enfant malade et/ou handicapé	11
Juliette Da Costa	11
<i>Adjointe au chef de Bureau de la personnalisation des parcours scolaires et de la scolarisation des élèves en situation de handicap à la DGESCO</i>	11
Docteur Brigitte MOLTRECHT	11
<i>Médecin conseillère technique à la DGESCO</i>	11
Transition Enfants/Adolescents - Adulte	12
Docteur Corinne GUITTON	12

Médecin au service hématologie et rhumatologie pédiatrique à l'Hôpital du Kremlin Bicêtre 12

Education Thérapeutique du Patient (ETP)	13
Virginie GROSJEAN	13
<i>Déleguée Générale de l'association IRIS</i>	13
Le développement psycho-affectif de l'enfant malade dans le cercle familial	14
Fabienne NEUFERT	14
<i>Présidente de l'association AFMBD</i>	14
I. L'annonce de la maladie	14
II. Impact de la maladie sur les patients	14
ATELIERS 2	15
Sport et maladies rares immuno-hématologiques	15
Cécile ROCHARD	15
<i>Enseignante en Activités Physiques Adaptées pour O'CYTO et CEREVANCE</i>	15
L'importance des essais cliniques dans le développement d'un médicament	16
Marine BERRO	16
<i>Chef de projet chez OrphanDev</i>	16
Prise en charge transfusionnelle : satisfaire les besoins et assurer la sécurité	17
Docteur Anne-Claire LEPRÉTRE	17
<i>Médecin responsable du site transfusionnel de l'Etablissement Français du Sang de l'Hôpital Saint-Louis</i>	17
Proposition d'un cadre de pensée pour accueillir et accepter la maladie (rare)	18
Aurélie ASPERT	18
<i>Docteur en psychologie dans le service Hématologie Greffe de l'hôpital Saint-Louis</i>	19
CLOTURE	19

Séance Plénière

Ouverture de la JIP

Professeur Régis PEFFAULT DE LATOUR
Coordinateur de la filière MaRIH

Serge LABORDE
Représentant des associations de patients membres de la filière

En présence de Mathias MALZIEU, parrain de cette journée

Le professeur Régis PEFFAULT DE LATOUR remercie les patients, OrphanDev, Alliance Maladies Rares, la DGOS et les docteurs Thierry LEBLANC et Jean DONADIEU, pour leur participation à cette journée. Il remercie également l'équipe de la filière MaRIH, en particulier Amélie MAROUANE, de l'avoir organisée.

L'ensemble du territoire français est couvert par la filière MaRIH, avec six centres de référence et 5 centres experts. Ses missions sont les suivantes : le soin ; la communication et la formation ; la recherche, coordonnée par Isabelle BRINDEL.

Mathias MALZIEU, écrivain compositeur et chanteur du groupe Dionysos annonce être atteint d'une aplasie médullaire (maladie rare altérant la moelle osseuse).

Quand un malade est informé de sa pathologie, ses repères s'en trouvent bouleversés. Il peut cependant utiliser son imagination pour affronter la réalité. Cette dynamique a conduit Mathias MALZIEU à écrire un livre « Journal d'un vampire en pyjama » puis à produire un disque.

A présent greffé, cette « aventure » lui a permis de mesurer à quel point la vie est précieuse. Durant son parcours de soin, les soignants lui ont donné du courage, grâce à leur bienveillance. Ses proches l'ont également aidé à se battre pour mener une vie normale.

Depuis la parution de son livre, des patients lui affirment se reconnaître dans son histoire, ce qui les aide. Il tente ainsi de transmettre cet élan humain, ce que chacun peut accomplir à son niveau.

Serge LABORDE remercie Mathias MALZIEU de s'être libéré pour cette première JIP. Cette journée, au cours de laquelle la vie quotidienne des patients sera abordée, a été organisée à l'initiative de la filière en partenariat avec les associations de patients membres. Elles participent également à la gouvernance de la filière.

Maintenant que les structures de fonctionnement de la filière sont en place, celle-ci peut entrer dans une phase plus opérationnelle, par la mise en commun des efforts des associations.

La représentativité de la filière lui permet de faire entendre sa voix auprès de toutes les structures prenant en charge les maladies. En effet, seul un rapprochement entre les différents acteurs permettra d'améliorer les conditions de vie des patients.

Enfin, les participants sont invités à remplir le formulaire d'évaluation de cette journée ainsi qu'un quiz (les gagnants se verront remettre des lots).

L'Alliance Maladies Rares, la force collective des personnes touchées par les maladies rares

Marie-Pierre BICHET

Vice-présidente de l'Alliance Maladies Rares

I. Les maladies rares en France : de quoi parle-t-on ?

Les maladies rares sont définies en France par une prévalence inférieure à 1 personne sur 2 000 et on dénombre aujourd'hui plus de 7 000 maladies différentes. Celles-ci sont souvent graves et invalidantes et 50% d'entre elles ont des causes encore inconnues.

Moins de 200 traitements spécifiques sont disponibles et 97 % des maladies sont orphelines de traitement, car très peu de recherches sont menées à leur sujet.

L'errance diagnostique est particulièrement présente et dure en moyenne trois ans, impliquant des prises en charge inadaptées. Les patients éprouvent un fort sentiment d'isolement et leur parcours de soins est très souvent complexe avec des atteintes multi systémiques. Enfin, leur pronostic vital est souvent engagé.

On estime qu'une personne sur vingt est concernée directement ou indirectement par une maladie rare en France.

II. L'Alliance Maladies Rares

Marie-Pierre BICHET indique qu'Alliance Maladies Rares est un collectif d'associations de maladies rares créé en 2000 et regroupe actuellement 208 associations.

Les missions de l'alliance sont les suivantes :

- faire connaître et reconnaître les maladies rares ;
- faire du malade un acteur de sa santé ;
- améliorer la qualité de vie des personnes concernées ;
- promouvoir la recherche ;
- aider les associations membres à remplir leur propre mission.

