

Sommaire

Le conseil d'administration - Le mot du président 4

Mission 1 : accélérer le diagnostic

L'errance médicale	8
Et si c'était une maladie rare ?	10
Du statut de malade au statut d'acteur	12
Croiser les compétences médicales et les expériences de vie	14



Mission 2 : rompre l'isolement

On n'entre dans aucune catégorie...	18
Moins seul, on est moins malade	20
Le bonheur de vivre "comme tout le monde"	22
Agir plus librement sans dépendre des autres	24



Mission 3 : aider la recherche

Lorsque la maladie n'est pas rentable	28
De nouvelles voies grâce aux jeunes chercheurs	30
L'esprit de solidarité en action	32



8 ans de mobilisation et déjà... 34

Le conseil d'administration

*Il définit la politique générale de la Fondation et son budget global.
Il décide des opérations « phares » et sélectionne les soutiens aux projets importants.*

• Les membres fondateurs

Chacune des Caisses régionales de Groupama, représentée par son Président, est membre fondateur de la Fondation d'entreprise Groupama pour la santé.

Jean-Luc Baucherel, Président

Président de Groupama SA,
Président de Groupama Loire-Bretagne

Solange Longuet, Vice-présidente

Présidente de Groupama Paris-Val de Loire

Annie Bocquet, Trésorière

Présidente de Groupama Nord-Est

Francis Aussat

Président de Groupama d'Oc

Robert Drouet

Président de Groupama Centre-Manche

François Schmitt

Président de Groupama Grand Est

Michel Baylet

Président de Groupama Centre-Atlantique

Jean Baligand

Président de Groupama Rhône-Alpes Auvergne

Michel Habig

Président de Groupama Alsace

Claude Bartholomé

Président de Groupama Alpes-Méditerranée

Amaury Cornut-Chauvinc

Président de Groupama Sud

Jean Jarnac

Président de Groupama Antilles-Guyane

Betty Aubrée

Représentante des salariés

• Les Personnalités qualifiées

Le conseil d'administration est également composé de six personnalités qualifiées dans le domaine de la santé. Elles sont chargées d'apporter leur expertise dans les choix de la Fondation Groupama pour la santé.

Claire Bodin

- Expert conseil en Santé, Prévoyance et Retraite
- Présidente du Comité technique accidents du travail et maladies professionnelles de la Caisse Nationale d'Assurance Maladie des travailleurs salariés

Professeur Christian Cabrol

- Membre de l'Académie de Médecine
- Professeur Honoraire de l'Université Pierre et Marie Curie (Paris)
- Président de l'Association pour le Développement et les Innovations en Cardiologie

Professeur Jean-François Duhamel

- Professeur au Centre Hospitalier Universitaire de Caen
- Chef du Service de Pédiatrie A du Centre Hospitalier Universitaire de Caen
- Expert auprès de l'Agence Française de Sécurité Sanitaire des Aliments

François Ewald

- Professeur au Conservatoire National des Arts et Métiers
- Titulaire de la chaire d'assurances et Président de l'École Nationale des Assurances

Professeur Gérard Lenoir

- Professeur à l'Université Paris V René Descartes
- Chef du Service de Pédiatrie Générale de l'Hôpital Necker-Enfants Malades (Paris)
- Fondateur de l'association ABCF Protéines de recherche sur la mucoviscidose

Professeur Marc Brodin

- Professeur de santé publique à l'Université Paris VII Denis Diderot
- Médecin des hôpitaux à l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, responsable des activités médicales de l'hospitalisation à domicile
- Président de la Commission nationale de labellisation des centres de référence des maladies rares
- Président du conseil scientifique de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés

Le mot du président



Jean-Luc Baucherel, Président

*Président de Groupama SA,
Président de Groupama Loire-Bretagne*

8 ans d'action

Investi dans le domaine de la santé, de la prévention et de la qualité des soins, Groupama a décidé de créer, à l'occasion de son centenaire, une Fondation pour la santé.

Pourquoi avons-nous choisi la lutte contre les maladies rares ? Parce qu'en l'an 2000, année de lancement de la Fondation, cette cause était insuffisamment prise en compte. Parce qu'elle concerne 3 millions de personnes en France touchées par l'une des 7 000 maladies rares. Parce qu'enfin, en tant que premier assureur santé des personnes, nous connaissons leur isolement, particulièrement en milieu rural.

En créant la Fondation Groupama pour la santé, nous nous sommes engagés dans un combat qui nous tient à cœur : **agir auprès des patients et mettre à leur service nos principes d'action mutualistes** : la proximité, la solidarité et la responsabilité.

Nous avons un double atout pour y parvenir : notre réseau de 68 000 administrateurs élus répartis au sein des 5 400 Caisses locales et les 27 000 collaborateurs de Groupama de plus en plus investis pour soutenir les actions sur le terrain. C'est donc autour de projets très concrets que les Caisses régionales participent aux actions de la Fondation et apportent leur contribution à cette priorité de santé publique.

Pour autant, nous n'avons pas vocation à agir seul. Au cours de ces années, nous avons établi et renforcé des liens avec les associations de patients, le corps médical, les organismes de santé et les pouvoirs publics. Ce travail conjoint et ces efforts groupés participent à renforcer le réseau de solidarité dans la lutte contre les maladies rares.

Je tiens à remercier les malades, les familles et proches, les responsables d'association, les médecins et les scientifiques qui ont accepté de témoigner dans ce document. La force de leur témoignage, leur détermination, leur courage, leur enthousiasme nous donnent plus que jamais envie de poursuivre le triple combat auquel nous sommes attachés : le diagnostic des maladies rares, le soutien des malades et l'accès à la recherche des pathologies délaissées du fait de leur rareté.

Le chemin déjà parcouru est un encouragement. Mais ça ne suffit pas. Continuons à mobiliser notre énergie en faveur des maladies rares pour, ensemble, redonner espoir.

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'JL Baucherel', written in a cursive style.

Croiser les connaissances et les indices, s'interroger sur l'inhabituel, rester ouvert et se méfier des certitudes pour

accélérer le diagnostic

« L'errance diagnostique est inhumaine. Pendant 10 mois, nous n'avons pas dormi, transportant notre culpabilité d'hôpital en hôpital. Certains savaient et ne nous ont rien dit. Pendant ce temps-là, Claire se laissait mourir. Malgré le choc du verdict, savoir c'est pouvoir rebondir et se consacrer enfin à la prise en charge. »

Karen Ivonnet, mère de Claire





Claire, 9 ans, atteinte du syndrome de Rett

L'errance médicale

» " Tout ça, c'est psy... "

Viviane Viollet,

mère de deux enfants atteints du syndrome de l'X fragile

Après une grossesse difficile et une hospitalisation de 5 mois, Sébastien, mon premier enfant, naît en 1979. Arrivé avant terme avec un ictère spontané, il doit rester 8 jours en pédiatrie. Je rentre seule à la maison. Première douleur.

Assez vite, je me rends compte que Sébastien est un bébé un peu trop mou surtout lorsque je discute avec des collègues infirmières qui ont des enfants du même âge. C'est sans doute dû à la séparation mère-enfant. Sébastien a un an puis dix-huit mois, une tête un peu grosse, il ne fait pas de quatre pattes, n'est jamais assis. Il faut me préparer à un enfant à difficultés.