D'ici 2020, l'association ambitionne de :

- maintenir une politique nationale « maladies rares » en obtenant un nouveau Plan maladies rares ;
- développer la collaboration entre les différents acteurs ;
- informer et sensibiliser sur les maladies rares professionnels de santé et grand public ;
- améliorer l'accès aux médicaments
- avancer sur la reconnaissance officielle des droits des aidants familiaux

Pour mener à bien ses actions, l'Alliance est présente dans un certain nombre d'institutions et groupes de travail. Elle organise des actions, formations, ateliers pour ses associations membres ainsi que des actions de sensibilisation auprès des professionnels et du grand public. Elle participe également au mouvement international des maladies rares.

III. Les filières de santé maladies rares : quelle implication de l'Alliance ?

Chaque filière, par la mise en synergie de tous les acteurs, doit permettre de mieux coordonner et structurer la prise en charge des personnes malades, favoriser la collecte de données cliniques et améliorer la visibilité au niveau international.

Dans ce schéma collectif les associations de malades ont un rôle indispensable et complémentaire aux autres acteurs car elles ont une vision de l'ensemble des problématiques auxquelles sont confrontées les personnes malades et leurs proches au quotidien.

L'Alliance Maladies Rares accompagne les associations dans cette nouvelle place qui est la leur au sein des instances des filières de santé maladies rares, dans une logique de défense de l'intérêt commun, en proposant des formations et des journées thématiques.

Une participante demande des précisions sur les formations organisées par l'Alliance.

Marie-Pierre BICHET explique que ces formations (à l'écoute, à la communication,...) sont accessibles pour les adhérents des associations membres. Elles se déroulent sur 1 ou 2 jours à des tarifs attractifs.

Maladies Rares info Services : du téléphone aux communautés en ligne, l'information et le soutien face aux maladies rares

Marie-Claude BERGMANN

Chargée d'écoute et d'information et coordinatrice de l'écoute à Maladies Rares Info Services

Marie-Claude BERGMANN rappelle que le service Allo-Gènes a été créé en 1996 pour répondre aux interrogations des patients, avant de devenir Maladies Rares Info Services en 2002. Au départ bénévole, l'équipe s'est professionnalisée en 2004.

Chacun peut appeler le service pour exprimer ses interrogations de manière unique et recevoir une réponse individuelle, anonyme et empathique. Aucun diagnostic ni pronostic ne sont cependant délivrés. Grâce à son expérience, le service peut répondre à des situations difficiles.

Depuis quelques années, des nouveautés majeures sont apparues :

- le service respecte les normes qualités ISO 9001 ;
- les employés bénéficient d'une formation continue ;
- une évaluation pluriannuelle et un contrôle systématique sont effectués ;
- les services se sont diversifiés : téléphone, mails et réseaux sociaux.

En 2014, 5 350 demandes ont été adressées sur plus de 850 maladies différentes. Les sollicitations proviennent à 50 % des malades eux-mêmes et 45 % des sollicitations concernent des informations sur la maladie. Les appels durent 14 minutes en moyenne. Plus de 1 600 échanges électroniques ont eu lieu.

Le site internet héberge également un forum modéré quotidiennement, qui rencontre un vif succès. Celui-ci constitue un lien pour les malades isolés ainsi qu'un recueil d'expériences. Le service est enfin présent sur les réseaux sociaux.

Serge LABORDE s'enquiert du contenu des appels téléphoniques.

Marie-Claude BERGMANN précise que les questions concernant la maladie constituent une porte d'entrée. Puisque de nombreuses informations sont disponibles en ligne, le côté humain est privilégié lors de la relation téléphonique, au cours de laquelle le

professionnel doit prendre du recul par rapport à sa propre expérience. Par ailleurs, l'équipe répond à 100 % des mails en moins de deux jours ouvrés.

Une participante demande si la structure dispose d'un psychologue.

Marie-Claude BERGMANN répond que tel n'est plus le cas. Le service collabore cependant avec des associations spécialisées.

Orpha.net, la base de données de référence des maladies rares et des médicaments orphelins

Martin ARLES SOLER

Responsable base de données de ressources expertes chez Orphanet

Martin ARLES SOLER souligne qu'Orphanet est reconnu comme le leader mondial dans la collecte, l'intégration, la production et la diffusion d'informations à forte valeur ajoutée dans le champ des maladies rares. Il s'agit de la référence en termes de nomenclature et de classification des maladies rares.

Le site Orphadata permet de réaliser des extractions massives de données dans un format réutilisable. De plus, une ontologie fournissant du vocabulaire sur les maladies rares dans un format qui permet l'analyse bioinformatique des données a récemment été mise en place.

Parmi les informations recueillies par Orphanet figurent une encyclopédie, des informations à destination du grand public, des données épidémiologiques, des références croisées, des classifications, ainsi que des ressources expertes.

Orphanet est une organisation internationale qui intègre 39 pays. L'accès au site est gratuit et disponible en sept langues. Le site s'adresse à un large spectre d'utilisateurs. Un outil de déclaration d'activité est par ailleurs disponible.

Les processus de production sont divisés en deux grands groupes : Production/mise à disposition d'information scientifique ; Production/mise à disposition d'un répertoire de ressources expertes. Pour chaque maladie indexée, un résumé de ses principales caractéristiques a été validé par un expert. Environ 200 fiches d'urgence figurent en outre sur le site.

Le répertoire des ressources expertes comprend environ 2 600 associations de patients, 6 700 centres experts, 40 000 tests diagnostics, 3 000 laboratoires de recherche, 5 000 projets de recherche et 700 registres de patients. Toutes ces activités sont gérées par environ 18 000 professionnels enregistrés.

Les filières ont pour l'instant été enregistrées en tant que réseaux de centres experts. La base de données inclut toutes les substances ayant reçu une désignation orpheline, ainsi que les médicaments n'ayant pas reçu de désignation orpheline mais bénéficiant d'une autorisation de mise sur le marché pour une maladie rare.