Mon médecin de famille s'interroge, le pédiatre de ville suspecte un cas d'autisme, rien n'aboutit. Lorsque Sébastien a deux ans, j'accouche d'Antoine qui, tout au long de la première année, se développe parfaitement, il marche même à 9 mois, c'est un hyper tonique. Seule particularité, une tendance, comme son grand frère, à répéter les mêmes syllabes en boucle.

Lorsque Sébastien a 5 ans et Antoine 3, je décide de les mettre ensemble en maternelle pour stimuler mon fils aîné. Lorsque je reviens les chercher le soir, les institutrices m'attendent sur le pied de guerre, la psychologue à leur côté : Sébastien est prostré dans son monde, quant à Antoine, il se tape la tête contre les murs. Elles sont catégoriques : ces enfants ont un problème d'environnement psychologique.

Consternée, je me remets en question Est-ce ma déprime d'avoir des enfants en difficulté qui pèse sur eux ? Désemparée, culpabilisée, j'entreprends une psychanalyse pendant 4 ans. C'est à cette période que je regarde par hasard le premier Téléthon.

● ● ● | suite p. 10



Lorca Bouchard, 17 ans, atteinte de mucoviscidose
« Pour beaucoup, une maladie qui ne se voit pas n'existe pas. »

Le saviez-vous ?

Il se déroule en moyenne de 2 à 10 ans entre les premiers symptômes d'une maladie rare et le diagnostic définitif.

Antoine, 27 ans, et Sébastien, 29 ans, atteints du syndrome de l'X fragile, entourés de leurs parents Xavier et Viviane Viollet, fondateurs de l'association « Le Goéland ».



Élisabeth Ferreira, 37 ans, souffre du syndrome de McCune-Albright. "Malgré les difficultés, il faut toujours se battre, sans jamais baisser les bras."



« Je n'avais jamais été diagnostiquée jusqu'à mon pneumothorax à 53 ans. Mais quelques années plus tôt alors que je vivais au Mexique, un médecin avait repéré lors d'un check-up mes mains longilignes et m'avait demandé si j'avais entendu parler du syndrome de Marfan. Comme je lui ai dit que ma famille était grande et que nous avions des origines autrichiennes, il n'a pas insisté. J'ai su par la suite que d'autres personnes avaient repéré mes symptômes sans oser me le dire. »

Gisèle Cullerier
atteinte du syndrome de Marfan

Des maladies exceptionnelles mais tristement ordinaires

Les maladies rares touchent un effectif restreint de malades (moins d'une personne sur 2 000).

Mais ces maladies sont tellement multiples et variées qu'elles concernent plus de 3 millions de personnes.

On en recense aujourd'hui 7 000 différentes parmi lesquelles on trouve entre autres la myopathie, la mucoviscidose, la maladie de Charcot, la maladie des os de verre, la maladie de l'homme de pierre...

Cette liste ne cesse de s'allonger car, chaque semaine, 5 nouvelles pathologies rares sont découvertes dans le monde. 80 % des maladies sont d'origine génétique mais beaucoup de causes restent inconnues.

Ces maladies sont souvent graves, chroniques et évolutives et la majorité d'entre elles ne bénéficie d'aucun traitement.

Et si c'était une maladie

Comment rattacher des signaux inhabituels à une maladie précise alors que certaines pathologies sont exceptionnelles voire inconnues ? Une première difficulté pour les familles, un moment où le désarroi des malades rencontre parfois l'impuissance des médecins.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 8

● ● ● **En suivant l'émission, une question surgit comme une évidence : et si c'était génétique ?**

Du jour au lendemain, j'arrête l'analyse et prends rendez-vous avec un pédiatre hospitalier rencontré lors de la naissance de Sébastien. Je connais bien les consultations de pédiatrie pour y avoir fait des remplacements : la salle d'attente est pleine, j'ai 20 minutes, pas plus, pour exposer mon problème.

À peine entrée en consultation, je m'effondre en racontant mon histoire. Après m'avoir écoutée plus d'une heure, le pédiatre se tourne vers Sébastien et lui dit : « J'ai lu dans une revue anglo-saxonne qu'il existait des liens entre des difficultés scolaires et certains chromosomes X. Tu vas venir à l'hôpital pendant une semaine avec ta maman, nous allons réaliser des examens et cheminer ensemble. Es-tu d'accord ? » J'ai l'impression d'être enfin entendue et reconnue. C'est un des plus beaux cadeaux de ma vie.

● ● ● / suite p. 12



Docteur

Pierre-Yves Ruby

praticien généraliste et médecin conseil
en assurance des personnes à Groupama

« Notre diagnostic doit laisser une place au doute. »

Quand faut-il commencer à penser à une maladie rare ? Nous devons être alertés en cas de symptômes inhabituels ou de tableau incohérent. Cela impose de ne pas cataloguer trop hâtivement une maladie et d'avoir la souplesse d'esprit de remettre son diagnostic en question.

En tant que généralistes, nous avons un atout : nous sommes confrontés à des visites régulières et à un suivi longitudinal du patient qui nous permettent d'emmagasiner des informations, d'identifier des signes qui perdurent et des récurrences anormales. Dans tous les cas, le médecin a besoin d'outils. La plaquette intitulée « Et si c'était une maladie rare ? » incite à créer un réflexe chez le praticien au moment de l'examen clinique pour éliminer les fausses pistes et éviter de rester dans l'impasse. Il offre au généraliste des sources de référence sur les maladies rares qui lui permettent de soutenir sa réflexion et d'orienter le patient vers des Centres de référence ou des consultations spécialisées qui poseront ou affineront le diagnostic. »



rare ?

Les maladies rares déconcertent aussi les spécialistes

Professeur Duhamel

chef du service pédiatrique Hôpital de Caen, administrateur de la Fondation Groupama pour la santé

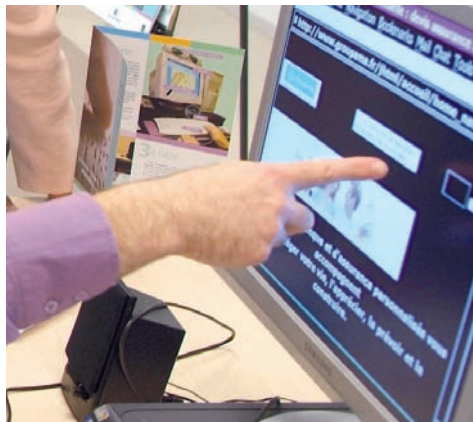
On ne peut pas tout savoir...

Mais on peut se poser des questions... « Et si c'était une maladie rare ? » est un dépliant qui a été diffusé aux 67 000 généralistes français sous l'impulsion d'Alliance Maladies Rares, d'Orphanet et de la Fondation Groupama pour la santé.

« La difficulté du diagnostic des maladies rares est liée au fait qu'elles sont très nombreuses et très spécifiques. On recense parfois pour certaines maladies seulement quatre ou cinq cas en France. Nombre de médecins ne croiseront donc jamais de maladie rare de toute leur carrière, d'autant que les signes n'apparaissent pas nécessairement dès la période néonatale. Il y a même des maladies dont on ignore aujourd'hui l'existence. »

Diagnostiquer tôt pour traiter à temps

« Les solutions passent par le diagnostic systématique de certaines maladies, un éventuel dépistage familial ou la recherche d'anomalies à l'examen clinique ou biologique. C'est aussi par l'amélioration des connaissances avec des outils comme l'annuaire Orphanet et par le travail d'équipe que nous pourrions améliorer la précocité du diagnostic. »



Orphanet, une base de données mondiale

Docteur Stefan Darmoni

professeur d'informatique médicale au CHU de Rouen, chargé de l'indexation des sites médicaux francophones

« Orphanet est devenu une institution aussi bien pour les professionnels que pour les malades. Outil multilingue, il produit une information fiable, actualisée et scientifiquement validée parmi les plus consultées par les médecins. Le système d'indexation permet de rendre accessible une étendue de connaissance médicale et de mieux faire émerger les thèmes suivant les mots clés. »

Pour affiner le dépistage, un annuaire, une référence

Orphanet, service de l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM), dont la responsable est le Docteur Ségolène Aymé, coordonne l'annuaire des maladies rares. Y sont recensés des informations sur les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche, les registres épidémiologiques, les essais cliniques et les associations de patients. La Fondation Groupama pour la santé a diffusé cet annuaire aux 5 000 pédiatres et aux 1 370 spécialistes les plus concernés par ces pathologies.



Du statut de malade au

Quand on est parent ou proche d'un patient atteint d'une maladie rare, difficile de rester passif en attendant que « la médecine trouve la solution ». Au cœur de la mobilisation : les associations.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 10

- ● ● **Commence alors une batterie d'examens à l'issue desquels** le médecin généticien m'annonce que mon fils est atteint du syndrome de l'X fragile et demande que les membres de la famille procèdent également à des examens. Sébastien a alors 9 ans.

Toutes les émotions se mélangent : soulagement de savoir... et culpabilité d'avoir transmis la maladie à mes fils. C'est mon père qui est porteur du gène mais impossible de remonter plus haut, car il a été abandonné après être né sous X. Décidément, notre destin s'écrit avec un X.

Cette errance diagnostique est le moteur de notre détermination et nous décide Xavier et moi à créer l'Association Française de l'X Fragile, Le Goéland, en 1990. Notre énergie est à la hauteur de nos 10 ans de détresse.

Nous contactons d'autres associations, sommes reçus par le président de l'Association Française contre les Myopathies, créons un Conseil scientifique avec le soutien du Professeur Jean-Louis Mandel, le spécialiste français de la question.

● ● ● / suite p. 14

Instant de vie

Juliette Dieusaert

présidente de l'Association Française Ataxie de Friedreich



« Si on ne se prend pas en main, personne ne le fera à notre place.

Les premiers symptômes de mon fils sont apparus vers 9 ans et nous sommes restés dans l'errance diagnostique jusqu'à ses 15 ans. Il est parfois démoralisant de voir que notre maladie se résume à une ligne dans l'Encyclopédie Médico-chirurgicale mais c'est normal, la plupart des neurologues n'en rencontreront jamais de leur vie !

Aller vers une association n'est pas toujours facile, on craint de se voir en miroir. Nous sentant novices, nous avons hésité à nous engager mais, avec le recul, chacun a quelque chose à apporter.

Nous nous sommes rapprochés d'autres associations pour faire jouer des synergies, éditer des documents d'information que les malades utilisent notamment lors de la consultation pour informer les médecins. Nous faisons souvent le lien entre malades et médecins car qui connaît mieux la maladie que nous ? Certains spécialistes ne voient les malades qu'une ou deux fois par an, nous, nous sommes en contact permanent avec eux. Toute cette mobilisation participe au progrès du diagnostic. »

statut d'acteur

C'est l'espoir qui nous fait marcher

Betty Aubrée

Administrateur de la Fondation
représentant les salariés

Depuis 7 ans, je participe chaque année à la Marche des maladies rares qui rassemble 3 000 personnes et qui est soutenue par la Fondation. Il suffit d'une fois pour avoir envie de revenir, il y a un tel élan d'espoir et de solidarité. La maladie, le handicap ont des visages, des parcours, ce ne sont pas que des mots !

Françoise Antonini

déléguée de l'Alliance Maladies Rares

« L'union fait la force ! Se rassembler augmente les chances d'être entendu, notamment en matière de recherche. Nous avons créé en 2000 le collectif d'associations « Alliance Maladies Rares ». Il y a eu plusieurs étapes clés. Après que l'AFM et le Téléthon aient ouvert la voie de la mobilisation, les pouvoirs publics ont inscrit les maladies rares parmi les priorités de santé publique. La création de 132 Centres de référence puis plus récemment de Centres de compétences pour améliorer la proximité sur tout le territoire a été déterminante. Au départ, les associations étaient considérées comme des empêcheurs de tourner en rond. Maintenant, nous avons un vrai respect les uns pour les autres et sommes devenus des partenaires à part entière. »



Nous apportons un soutien à notre manière, nous donnons un coup de main à ceux qui ont du mal à marcher, nous chantons, nous sommes là, tout simplement.

Instant de vie

Dominique Espinasse

présidente de l'Association
Francophone des Glycogénoses (AFG)

« Partager la connaissance et se projeter dans l'avenir.

Adhérer à une association, c'est déjà être acteur et plus on est nombreux, plus on a de poids. Ma fille est

atteinte de glycogénose de type I diagnostiquée à 14 mois. J'ai monté une association pour être dans l'accompagnement car aussi dure soit l'épreuve, mieux vaut essayer d'en tirer parti que de lutter contre. Étant journaliste, j'ai réalisé un premier livre sur la glycogénose avec la Fondation Groupama. Avec l'aide du Conseil scientifique, nous avons créé un guide, une bande dessinée, une revue et des Rencontres annuelles pour faire connaître la maladie. La recherche avance, des thérapies géniques s'élaborent mais l'association aide aussi à avoir un autre regard sur sa maladie. On voit les malades se transformer et ça donne envie à tous de se projeter dans l'avenir ! »

Croiser les compétences et les expériences de vie

Chercheurs, médecins et associations de malades, chacun collecte des informations qui gagnent à être rassemblées et mutualisées. C'est un des objectifs du colloque organisé tous les deux ans par la Fondation Groupama pour la santé.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 12

- ● ● **Nous apprenons à cette occasion que s'organise le 2^{ème} congrès scientifique sur l'X fragile dans le Colorado aux États-Unis.** *Nous avons peu de moyens, Xavier ne parle pas anglais, encore moins l'anglais scientifique. Qu'à cela ne tienne, il faut y aller ! Xavier apprend par cœur quelques phrases d'anglais scolaire pour ne pas se perdre lors des nombreux transferts.*

Il arrive sur le lieu de conférence, sans savoir ce qu'il pourra en tirer. *Par la suite, le Professeur Randi Hagerman, spécialiste internationale de l'X fragile et organisatrice du colloque, nous racontera : « Quand j'ai vu arriver ce monsieur avec de si grands yeux chargés d'angoisse et de si petites valises, je me suis dit qu'il fallait faire quelque chose. »*

Le Professeur Hagerman lui présente une scientifique belge *qui parle français et lui traduit la conférence. Xavier raconte notre histoire à cette équipe d'experts pluridisciplinaires qui l'écoute et décide de le prendre en charge pendant 8 jours. Tout le monde lui ouvre ses réseaux et, par la suite, toutes ces personnes tiendront leurs promesses.*

Cette rencontre est un point de départ : *nous créons en 1995 un congrès international sur les causes génétiques du retard mental. Nombre de professionnels se mobilisent et en 2005 le 1^{er} Centre de référence sur l'X fragile voit le jour. Aujourd'hui, nous sommes sur le chemin du premier médicament !*

● ● ● / suite p. 18

Docteur Richard Guédon

praticien généraliste et médecin conseil en assurance des personnes

« Médecins, associations, malades, aucun ne peut se passer des autres.