La Newsletter OrphaNews France paraît toutes les deux semaines. L'application mobile gratuite Orpha Guides fournit un Focus Handicap, avec des informations liées au handicap associé à une maladie rare. L'application comprend également le Cahier Orphanet « Vivre avec une maladie rare en France », qui fournit des informations sur les aides et prestations dont les malades peuvent bénéficier.

Un participant demande des précisions sur les médicaments orphelins.

Charlotte RODWELL (Orphanet) explique que la désignation « orpheline » est accordée par la European Medicines Agency, selon des critères tels que la prévalence. Cette désignation permet au laboratoire d'étendre la durée de son exclusivité sur le médicament.

Une participante souhaite savoir comment intégrer son association au Focus Handicap.

Martin ARLES SOLER s'engage à mettre en contact les associations qui le souhaitent avec les développeurs de l'application.

L'enjeu des coopérations entre acteurs pour la continuité des parcours et une qualité de réponses d'accompagnement

Mireille PRESTINI

Chargée de missions à la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA)

Mireille PRESTINI indique que la CNSA est une agence bénéficiant du statut d'établissement public administratif. Elle remplit deux missions principales : financer l'accompagnement de la perte d'autonomie des personnes âgées et handicapées ; garantir l'égalité de traitement sur l'ensemble du territoire pour l'ensemble des dépendances.

La CNSA s'appuie sur deux réseaux privilégiés : les MDPH (Maisons Départementales des Personnes handicapées), dépendant d'un Conseil départemental ; les ARS (Agences Régionales de Santé), pour lesquelles la CNSA délègue une dotation leur permettant de mener leur politique locale en matière médico-social.

La loi du 11 janvier 2005 définit le handicap comme une altération de l'interaction entre la personne et son environnement. Les conséquences sur la vie en société sont donc complexes à évaluer car très individualisées. De plus, elles évoluent avec l'âge de la personne. Cette définition du handicap pose la question de la compensation : quelles actions conduire pour que la personne handicapée puisse mener la meilleure vie en société possible ?

Les conséquences juridiques de ces définitions sont les suivantes :

- la nécessité d'une évaluation pluridisciplinaire ;
- la prise en compte de l'environnement de la personne pour déterminer ses besoins ;
- une conception large du droit à compensation.

L'évaluation de la situation s'appuie sur un diagnostic médical, ainsi que sur l'équipe pluridisciplinaire du centre de référence. Celle-ci est complétée par le champ scolaire et les parents. Toutes ces évaluations sont rassemblées au sein du GEVA, qui étudie l'ensemble des volets de vie de la personne.

Les MDPH ont été créées pour centraliser l'information, afin que les personnes concernées puissent élaborer leur « projet de vie ». Les décisions qui les concernent sont votées par les députés. Chaque Maison dispose ainsi d'une organisation et de moyens spécifiques. L'enjeu pour la CNSA est d'aider les MDPH à identifier les maladies rares parmi les dossiers qu'elles reçoivent, en adoptant notamment une stratégie entre filières.

L'équipe pluridisciplinaire évalue les besoins de compensation et propose un plan de compensation. Chaque évaluation est individualisée et la composition de l'équipe varie selon les situations. La CDAH prend ensuite sa décision.

La réponse aux besoins de la personne dépend donc de trois enjeux :

- la qualité de l'évaluation ;
- la coopération entre acteurs sanitaires et médico-sociaux ;
- la formation et l'information des professionnels.

Pour améliorer le lien entre les MDPH et les filières, l'aide au remplissage des certificats médicaux constitue une piste d'action. Les certificats sont remplis par les médecins et demeurent souvent incompréhensibles pour les professionnels des MDPH. Or ils sont indispensables pour comprendre les conséquences fonctionnelles de la maladie. Il

convient par ailleurs de traduire les informations dans un langage compréhensible par les acteurs administratifs, sanitaires et médico-sociaux.

Il existe une juxtaposition d'acteurs et de services interdépendants. Les différents acteurs doivent donc collaborer pour accompagner au mieux l'enfant malade. La CNSA a ainsi prévu d'informer les médecins sur l'utilité du certificat médical. Un autre travail sera mené en partenariat avec l'Education nationale. Par ailleurs, les réponses apportées doivent prendre en compte les spécificités de la personne. Enfin, une réflexion doit permettre d'anticiper la suite de son parcours, notamment la transition entre enfant et adulte.

Dans ce contexte, il convient de favoriser la capacité des centres de référence à coopérer avec les acteurs médico-sociaux, en tenant compte des différents aspects législatifs et des contraintes budgétaires. Pour y parvenir, chaque acteur a besoin de former l'autre et de se former lui-même.

Le handicap rare est mal pris en compte dans le champ du handicap. Il résulte d'une association rare et simultanée de déficits sensoriels, moteurs, cognitifs ou de troubles psychiques, générant une situation complexe. Puisque le rapport entre maladie rare et handicap rare demeure mal connu, la recherche doit avancer dans ce domaine.

Des équipes relais ont été mises en place sur les handicaps rares, pour aider les MDPH à évaluer les situations et mettre en place les solutions pertinentes. A ce propos, une journée réunissant les MDPH, les ARS et les équipes relais aura prochainement lieu dans chaque grande région.

Un participant regrette que la coopération entre les MDPH et le CNSA ait très peu avancé au cours des dix dernières années. En effet, les réponses apportées aux certificats varient considérablement selon les différents départements. La CNSA doit donc établir des référentiels au niveau national. Par ailleurs, le manque de données sur l'épidémiologie des maladies rares s'explique par la fragmentation des outils informatiques.