Pour améliorer l'information sur les maladies, il est nécessaire de se rencontrer, de confronter les connaissances et les expériences au cours d'un moment en commun car les malades, les spécialistes et les Centres de référence sont géographiquement éparpillés et les occasions d'échanges rares. Monter un projet commun, ouvrir des tribunes, c'est toute la vocation d'un colloque comme celui de la Fondation Groupama pour la santé. »



Le Professeur Henri Plauchu et le docteur Jérôme Perdu lors du colloque "Ehlers-Danlos, Marfan, Rendu-Osler : diagnostiquer tôt, traiter à temps", en 2007.

médicales

Vers une co-gestion entre médecins, associations et patients

Les colloques, en incitant au dialogue, font avancer la cause et traduisent le cheminement conjoint vers de nouveaux modèles d'organisation : les médecins ne sont plus seuls pilotes, aujourd'hui les associations participent aux commissions médicales, sont parties prenantes des décisions. Les maladies rares ont ouvert la voie de la co-gestion : d'un côté, les patients de plus en plus informés et actifs aux côtés des associations sont devenus véritables leviers pour faire avancer concrètement la cause. De l'autre, les médecins ont d'autant plus besoin d'interlocuteurs réactifs et impliqués qu'il est impossible aux instances publiques d'assurer ce travail pour chacune des 7 000 maladies.



Instant de vie

Gisèle Cullerier

atteinte du syndrome de Marfan et membre de l'Association Française du Syndrome de Marfan



« Mon expérience a pu sensibiliser les médecins au diagnostic. »

Lors du colloque organisé par la Fondation Groupama pour la santé, j'ai réalisé un rêve. Quand j'étais au fond de mon lit à l'hôpital, j'imaginai un auditoire de médecins à qui je pourrais dire : j'ai vécu jusqu'à 53 ans avec un morphotype de Marfan sans que personne ne s'alerte. Or, on sait qu'un diagnostic précoce permet une prévention et un traitement dont l'efficacité est très encourageante. C'est d'autant plus vrai dans le cas de la maladie de Marfan qu'une personne peut porter le gène et rester longtemps asymptomatique.

Aujourd'hui, bien qu'invalide à 80 %, je reste active et j'essaie d'en faire un maximum malgré les pronostics pessimistes. Certains médecins sont des soignants mais pas toujours des diplomates. Ils annoncent un diagnostic de manière parfois brutale et sans explication. Il suffit ensuite d'aller sur internet pour être alarmé sur les complications et les issues de la maladie. En cela, les associations ont un rôle capital : elles permettent d'engager le dialogue avec les professionnels de santé en gardant une proximité avec les malades. »

Rendre le dialogue médical fertile et le discours audible

Professeur Henri Plauchu

professeur à l'Hôpital Claude Bernard de Lyon, coordonnateur du Centre de référence maladie de Rendu-Osler

« Si les maladies sont orphelines de diagnostic, c'est parce que les malades ne savent pas où s'adresser. La convergence de ressources entre les acteurs contribue à renforcer les réseaux et à les rendre opérationnels. Les colloques ont à cet égard plusieurs mérites. En plaçant les médecins dans le même bain d'une physiologie globale, les colloques favorisent l'échange interdisciplinaire propice à une interfécondation médicale. La seconde vertu de telles réunions est d'inciter les médecins à s'exprimer avec des mots accessibles pour avoir un dialogue audible par tous. Lors de ces réunions, la connaissance de la maladie progresse aussi par l'écoute réciproque. »

Des soutiens qui comptent, des lieux qui rassemblent, des outils qui rapprochent pour continuer à rire, vibrer, grandir, espérer et permettre en somme de

rompre l'isolement

« Mon fils Patrick subit un isolement social d'autant plus sensible que la « maladie très rare d'origine inconnue » dont il souffre, entraîne un handicap moteur et mental. Pas simple de trouver des activités et des rencontres adaptées à son polyhandicap. Finalement, ses seules occasions d'échanges quotidiens sont le centre de rééducation et ses parents... mais il est difficile de jouer le rôle de père et de copain ! »

Dominique Poncelin, père de Patrick





*Patrick, 20 ans,
atteint d'hémiplégie alternante (60 cas recensés en France)*

On n'entre dans aucune

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 14

● ● ● " Agir pour ne pas rester des 'oubliés' "

« L'isolement, c'est d'être dans une totale incompréhension de ce qui se passe, sans aide face à ses questions.

Lorsque nous avons créé l'association Le Goéland, nous étions 4, mon médecin généraliste, le généticien qui avait fait nos tests, mon mari et moi. Notre priorité : convaincre, informer sur l'X fragile sous un angle pluridisciplinaire pour favoriser une meilleure prise en charge des enfants.

Car, quand on est malade, on est dépendant du savoir des experts. Certains médecins gênés par leur propre impuissance se sentent obligés de poser un diagnostic. Or, la famille, avide de savoir et de comprendre, gobe tout, y compris ce qui est erroné. Face à l'incompréhension générale, on a tendance à se replier sur soi-même. C'est ce que nous avons fait : nous nous sommes réconfortés entre nous mais, à un moment donné, ça ne suffit plus.

Cette quête du pourquoi a créé une tension familiale importante. Même au sein de notre couple, nos relations se sont dégradées et nous nous sommes séparés. Pour l'un et l'autre, tout devenait trop dur à vivre. Nous étions dans une ambivalence, dans la confusion des sentiments et des émotions, dans « j'espère et je désespère ».

Trois ans après l'annonce du diagnostic, mon bref passage à la télévision dans le cadre du Téléthon a officialisé l'origine médicale de la maladie, rompant ainsi la réclusion à laquelle nous condamnait notre entourage depuis plusieurs années. Entre temps, une thérapie familiale nous a permis de nous restructurer, notre couple s'est reconstruit et la génétique a fourni la réponse à notre pourquoi.

● ● ● / suite p. 20

Nadège, 21 ans, atteinte d'un ostéosarcome : « Quand je suis arrivée à L'Envol*, je me suis sentie libérée du regard des autres. Ça m'a aidée à avancer et à considérer que le handicap ne m'empêchait pas d'être une jeune fille comme les autres. »



Cyprien, atteint du syndrome de Prader-Willi, a effectué deux séjours à L'Envol*.

* L'Envol : centre médicalisé de loisirs

catégorie...

Sylvie Cierpucha et son fils François, 10 ans, tous deux atteints de pachyonychie congénitale.
« L'isolement, c'est voir mes copains jouer alors que moi, je ne peux rien faire. »



La Fondation Groupama pour la santé s'est engagée aux côtés de l'Association pour la Recherche sur la Sclérose latérale amyotrophique depuis 2003 pour répondre aux différents besoins des malades : achats de matériels de communication et de commandes automatiques d'équipement (porte, fenêtre, chauffage...) garantissant l'autonomie des malades, mise au point d'un logiciel de suivi des patients, pour tenir compte de l'évolution de la maladie et des conséquences sur les prises en charge, dans le cadre d'un mécénat de compétences des salariés de Groupama.