Mireille PRESTINI reconnaît que chaque Conseil départemental choisit le logiciel de sa MDPH. La mise en place de référentiels semble en revanche difficile, car le handicap dépend des conséquences de la maladie. Par ailleurs, les maladies rares demeurent peu prises en compte par les MDPH. Un travail avec les filières devrait cependant permettre d'améliorer la situation.

Une participante regrette la multiplicité des organismes de compensation.

Mireille PRESTINI explique qu'au niveau de l'Assurance Maladie, la simple reconnaissance de la maladie donne accès à certains droits, alors qu'au niveau des MDPH, les conséquences de l'invalidité donnent accès à d'autres droits.

Une participante regrette un manque d'information sur les maladies rares.

Mireille PRESTINI affirme que des séminaires sont organisés. Par ailleurs, l'ouverture du monde du travail aux handicapés constitue un enjeu majeur.

Une participante souhaite savoir qui remplit le certificat médical.

Mireille PRESTINI indique que la tâche revient au médecin généraliste ou au médecin expert en centre de référence.

Vaccinations chez un patient atteint d'une maladie rare immuno-hématologique

Professeure Dominique SALMON

Membre du Comité Technique de Vaccinations

Le professeur Dominique SALMON déclare que les patients atteints d'une maladie auto-immune ont plus de risque d'attraper une maladie infectieuse que la moyenne, alors même que les couvertures vaccinales demeurent faibles.

Les réponses de l'organisme aux vaccins sont souvent diminuées par les immunosuppresseurs, alors que le risque de réactivation de la maladie n'a jamais été scientifiquement confirmé. En revanche, puisque le risque infectieux demeure important, il convient d'éviter une vaccination excessive.

Le Haut Conseil de la santé publique recommande aux patients recevant des immunodépresseurs de se faire vacciner par un médecin avant le début de leur traitement. Les vaccins sont classés en trois catégories : contre-indiqués (varicelle, zona, rotavirus) ; particulièrement recommandés (grippe saisonnière et pneumocoque) ; vaccins recommandés à la population générale.

Concernant le pneumocoque, l'association du vaccin 13 valences et du vaccin 23 valences offre une meilleure réponse en anticorps et une protection élargie aux personnes atteintes de maladie hématologique.

Il est recommandé aux immunodéprimés de recevoir un rappel du vaccin dTPCa tous les dix ans. Concernant les vaccins contre l'hépatite B, l'hépatite A, le méningocoque et le HPV, les recommandations demeurent identiques à celles destinées à la population générale.

Les vaccins vivants sont contre-indiqués mais les personnes présentant des traces d'anticorps contre la fièvre jaune peuvent partir en voyage dans les zones à risque. Les personnes qui n'en présentent pas peuvent se faire vacciner, uniquement en cas de faible immunosuppression.

Les vaccins doivent être délivrés avant d'initier les immunosuppresseurs. Si le traitement a déjà démarré, il est recommandé d'attendre trois mois, de se faire vacciner, puis d'attendre de nouveau deux semaines avant de reprendre le traitement.

Un participant demande des précisions sur les patients greffés de moelle.

Le professeur Dominique SALMON évoque un très haut risque infectieux dans les mois suivant la greffe, qui diminue par la suite. Ces personnes doivent donc être protégées avec des schémas renforcés.

Un participant s'enquiert des effets indésirables des vaccins pour les personnes sous traitement aux immunosuppresseurs.

Le professeur Dominique SALMON assure qu'il n'existe aucune différence avec la population générale.

Ateliers 1

Parcours scolaire de l'enfant malade et/ou handicapé

Juliette Da Costa

Adjointe au chef de Bureau de la personnalisation des parcours scolaires et de la scolarisation des élèves en situation de handicap à la DGESCO

Docteur Brigitte MOLTRECHT

Médecin conseillère technique auprès à la DGESCO

Juliette DA COSTA rappelle que la loi du 11 février 2005 garantit le droit à l'éducation pour les personnes handicapées. Depuis cette loi, la scolarisation des enfants en situation de handicap a fortement augmenté.

Le docteur Brigitte MOLTRECHT explique que l'Education nationale propose quatre plans en fonction des difficultés des élèves :

- le Projet d'Accueil Individualisé (PAI)

Il concerne les élèves atteints de maladie chronique. Il est mis en place sur demande de la famille, avec le médecin de l'Education nationale et sous la responsabilité du chef d'établissement. Il comprend un protocole d'intervention en cas d'urgence et prévoit des adaptations.

L'assistance pédagogique à domicile (APAD) fait partie intégrante du PAI. Elle permet à l'élève malade ou accidenté de poursuivre ses apprentissages scolaires indispensables, ainsi que de se maintenir en lien avec le personnel scolaire et ses camarades.

- le Plan d'Accompagnement Personnalisé (PAP)

Il est destiné aux élèves dont les difficultés sont dues à un trouble des apprentissages. Relevant du droit commun, il est mis en place après avis du médecin de l'Education nationale et accord de la famille.

Juliette DA COSTA présente les deux derniers plans :

- le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Il définit les modalités de déroulement de la scolarité et les actions répondant aux besoins particuliers de l'élève. Après saisine de la MDPH, le PPS sera transmis à la CDAPH, qui prendra des décisions concernant les orientations de scolarité et l'accompagnement de l'élève.

- le Guide d'Evaluation des besoins de compensation en matière de Scolarisation (GEVA-Sco)

Il s'agit d'un outil de dialogue entre les membres de l'équipe de scolarisation et la famille.

Juliette DA COSTA observe que les principaux acteurs de la scolarisation des élèves en situation de handicap comprennent l'équipe pluridisciplinaire, l'équipe de suivi de la scolarisation et l'enseignant référent.

Des dispositifs spécifiques peuvent être mis en place en fonction des besoins de l'élève, comme les unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS), les unités d'enseignement externalisées, les unités d'enseignement en maternelle ou les aménagements d'examen.

Une participante demande comment le temps périscolaire est intégré au dispositif.

Juliette DA COSTA affirme que ces sujets relèvent des compétences des collectivités territoriales.

Le Docteur Brigitte MOLTRECHT précise que concernant les repas, des solutions locales peuvent être trouvées auprès du médecin de l'Education nationale.

Une participante évoque les auxiliaires de vie scolaire (AVS).

Juliette DA COSTA souligne que les AVS accompagnent l'apprentissage mais ne sont pas des personnels de santé.

Un participant s'enquiert de la proportion d'élèves handicapés au sein de l'Education nationale.

Juliette DA COSTA fait état de 2 % d'élèves handicapés.

Transition Enfants/Adolescents - Adulte

Docteur Corinne GUITTON

Médecin au service hématologie et rhumatologie pédiatrique à l'Hôpital du Kremlin Bicêtre

Le docteur Corinne GUITTON définit la transition comme un mouvement intentionnel et planifié d'adolescents atteints d'une maladie chronique entre les soins axés sur les enfants et les soins orientés vers les adultes, dont le point culminant est le transfert du patient.

L'adolescence commence par l'apparition d'une puberté physiologiquement normale et se termine lorsque l'identité et le comportement adultes sont acceptés. Cette période correspond, entre autres, à l'acquisition d'une autonomie et d'une indépendance vis-à-vis du milieu familial. Il s'agit d'une période de fortes transformations psychiques, physiques et relationnelles. L'adolescent construira son identité par opposition aux directives des adultes, ainsi que par une expérimentation de ses limites.

Face à l'adolescent malade, il est pertinent de s'interroger notamment sur ses connaissances concernant sa maladie ; son degré de dépendance aux soins et aux parents ; la qualité de sa vie scolaire et récréative.

Il existe une dualité entre le pédiatre et le médecin pour adulte. En effet, le pédiatre axe les soins sur le développement et la croissance, avec une grande interface par rapport à la famille. A l'inverse, le médecin pour adulte axe les soins sur le patient et les centre sur son autonomie. Lorsque des retards de développement apparaissent, le suivi du pédiatre est en général prolongé.

Si le nombre de publications sur la transition a explosé au cours des dernières années, il n'existe en revanche aucuns travaux fondés sur des preuves concernant les meilleures pratiques de transition de soins.

Il n'existe pas d'âge idéal pour la transition, seulement une « maturité idéale ». Des liens avec la scolarité peuvent également être établis. Un processus d'autonomisation devra ensuite se mettre en place. L'adolescence est par ailleurs un moment propice à une nouvelle annonce du diagnostic.

Dans le cadre de la transition, il est important d'évaluer les connaissances et les croyances de l'adolescent sur sa maladie, ainsi que de recenser ses craintes et ses attentes. Les questions concernant sa sexualité peuvent également être abordées. Enfin, il est essentiel d'impliquer le médecin traitant et de s'assurer de la cohérence des soins et de la prise en charge en général.

Concernant les modalités de passage, il convient d'identifier clairement le futur médecin référent et de proposer un panel de possibilités d'accompagnement. Le patient doit également se sentir attendu par l'équipe adulte. Ainsi, la transition ne doit pas intervenir en période de crise.

Pour conclure, la transition n'est pas un simple transfert mais un projet planifié qui débute au cours de l'enfance. Il est également important de définir un programme de transition, qui sera évalué par la suite par le patient et les médecins.

Une participante regrette que la transition de son enfant se soit mal déroulée.

Le Docteur Corinne GUITTON rappelle que la transition doit être anticipée dès 13-15 ans.

Amélie MAROUANE ajoute que l'ensemble des filières Maladies Rares travaille pour améliorer la transition enfant-adulte.

Une participante demande des précisions sur le PTI.

Le Docteur Corinne GUITTON assure que le changement de prise en charge ne représente pas une perte de chance pour le patient atteint de cette maladie.

Education Thérapeutique du Patient (ETP)

Virginie GROSJEAN

Déléguée Générale de l'association IRIS

Virginie GROSJEAN présente l'ETP en deux temps : en premier lieu une présentation plus « institutionnel » de ce qu'est l'ETP, l'autre étant une présentation concrète de ce que peut être un programme d'ETP.

Virginie GROSJEAN indique que l'éducation thérapeutique, tel que défini par l'OMS doit permettre aux patients d'acquérir et de conserver les compétences les aidant à vivre de manière optimale avec leur maladie. Il s'agit d'un processus réglementé, centré sur le patient et comprenant des activités organisées de sensibilisation, d'information, d'apprentissage et d'accompagnement psychosocial concernant la maladie, le traitement prescrit, les soins, etc.

Il vise à aider le patient et ses proches à comprendre la maladie et les traitements, coopérer avec les soignants, et maintenir ou améliorer la qualité de vie.

L'ETP devrait rendre le patient capable d'acquérir et maintenir les ressources nécessaires pour gérer de manière optimale sa vie avec la maladie.

L'ETP est dans un cadre extrêmement réglementé.

L'HAS a émis en 2007 un guide de méthodologie, pour le moins exhaustif puisque comprenant pas moins de 110 pages. Ce guide décrit de façon très précise la structure et la mise en œuvre d'un programme d'ETP.

En 2009, les parlementaires ont souhaité encadrer la pratique de l'ETP en incluant l'ETP dans la loi Hôpital, Patients, Santé et Territoires (HPST)

Virginie GROSJEAN indique que l'ETP, c'est mobiliser ses propres ressources : c'est le contraire de « faire à la place de », de donner des solutions « toutes faites » ou dire comment faire. L'ETP consiste à voir avec le patient comment il peut faire en fonction de ses propres critères (son mode de vie, de son travail ou de son lieu d'habitation). C'est aux patients de dire ce qui est le plus important pour lui.

Un programme d'ETP tel que décrite par l'HAS doit comporter :

- Une séance individuelle d'élaboration du diagnostic éducatif
- Des séances d'éducation thérapeutique collectives ou individuelles
- Une séance individuelle d'évaluation des compétences acquises.