La maladie nous confronte 20 fois par jour à notre impuissance

Hélène Taïeb, 46 ans, atteinte d'une Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA)

J'ai commencé à être malade en 1998, j'avais 36 ans et deux enfants de 7 et 5 ans. Aujourd'hui, à 46 ans, je suis tétraplégique et privée de la parole, complètement dépendante des autres. Sans l'aide de mon ordinateur équipé d'un dispositif de communication pour personnes handicapées, plus aucun dialogue ne serait possible avec mon mari, mes enfants, ma famille ou mes amis. Mes proches vivent au quotidien cette vie infernale faite de frustrations.

Dans un premier temps, j'ai pu continuer mon activité professionnelle, mais j'ai dû renoncer lorsque des difficultés de parole sont apparues en 2000. Au départ, mon mari et mes parents se sont relayés pour m'aider mais, rapidement, il a fallu des aides à domicile tous les jours, toute la journée, car, au fil des ans, mes proches se sont usés par l'effort quotidien, répétitif. Le Réseau SLA Île-de-France n'existait pas.

Une maladie invalidante, isolante et infantilisante

Réclamer la prise en charge d'un ergothérapeute ou d'un kinésithérapeute, pister les changements successifs des organismes responsables, réaliser des achats de matériel coûteux et rapidement obsolètes faute d'avoir pris en compte l'évolution de la maladie, c'est cette multiplication de difficultés de la vie quotidienne auxquelles il faut faire face. Aujourd'hui, le Réseau SLA assure ces services, trouve le nom de spécialistes dont les locaux sont accessibles en fauteuil roulant, un nouveau matériel ou une aide idoine, nous épargnant ainsi des heures de téléphone.

Il existe une totale discordance entre le temps de la maladie et le temps administratif.

L'évolution de la maladie est imprévisible. À peine une organisation est-elle mise en place qu'il faut brutalement s'adapter à une autre tant il est impossible de prévoir quand, et sur quelle partie du corps, va se produire une perte de mobilité. Il faut donc avoir recours à des aides exceptionnelles dont la mise en œuvre est dictée par des considérations administratives ignorantes des spécificités de la maladie.

Face à toutes ces difficultés, l'Association pour la Recherche sur la SLA (ARS) et le Réseau SLA - qui, espérons-le, se développera dans toute la France - sont une grande ressource : les personnes connaissent la maladie, ses manifestations et sont d'un soutien essentiel pour moi et ma famille*.

* témoignage recueilli par mail et Tracker

Moins seul, on est moins

On peut être isolé à plusieurs titres, par une maladie particulièrement excluante, par la douleur ou encore par la désocialisation.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 18

- ● ● **Sortir de l'isolement** tient parfois à une rencontre avec une personne extraordinaire. Si Antoine sait lire et écrire, c'est grâce à Annick, une enseignante avisée.

Les collègues de travail ont été également d'un grand soutien, venant souvent à la maison avec leurs enfants. Infirmiers comme nous, ils ont compris ce qu'on vivait. Cela nous a rattachés à la normalité, à l'humain, à l'autre. Ce sont autant de signes de reconnaissance qui nous ont reconstruits et aidés à retrouver l'estime et la confiance.

À force de déployer de l'énergie, d'être soutenus par des professionnels, nous sommes devenus dépositaires d'une connaissance impossible à garder pour nous.

Mais notre implication est parfois déstabilisante. Certains se sentent dépourvus de leurs connaissances. Lorsque nos fils ont été accueillis dans un IME (Institut Médico-Éducatif), nos intuitions, notre soif de connaissances nous ont parfois mis en situation de « confrontants » avec les équipes de direction.

● ● ● / suite p. 22

Partager, c'est aussi se sentir plus léger

Nadine Meslet

présidente de l'association Pancréatite Chronique Héritaire, mère de 3 enfants dont 2 sont atteints de la maladie.

« La pancréatite rare héréditaire est souvent associée à la pancréatite chronique alcoolique car 80 % des pancréatites chroniques sont d'origine alcoolique ce qui est à la source de douloureux malentendus. Les malades sont tellement habitués à n'être pas reconnus, imprégnés de la suspicion des autres qu'ils finissent par se cacher. Ils n'ont pas envie d'être montrés du doigt, pas envie de crier qu'ils sont malades et surtout envie d'être comme les autres.

L'isolement prend des formes multiples : douleur physique lors des crises, isolement médical aussi. Au moment où nous avons découvert la maladie, il y avait 4 cas en France connus des médecins et une impossibilité pour des raisons légales de savoir où se trouvaient les autres. Aujourd'hui, 200 sont identifiés, mais beaucoup ne sont pas ou sont mal diagnostiqués. C'est important de se regrouper. Désormais, lorsque les malades se retrouvent dans le cadre des Rencontres organisées par l'association et soutenues par la Fondation Groupama pour la santé, ils s'ouvrent progressivement. C'est un moment rare. L'intimidation disparaît et à travers des questions sur la maladie et sur le regard des autres, l'échange se joue un peu comme sur une banquette de psy. »



Professeur
Philippe Lévy

*Service de gastro-entérologie
de l'Hôpital Beaujon*

**Quand l'échange
informel médecin-
patient décloisonne**

« La première fois que je suis venu à ces rencontres entre malades et médecins, je pensais rendre un service aux malades en faisant de la pédagogie sur la pancréatite. La deuxième

malade

Certains vivent le comble de l'isolement lorsqu'ils souffrent de maladies tellement rares qu'il n'existe même pas d'association. MILOR, un outil développé par Orphanet, géré par Maladies Rares Info Services et financé par la Fondation Groupama pour la santé, met en relation ces malades isolés.

Une difficulté supplémentaire : être seul

Marie-Claude Bergmann

Maladies Rares Info Services

« Quand on propose à un malade isolé, donc sans association, de s'inscrire au service de mise en relation des malades isolés, MILOR, c'est une proposition active et prometteuse. Si le contact se fait entre les malades, c'est une vraie récompense pour le malade et pour notre service. Nous recevons une grande variété d'appels et les demandes sont multiples : informations sur une maladie, sur les associations ou les consultations spécialisées. À Maladies Rares Info Services, il est possible de parler d'isolement ou des difficultés liées à la maladie : nous prenons le temps d'écouter et d'informer. Or, dans le cas des maladies rares, souvent très dures à vivre, le temps est une denrée précieuse. »



fois, j'y suis retourné pour retrouver ces moments qui donnent envie au médecin de continuer à faire ce métier. Au-delà des exposés sur l'espérance de vie, la prévention des crises douloureuses, il y a eu des moments bouleversants. Un enfant que je voyais régulièrement en consultation avec sa mère n'ouvrait pas la bouche. À la première réunion, il a levé la main, a posé des questions et ne s'est plus jamais arrêté. La réunion avait brisé la glace. Lors de ces rencontres, les malades ne sont plus seuls contre la science mais tous soudés et renforcés par la présence de leurs pairs, hors cadre de la consultation, autant de conditions qui leur permettent de libérer la parole. >>>