IRIS a développé un programme d'éducation thérapeutique pour les patients adultes atteints d'un déficit immunitaire humoral en partenariat avec Edusanté et le centre de référence des déficits immunitaires héréditaires. Ce programme se divise en trois modules d'une heure et demi: « Mon DIP », « Mes traitements » et « Ma vie au quotidien ».

Chaque module a des objectifs définis dans un guide d'animation et le programme s'appuie sur des outils ludiques. Virginie GROSJEAN détaille ensuite le premier module constitué de différents supports avec les objectifs qui y sont rattachés.

Un participant demande des précisions sur le programme.

Virginie GROSJEAN précise qu'un comité de pilotage a été mis en place. La réalisation de chaque module a impliqué un médecin, un pharmacien, une infirmière et un représentant de patient. Les outils ont ensuite été réalisés par la structure Edusanté.

Le développement psycho-affectif de l'enfant malade dans le cercle familial

Fabienne NEUFERT

Présidente de l'association AFMBD

Fabienne NEUFERT annonce être atteinte de la maladie de Blackfan-Diamond (ABD). Puisque la maladie est non curative, il est nécessaire de se battre pour la dominer.

IV. L'annonce de la maladie

Le cercle familial doit accepter la nouvelle et intégrer la maladie, pour aider l'enfant à se projeter dans l'avenir.

V. Impact de la maladie sur les patients

La petite enfance est très marquée par les soins et les hospitalisations, ce qui constitue une expérience angoissante pour le jeune enfant. Les parents doivent donc l'aider à se construire une identité propre.

A l'âge scolaire, les traitements sont bien intégrés dans le quotidien. Il s'agit de la période où l'enfant apprend à apprivoiser sa maladie.

L'adolescence constitue une période de grands bouleversements. Si la maladie n'a pas été intégrée par le patient, ce dernier se trouvera en danger. Sinon, le malade orientera sa crise d'adolescence vers d'autres paramètres, ce qui évitera le rejet de la vie d'adulte.

A l'âge adulte, le patient ayant intégré sa maladie réalise que celle-ci ne l'empêchera pas de vivre pleinement sa vie.

L'enfant naissant avec une maladie rare est donc une personne avant d'être un malade. Sa personnalité doit ainsi être mise en avant. Sa différence pourra même devenir un atout.

Un participant demande qui peut venir en aide aux parents.

Fabienne NEUFERT observe que les psychologues et les associations peuvent jouer un rôle d'écoute. Les nombreux ouvrages sur le sujet permettent également de prendre du recul.

Aurélié MAROUANE ajoute que la communication est primordiale dans le cadre des maladies rares. Fabienne NEUFERT a ainsi accepté de représenter la filière auprès de la CNSA et de l'Education nationale.

Ateliers 2

Sport et maladies rares immuno-hématologiques

Cécile ROCHARD

Enseignante en Activités Physiques Adaptées pour O'CYTO et CEREVANCE

Cécile ROCHARD explique que les filières d'activités physiques adaptées mélangent sport et santé. Les connaissances acquises par l'enseignant lors de sa formation lui permettent d'adapter l'activité physique aux personnes malades ou touchées par le handicap.

Cécile ROCHARD a réalisé son stage de fin d'études dans un service d'hématologie, en collaboration avec le CEREVANCE et avec le soutien de l'association O'CYTO. Son mémoire visait à démontrer les effets du PTI sur la pratique sportive des jeunes.

Le PTI entraîne une réduction du nombre de plaquettes et provoque un risque accru de saignements. La majorité des jeunes personnes atteintes pratique pourtant une activité. L'étude a cherché à étudier les obstacles à l'engagement de certains dans une pratique physique. Elle révèle des effets physiologiques courants – atteintes hématologiques, douleurs abdominales, fragilité osseuse, handicap physique et/ou moteur, douleurs ostéo-articulaires, risques d'atteintes d'autres organes. Au-delà de ces effets, le frein à la pratique physique provient principalement de la peur liée aux risques de la maladie et de la surprotection des parents.

Cécile ROCHARD constate un paradoxe entre les effets néfastes de la maladie et du traitement, d'une part, et les effets positifs de la pratique d'une activité physique – sur les plans psychologiques, sociaux et psychomoteurs –, d'autre part.

La littérature scientifique, peu fournie, présente majoritairement les contre-indications à la pratique sportive. Des recommandations sont pourtant formulées pour des pathologies similaires, valorisant les activités éducatives dans la prise en charge des maladies chroniques. Des études démontrent que la pratique d'une activité physique joue positivement sur la fatigue, les os, les articulations et les douleurs plus générales, sur les comorbidités, la prise de poids, les troubles du sommeil, les troubles psychologiques et l'humeur, sur les troubles digestifs et sur la perte musculaire.

Un investissement dans la pratique d'une activité physique permet une meilleure gestion du risque. D'une manière générale, la qualité de vie du malade s'améliore.

Des professionnels de l'activité physique adaptée interviennent en milieu hospitalier. En dehors de l'hôpital, la reprise d'une activité physique doit être progressive, précautionneuse et adaptée. Le malade doit apprendre à connaître ses limites, sans redouter de s'impliquer. Le choix de l'activité et la notion de plaisir constituent des aspects essentiels. Pour chaque activité, les risques doivent être mis en regard des bénéfices. Le matériel, l'environnement et les conditions de pratiques peuvent être adaptés en fonction des capacités et de la balance risques/bénéfices.

Pour adapter l'activité, la situation de la personne doit être appréhendée dans sa globalité, en tenant compte de son environnement (physique, familial et social), de ses habitudes de vie, des facteurs personnels (aptitudes, valeurs, croyances, etc.) et des facteurs de risque.

Si tous les professeurs de sport ne sont pas spécialistes de la santé et de la maladie, beaucoup restent ouverts à l'accueil de personnes fragiles et peuvent se former dans cette optique. Des structures proposent par ailleurs des activités physiques adaptées, encadrées par des professionnels. Outre les clubs et les associations classiques, les clubs handisports ou de sports adaptés, les clubs labellisés pour une pratique sportive partagée ou disposant d'une section « sport santé » constituent également des orientations possibles pour les personnes malades.

Cécile ROCHARD invite les personnes malades à remettre à leurs interlocuteurs des documents expliquant la maladie afin d'améliorer la prise en charge, d'une part, de réduire les craintes vis-à-vis de la maladie, d'autre part. Dans les écoles, un Projet d'Accueil Individualisé signé entre le médecin, la famille du malade et l'équipe enseignante permet d'aménager les cours, notamment de sport. Les professionnels du sport doivent s'impliquer dans le projet sportif.

Le site www.sfp-apa.fr recense et met en relation les professionnels de l'activité physique adaptée.

En conclusion, Cécile ROCHARD insiste sur les effets positifs d'une pratique sportive sur les aspects physiques, psychologiques et sociaux ainsi que sur la qualité de vie, à condition que la pratique soit adaptée.

Un participant souligne les difficultés rencontrées pour obtenir un certificat médical permettant la pratique d'un sport. Les fédérations imposent pourtant cette couverture.

Cécile ROCHARD indique qu'une collaboration est engagée avec les hématologues pour les sensibiliser aux possibilités offertes par le sport. Les mentalités évoluent progressivement.

Un participant souligne l'importance de communiquer avec son médecin pour le convaincre d'accorder un certificat médical.

Cécile ROCHARD confirme que certains médecins réticents peuvent changer de position en prenant connaissance du projet de la personne.

Un participant demande s'il est préférable de se tourner vers un sport individuel ou collectif.

Cécile ROCHARD explique que l'objectif n'est pas de recommander une activité, mais de comprendre les envies et le projet de la personne. Tous les sports peuvent s'adapter à la maladie.

L'importance des essais cliniques dans le développement d'un médicament

Marine BERRO

Chef de projet chez OrphanDev

Marine BERRO indique que le processus de développement d'un médicament comprend la recherche, les tests en préclinique sur deux modèles d'animaux, les essais cliniques auprès de volontaires sains puis de patients, l'évaluation et l'autorisation de mise sur le marché.

Le développement clinique permet d'évaluer le ratio bénéfice/risque du médicament en vue de l'enregistrement du produit et de la rédaction de sa notice d'utilisation – appelée Résumé des caractéristiques du produit.

Les volontaires participant aux essais cliniques sont protégés par la réglementation. Le consentement libre et éclairé du patient et la démonstration de l'intérêt de l'essai clinique sont impératifs. Les bonnes pratiques cliniques sont homogénéisées au niveau européen ; elles régissent la mise en place et le bon fonctionnement des essais cliniques. L'ANSM, les comités de protections des personnes et la CNIL doivent donner leur accord avant de débiter tout essai.

Les essais cliniques peuvent être interventionnels – ce qui implique par exemple la prise de médicament ou la réalisation d'examens – ou non interventionnels – la recherche consiste généralement à étudier le dossier médical du patient. Les essais peuvent s'étendre sur plusieurs années.

Le développement clinique se compose de trois phases :

- Les essais clinique de phase I : la première administration à l'homme, réalisée sur peu de patients volontaires et sains afin de définir la dose maximale tolérée ;
- Les essais cliniques de phase II : la preuve de concept, qui vise à rechercher la dose optimale et les effets secondaires ;
- Les essais cliniques de phase III : l'efficacité thérapeutique, réalisée sur un plus grand nombre de patients pour définir l'efficacité et le rapport bénéfice/risque.

Le promoteur, à l'initiative de la recherche, en assure la gestion, le financement et la qualité. Il obtient les autorisations réglementaires nécessaires. Un médecin investigateur est responsable du déroulement de l'essai clinique et de la coordination entre les équipes des différents sites.

Le patient doit bénéficier d'une information préalable claire, orale et écrite et donner son consentement libre, éclairé et écrit. Il s'engage à respecter les règles du protocole et peut décider à tout moment de se retirer de l'essai, sans conséquence sur son suivi médical.

Les essais impliquent également des techniciens de recherche clinique pour assister l'investigateur et accompagner le patient lors des visites médicales ainsi que des assistants de recherche clinique pour s'assurer de la qualité de l'étude et des pharmaciens, infirmiers, chefs de projet ou encore biostatisticiens.

Chaque essai clinique repose sur un protocole unique validé par les autorités. La participation à un essai permet de bénéficier d'un traitement encore indisponible et d'un suivi particulier. Le patient volontaire participe au développement d'un médicament et à l'amélioration des connaissances sur une pathologie.

Marine BERRO explique qu'OrphanDev est une structure spécialisée dans l'accompagnement des différents acteurs dans le développement de médicament. Elle apporte son expertise scientifique et réglementaire et propose une stratégie de recrutement des patients. OrphanDev collabore notamment avec les associations de patients et les investigateurs.

OrphanDev propose des formations dédiées aux associations de patients pour présenter les essais cliniques.

Prise en charge transfusionnelle : satisfaire les besoins et assurer la sécurité

Docteur Anne-Claire LEPRÊTRE

Médecin responsable du site transfusionnel de l'Etablissement Français du Sang de l'Hôpital Saint-Louis

Le Docteur Anne-Claire LEPRÊTRE explique que l'Etablissement Français du Sang cherche à offrir une transfusion aux patients qui en ont besoin et leur assurer des produits sains. L'EFS s'engage également à garantir la bonne utilisation des produits collectés.

Un donneur peut être prélevé en sang total ou en AFRS. L'EFS vérifie que le donneur ne présente aucune contre-indication au don. Les poches conformes parviennent aux sites transfusionnels. Les produits les plus adaptés à un patient lui sont délivrés.