Instant de vie

Bernard Piastra

président de l'association Wegener Infos et Vascularites



« Nous sommes sortis de la nuit et du silence. »

« J'ai voulu créer une association pour épargner aux personnes atteintes de vascularite mes 8 ans d'errance diagnostique et de traitements inadaptés, souvent à risque. Mais comment identifier les patients alors que la maladie est rare et que plus de 60 % de médecins sont passés à côté ? En 2005, j'ai pris contact avec Maladies Rares Info Services qui m'a inscrit au service de mise en relation des malades isolés. Ce service m'a communiqué des contacts, je me suis mis à l'ordinateur et j'ai écrit aux 11 adresses indiquées. Au départ, j'ai reçu 3 ou 4 réponses. Ce démarrage modeste m'a néanmoins permis de créer une association incluant les principales formes de vascularites. Deux ans après, l'association regroupe déjà plus de 100 adhérents. >>> »

MILOR, un trait d'union

La Fondation Groupama pour la santé accompagne la démarche « malades isolés » depuis 2001. Elle soutient le groupe de réflexion sur les besoins de ces malades mené par l'Alliance Maladies Rares. Elle finance également le service de mise en relation des malades isolés, MILOR. Ce service est proposé par Maladies Rares Info Services au 0.810.63.19.20 (prix d'un appel local) et Orphanet sur www.orphanet.fr. Fin 2007, 565 malades se sont inscrits pour bénéficier de ce service - 294 personnes, soit plus de la moitié, ont été mises en relation.

Le bonheur de vivre “comme tout le monde”

Tisser des réseaux informels pour compenser l'absence de réseaux formels, c'est souvent le rôle des familles, des associations qui font jouer la solidarité pour que chacun ait accès à l'école, aux loisirs et aux vacances, comme tout le monde.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 20

- • • **Désormais adultes, Sébastien et Antoine** connaissent une nouvelle forme de solitude : ils n'ont pas de petite copine, vivent des aspirations d'adulte dans un esprit d'enfant et assistent à la construction de familles chez leurs amis. Ils ne jouent plus avec les enfants mais restent en décalage avec les adultes. Tous deux travaillent dans un CAT (Centre d'Aide par le Travail). Sébastien y assure des tâches répétitives, la routine l'épanouit.

Profondément structurant, le CAT remet chacun dans la normalité, dans la situation de quelqu'un qui doit trouver du travail, qui a une paie à la fin du mois. Leur travail a de la valeur, les rend légitimes dans la société et ils en sont fiers.

Antoine a 27 ans. Il est canalisé, plus tempéré. Il a absorbé beaucoup sur le plan intellectuel. Il vote, il a une capacité d'analyse, attaché à son feuilleton préféré : les infos. Un psychiatre l'a beaucoup aidé grâce à un soutien et une écoute médicale. Il apprend à cheminer dans sa réalité, y compris en supportant le regard des autres.

Pour les vacances, même si certains organismes existent, Antoine reste souvent à la maison faute de structures pour adultes, surtout pour les petites vacances ou les jours fériés. Les familles compensent souvent ce manque en faisant jouer la solidarité. Des membres de notre association ont ainsi créé le Gîte de l'Enclos, lieu d'accueil pour les vacances qui permet à tous de souffler et de se ressourcer.

• • • / suite p. 24

« Le sport communique le goût de la vie et du combat ! »

Marianne Bréchu

présidente de l'association L'Étoile des Neiges, ancienne championne de ski



« Pour des enfants atteints de mucoviscidose qui sont souvent hospitalisés, isolés et désocialisés, l'association offre un espace pour s'évader, s'éclater, faire du sport et rencontrer des champions. Aujourd'hui, l'association apporte un soutien par la pratique du sport (stages, vacances, réalisation de rêves...) et propose aussi des projets de groupe où se mêlent éducation thérapeutique et éducation autour du sport. La Fondation Groupama pour la santé et Franck Cammas nous ont apporté leur aide.

Auprès de jeunes malades, nous cherchons à transmettre notre passion du sport ainsi qu'une attitude de champion face à la maladie. Au-delà de la kiné et des traitements, les bénéfices de l'activité physique sont multiples : le sport aide à se désencombrer, à lutter contre les effets de la maladie et à développer les capacités cardio-respiratoires.

Mais cela permet aussi de se faire du bien, de lâcher ses émotions, de vivre comme les autres. C'est aussi un moyen de prendre confiance en soi et de s'accrocher car ils apprennent à acquérir aussi le mental du sportif. Faire du sport, c'est se battre et apprendre à accepter les échecs pour aller plus loin. »

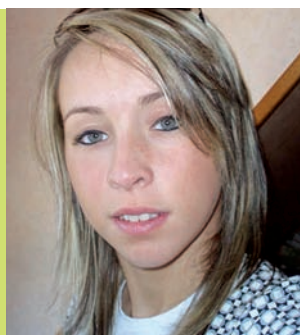
Autonomie, liberté, créativité, lors des ateliers de L'Envol, les enfants prennent conscience que leur corps n'est pas seulement un corps malade.



Instant de vie

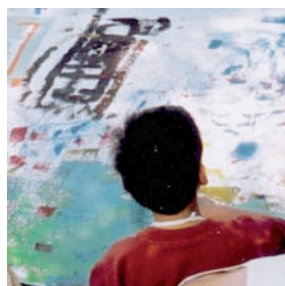
Justine 19 ans

atteinte de la mucoviscidose a participé à plusieurs initiatives de l'association L'Étoile des Neiges



« Relever un défi, rien de tel pour s'extraire de la maladie.

À L'Étoile des Neiges, j'ai appris à faire du sport intelligemment, non pas pour me dépenser mais au contraire pour m'économiser et rester en forme. Lors d'un séjour d'une semaine à Annecy, chacun de nous était accompagné d'un sportif de haut niveau. Vélo, kayak, randonnée, nous changions tous les jours sans jamais être fatigués. Ça m'a donné envie de continuer. Le sport, ça permet de se défouler, de penser à autre chose, de sortir du contexte médicament. Sans compter que physiquement, ça aide énormément car avec la muco, rester en forme est un défi permanent. »



Chaque année, l'association L'ENVOL propose des séjours de vacances à près de 700 enfants qui n'y ont pas accès du fait de leur maladie. Musique, danse, théâtre, art plastique, piscine, derrière la vocation de loisirs, l'objectif thérapeutique est prégnant : ouverture à l'autonomie, recherche d'un bien-être vers une résilience par rapport à la maladie. En 2002, un partenariat entre l'association L'Envol pour les enfants européens et la Fondation Groupama pour la santé a permis de prendre en charge la partie financière non remboursée par les organismes de protection sociale. Fin 2007, 100 enfants de toutes les régions de France ont bénéficié du parrainage de la Fondation et, en 2008, 35 enfants atteints du syndrome de Prader-Willi (troubles de la satiété, accompagnés de troubles obsessionnels) ont également profité de ce soutien.