L'EFS garantit la suffisance en produit sanguin et organise la répartition des produits en fonction des besoins. Plus de 300 000 dons ont été prélevés en Île-de-France en 2014 sur 20 sites fixes et 3 100 collectes mobiles. 338 000 donneurs sont recensés. 61 000 donneurs se présentent chaque année dans la région. Près de 600 000 produits sont délivrés chaque année en Île-de-France où plus de 90 000 patients bénéficient d'une transfusion.

L'ensemble des besoins des patients d'Île-de-France peut être couvert, grâce notamment aux produits provenant de la province (41 % du total). La mobilisation de la population reste néanmoins nécessaire.

Le risque qu'une poche contaminée soit transfusée est résiduel (1 sur 3 450 000 pour le VIH et 1 sur 14 000 000 pour l'hépatite C). La présence du virus est recherchée individuellement pour chaque don. Tous les effets indésirables à court ou long terme sont recensés. La dernière transfusion responsable d'une séroconversion date de 2002 pour le VIH, 2001 pour l'hépatite C et 2007 pour l'hépatite B.

L'EFS garantit à un donneur que son don sera utilisé de manière optimale. Les donneurs sont convoqués en fonction des besoins pour ne pas périmier les poches.

Un participant demande si d'autres régions sont autosuffisantes.

Le Docteur Anne-Claire LEPRÊTRE souligne qu'au-delà de la quantité, l'autosuffisance s'apprécie en fonction de la qualité des dons au regard des besoins de la population. Toutes les régions ne collectent davantage que leurs besoins, exception faite de la région Provence-Alpes-Côte d'Azur.

Un participant comprend que les départements d'outre-mer sont auto-suffisants.

Le Docteur Anne-Claire LEPRÊTRE précise que ces départements ne sont pas auto-suffisants en plaquette, d'autant que des épidémies telles que le Chikungunya empêchent de collecter du sang. Ces régions sont approvisionnées en plaquettes congelées pour éviter toute péremption du produit.

Une participante souhaite savoir si la mobilisation constatée après les attentats du 13 novembre perdure.

Le Docteur Anne-Claire LEPRÊTRE répond par l'affirmative. Cet élan de dons s'est constaté sur l'ensemble du territoire. Les collectes s'étant révélées trop importantes, des engagements ont été demandés aux volontaires pour qu'ils reviennent lorsque les stocks se seront réduits.

Une participante demande si un malade en rémission peut donner son sang.

Le Docteur Anne-Claire LEPRÊTRE indique que les patients en rémission d'une pathologie cancéreuse et les personnes ayant été transfusées ne peuvent plus donner leur sang. Lors de l'entretien préalable au don, le médecin demande si la personne est concernée par l'une de ces situations.

Une participante évoque la possibilité pour la France d'importer du sang depuis l'étranger.

Le Docteur Anne-Claire LEPRÊTRE indique que la France n'achète pas de sang à l'étranger. Les plasmas mélangés entre eux sont amenés à devenir un médicament en Europe. Ces derniers pourront être vendus en France s'ils respectent la réglementation locale.

Proposition d'un cadre de pensée pour accueillir et accepter de vivre avec la maladie (rare)

Aurélié ASPERT

Docteur en psychologie dans le service Hématologie Greffe de l'hôpital Saint-Louis

Aurélié ASPERT présente le jeu de l'Alchimiste, qu'elle propose à des patients dont la maladie présente un risque vital. L'objectif est de sortir du sentiment d'impuissance pour devenir acteur de la situation en lui donnant un sens.

L'être humain (le pion) est une unité constituée d'un corps, d'un esprit et d'une essence – ce qui le constitue fondamentalement. L'essence évolue perpétuellement. Elle met en place une scène de jeu (la vie) comprenant des décors, des protagonistes et de grands actes rythmant l'histoire.

L'Alchimiste, par son expérience, transforme le plomb en or. Le patient doit, dans le même esprit, transformer ses souffrances en forces, ses croyances et ses théories en connaissances.

Pour avancer sur la scène, le pion a besoin de dés de responsabilité pour se transformer. Il doit accepter les actes les plus difficiles et non pas lutter contre eux. Il doit comprendre la source de chaque événement avec justesse, sans culpabilité ni jugement.

Le cas spécifique de la maladie rare s'insère dans ce cadre de jeu. Elle peut être considérée par l'essence comme un grand acte, qui survient en début, en fin d'histoire ou perdure tout au long de la pièce. La maladie peut également être perçue comme un message intérieur, transmis à l'esprit ou au corps. Les membres de la famille du malade peuvent constituer autant de pions, qui participent ou non à la pièce, dans des rôles différents.

Le jeu de l'Alchimiste doit apporter une nouvelle perspective à une personne qui se sent impuissante. Il vise à adapter sa manière de penser afin qu'il reste acteur de sa vie et poursuive le chemin.

Un participant demande si les protagonistes et les grands actes sont nommés, verbalisés.

Aurélié ASPERT répond par l'affirmative. Le jeu est utilisé lorsque la situation est bloquée ou lorsque la personne se positionne en tant que victime, car la cure analytique devient inefficace.

Clôture

Amélie MAROUANE remercie les intervenants, qui ont accepté de se libérer un samedi. La filière et les associations membres ont ainsi veillé à apporter une vision transversale des pathologies rares. Ces interventions ont soulevé des débats importants concernant la prise en charge des patients, notamment lors de la transition enfant-adulte mais aussi auprès des MDPH et de l'Education Nationale. Amélie MAROUANE indique que ces actions sont des points clefs de la filière.

Les participants sont également invités à se renseigner auprès des associations de patients qui organisent des journées spécifiques à chacune des maladies rares immuno-hématologiques.

Enfin, une note de synthèse des débats et les présentations PowerPoint seront prochainement disponibles en ligne.

Amélie MAROUANE révèle les réponses au quiz.

Un tirage au sort est effectué parmi les bonnes réponses pour désigner les gagnants.