Après L'Envol, je suis passée du statut de malade au statut de jeune fille

Nadège Hountondji

21 ans, atteinte d'un ostéosarcome, a passé deux séjours à L'Envol

« Après la chimiothérapie et l'amputation de mon bras droit, je n'avais pas vraiment envie de faire un séjour avec d'autres malades. J'avais 16 ans, ça me renvoyait à ce que je ne voulais pas voir. Or, quand je suis arrivée, j'ai trouvé des filles comme moi, mais rien ne laissait supposer qu'elles étaient malades. Grâce aux autres, aux activités et aux animateurs, j'ai relativisé la maladie, osé me montrer à la piscine, faire des activités comme l'équitation, appris à me surpasser. Le séjour a été un déclic qui m'a aidée à dédramatiser la maladie et à réaliser que je pouvais faire autant de choses en étant malade. Mon projet : y retourner un jour comme animatrice ! »

Cap vers l'autonomie !

Leslie Oderda

psychologue clinicienne association L'ENVOL

« Ces enfants sont habitués à être avec leurs parents ou à l'hôpital. Même si les premiers jours ne sont pas toujours évidents, ils tirent de la séparation dans le cadre du séjour d'énormes bénéfices en termes d'autonomie. Ils réalisent qu'ils ne sont pas seuls à être malades, que la maladie du voisin est parfois pire que la leur, ça enrichit leur vision du monde et de la vie. Au cours des activités, les enfants sont mis en situation de succès, ils s'ouvrent aux autres et reprennent confiance en eux. »

Agir plus librement, sans

Des gestes de base qui deviennent des épreuves, des tâches quotidiennes qui se transforment en parcours du combattant, certains outils, certaines aides allègent cette course d'obstacles. Une parenthèse au cours de laquelle le statut de malade, omniprésent, se met enfin en répit.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 22

- ● ● **Pour Sébastien qui ne sait pas lire, le matériel informatique est essentiel.** *L'ordinateur sollicite sa logique et son goût du jeu pour absorber de nouvelles acquisitions. Il peut prendre tout son temps, accéder à ses programmes favoris. Antoine fait des mots croisés, ce qui améliore sa lecture et le fait progresser. Pour eux qui sont très visuels, l'outil leur permet d'intégrer les connaissances avec les yeux.*

Quand on pense matériel pour handicapé, on pense handicapé physique. *Or, Sébastien a besoin de tricycle pour adulte pour compenser son handicap mental et ses problèmes d'équilibre. Mais certains besoins ne sont pas reconnus par l'administration : nous n'entrons pas dans les grilles.*

On considère souvent que dans le cas du handicap mental, il n'y a plus d'acquisition à l'âge adulte. Je me bats pour faire comprendre le contraire et l'importance de soutenir voire de développer les acquis.

Heureusement, ils sont de connivence tous les deux *et élaborent des projets jusqu'à aller en discothèque pour leur anniversaire. Avec des amis, nous avons organisé un plan de campagne pour réaliser leur rêve, levant les freins, activant le réseau et, contre toute attente, accompagnés par tout un groupe d'amis, nos fils ont dansé jusqu'à 5 h du matin, imités dans leurs gestes les plus déchainés par la moitié de l'assemblée qui ne s'est rendue compte de rien ! »*

● ● ● / suite p. 28

« Ma synthèse vocale démultiplie mon autonomie »

Jean-Michel Levadoux

Jean-Michel Levadoux, responsable coordination à la DRH Groupe de Groupama

« Je suis atteint d'une maladie dégénérative de la rétine. Lors de mes études, j'avais quelques difficultés visuelles qui se sont inexorablement accentuées allant jusqu'à m'imposer maintenant la canne blanche. Je me suis tout d'abord équipé d'un vidéo agrandisseur qui permettait la lecture sur un écran. Aujourd'hui, je ne vois plus rien et je travaille avec mon PC équipé d'une synthèse vocale.

À la direction des ressources humaines de Groupama, j'ai en charge l'animation du réseau des DRH des 50 entités du groupe. La synthèse vocale me permet la rédaction et la lecture de tous types de documents et la pleine utilisation de la messagerie, de l'agenda, etc.

Si je n'avais pas ça ! Contrairement à une époque où j'étais très dépendant de mon entourage professionnel et familial, j'ai aujourd'hui une marge d'autonomie phénoménale. Les nouvelles technologies ont explosé notre capacité relationnelle, démultiplié notre autonomie et rompu notre isolement. »



dépendre des autres

www.fondation-groupama.com -
Label or de l'accessibilité

Internet est une opportunité pour relier les personnes en situation de handicap à l'information et aux services en ligne. Mais à condition d'y avoir accès malgré le handicap.

Le site internet de la Fondation Groupama pour la santé est un espace de services et d'informations pour toutes les personnes concernées par les maladies rares. Ce site a été aménagé pour permettre aux handicapés visuels et moteurs de naviguer plus facilement parmi ses différentes rubriques. Il est, en effet, compatible avec les logiciels d'aide à la navigation que les handicapés utilisent grâce à une refonte complète de sa structure, de ses rubriques et de son écriture.

L'association BrailleNet lui a attribué pour la troisième année consécutive le Label or qui répond aux 92 critères définis pour atteindre un excellent niveau d'accessibilité.



Instant de vie

Sébastien Boutin

28 ans, atteint de Sclérose Latérale
Amyotrophique et utilisateur du
visioboard



« Je respire quand je suis sur le visioboard et suis en apnée quand je ne m'en sers pas. »

J'étais technicien, je me suis reconverti dans un poste sédentaire. Malgré 2 années de lutte acharnée quotidienne, je n'ai plus pu me servir de mes mains. À ce moment-là, le visioboard m'a permis de garder un pied dans la vie active, ce qui est fondamental. Après un an d'utilisation professionnelle, j'ai déménagé chez mes parents car je ne pouvais plus parler. Impossible de tout gérer tout seul sans parler.

Le visioboard me donne l'envie de me lever le matin. Je communique par messagerie avec mes collègues et je travaille essentiellement sur un logiciel de GMAO (gestion de maintenance assistée par ordinateur) propre à Hervé Thermique, mon entreprise. C'est de la lumière dans une vie devenue bien sombre.

Sur le plan personnel, le visioboard me permet de donner des directives pour les tâches courantes, de m'exprimer par mail et aussi pour paramétrer mon ordinateur personnel car, dans mon entourage, personne ne saurait le faire. J'ai ainsi accès à tout le multimédia : TV, enregistreur numérique, musique et photos. Je garde mon autonomie et le contact avec des amis par MSN. J'ai toutes les actualités de mes sports favoris sur internet. »

LE VISIOBOARD est un appareil qui permet de guider la souris sur l'écran de l'ordinateur par le seul mouvement des yeux. La Fondation Groupama pour la santé a acheté 3 appareils de ce type à l'association Delta 7 qui a mis en place le réseau « Écrire avec les yeux » en collaboration avec les services de rééducation, de neurologie, d'hospitalisation à domicile et les établissements d'enseignement adapté.

*L'utilisation d'un
vidéo agrandisseur
permet d'améliorer
la lisibilité sur un
écran d'ordinateur*

*Additionner les ressources, les compétences
et les solidarités pour*

aider la recherche

« Je suis atteinte d'une forme de nanisme très rare pour laquelle la recherche a démarré tardivement. Mon fils de 27 ans qui est décédé il y a 3 ans n'a pas pu en profiter mais son décès a attiré l'attention des chercheurs sur un aspect méconnu de la maladie. Je souhaite que les études se poursuivent car, au-delà de l'avancée scientifique, la recherche conforte la parole du malade. »





*Danielle Hugues, 61 ans,
atteinte de dysplasie acromioclaviculaire 558*

Lorsque la maladie n'est

Quand la maladie concerne « seulement » quelques dizaines ou centaines de cas, bien souvent, la question de la stratégie thérapeutique ne se pose pas : chercheurs et laboratoires renoncent à développer et à financer un programme de recherche pour une maladie qui regroupe aussi peu de malades.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 24

••• “ Une maladie au départ trop singulière pour intéresser les chercheurs ”

« Le syndrome de l’X fragile a été repéré dans les années 70. On percevait le retard intellectuel, les troubles du comportement mais on ne savait pas ce qui déclenchait la maladie. La biologie moléculaire a explosé dans les années 90, on a découvert le gène abîmé mais sans en comprendre les mécanismes pour autant.

Fin des années 90, alors que d’autres causes progressaient, nos associations trépignaient, ne voyant rien venir. Ce sentiment d’abandon et d’injustice nous a boostés. Pourquoi pas nous ? Chacune des associations appelait son Conseil scientifique qui nous répondait : sachez que vous n’êtes pas oubliés mais que les résultats ne sont pas suffisamment probants.

Ce n’est qu’au début des années 2000, grâce aux modèles animaux et aux dons de cerveau, que la recherche a fait un bond en avant. La création de l’Alliance Maladies Rares, du Plan Maladies Rares et des Centres de référence pour les maladies rares a provoqué une forte dynamique pour les malades qui ont été également de puissants moteurs, apportant aux scientifiques leur expertise de malade.

••• / suite p. 30

Instant de vie

Jean-Michel Adda

cadre dirigeant Gan Assurances, atteint du syndrome de Marfan et administrateur de l’association Marfan



« À court terme, ne nous trompons pas de priorité.

Quand on parle recherche, on pense souvent thérapie génique pour corriger le gène muté. Pour ce syndrome, dont le gène a été identifié grâce à la recherche dans les années 90, l’objectif du diagnostic génétique n’est pas tant de guérir le malade - ce n’est pas encore possible - que de faire de la prévention et de pouvoir anticiper la situation des descendants et confirmer celle des collatéraux, voire des ascendants.

En attendant la thérapie génique, il y a le quotidien des patients. À l’association, nous insistons fortement pour que les patients profitent déjà des magnifiques résultats des recherches faites en matière d’opérations chirurgicales (cardiaques, orthopédiques et ophtalmologiques). Par ailleurs, nous les encourageons à demander un diagnostic génétique : il est essentiel de disposer d’une base de données la plus large pour la recherche. »



Émilie, 17 ans, atteinte de fièvre méditerranéenne familiale.
« Soutenir la recherche, c’est laisser une chance à la maladie d’être un jour combattue. »

pas rentable

Entre recherche clinique et recherche fondamentale, une affaire d'équilibre

Professeur Gérard Lenoir

Professeur à l'Université Paris 5 René Descartes, chef du Service de Pédiatrie Générale à l'Hôpital Necker-Enfants Malades, fondateur de l'association de recherche mucoviscidose ABCF, administrateur de la Fondation Groupama pour la santé

Marie, 12 ans, atteinte d'une maladie rénale génétique (SHU atypique), dialysée trois fois par semaine depuis sa naissance.



Benoît Gremillier, 21 ans, atteint de déficit immunitaire primitif (maladie de Bruton). Don de plasma, don du sang... son médicament, c'est les autres.



Quels sont les enjeux spécifiques de la recherche pour les maladies rares ?

« Il y a 3 problèmes principaux. Premier problème, il n'y a de bonne recherche fondamentale que lorsque les questions cliniques sont bien posées, à partir des situations cliniques avérées de malades. Mais, dans le cas des maladies rares, pour que les cliniciens transforment les questions cliniques en questions fondamentales, ils doivent connaître les malades qui, par définition, sont peu nombreux et tirer de leurs rares cas des enseignements généraux.

Deuxième difficulté, 80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Mais le code de la génétique reste encore mystérieux : on connaît à peine l'alphabet, peu les mots, encore moins les phrases. Par ailleurs, étudier les mutations soulève des questions éthiques, impose un accord complet de la famille, des chercheurs, de la CNIL. Même si les avancées sont nombreuses, nous sommes loin de tout connaître.

Enfin, une maladie rare fait appel à plusieurs spécialités. De nombreuses maladies peuvent mettre en cause plusieurs gènes. Or, un chercheur n'est expert que dans sa discipline, voire dans une sous-discipline. Il manque alors une vision générale pour faire travailler plusieurs experts sur une même thématique. »

Comment organiser la recherche dans ce contexte ?

« Poser la question de l'organisation de la recherche en soulève une autre : qui va payer ? Dans notre système français, seules les associations peuvent apporter l'argent nécessaire pour approfondir une question qui porte sur un champ très spécifique. Il faut que l'association apporte des fonds et la motivation puis se greffe sur les organismes de recherche officiels. Même si elles n'apportent que 1 % du budget, c'est déjà essentiel pour déclencher la mobilisation de quelques chercheurs sur un sujet ponctuel. Heureusement, les maladies rares sont exemplaires et restent fixées dans l'esprit de quiconque en rencontre. »

Recherche fondamentale ou traitement, que privilégier ?

« Le chercheur fondamentaliste s'efforce d'augmenter la connaissance générale. Le parent, lui, attend le traitement. Voilà le quiproquo permanent qui existe entre le malade et le chercheur. Trouver un traitement fait avancer la connaissance générale mais découvrir un mécanisme applicable à 200 maladies permet un bond beaucoup plus important. C'est un vrai dilemme qui demande de trouver un équilibre. Dans le cas des maladies rares, créer l'échange entre chercheurs fondamentaux et cliniciens est plus difficile qu'on ne le croit. Malgré internet, les séminaires demeurent indispensables. C'est probablement au cours des conversations de couloir de congrès que les chercheurs trouvent leurs meilleures idées. »

De nouvelles voies grâce

La bourse "Espoir" attribuée chaque année par la Fondation Groupama pour la santé permet à un jeune chercheur de pérenniser son effort et de s'engager, dans les meilleures conditions, dans la recherche sur les maladies rares."

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 28

- ● ● **Début 2000, nous avons travaillé avec le Pr Vincent Desportes pour créer un Centre de référence** qui a vu le jour en 2005. Fallait-il faire un centre spécifique X fragile ? On le croyait. Mais les découvertes neurologiques ont mis en évidence des réponses communes entre plusieurs types de retards mentaux et l'intérêt d'un Centre de référence commun concernant les déficiences intellectuelles de causes rares liées à l'X.

Cette année, des essais thérapeutiques démarrent à partir d'une molécule qui va agir directement sur les causes de la maladie.

Le chemin parcouru est énorme car nous sommes partis de rien. Aujourd'hui, les familles qui donnent naissance à un enfant sont pressées d'accéder au traitement. Pour elles, ça ne va jamais assez vite. On leur apprend à être patientes même si on comprend leur fièvre.

Un malade n'est jamais en vacances de sa maladie. Lorsque les associations hurlent leur urgence, elles font pression sur les chercheurs pour qu'ils ne s'endorment pas sur les dossiers.

Cette nouvelle molécule draine beaucoup d'espoir surtout pour les enfants à qui seront épargnés des troubles comportementaux. Déparasités de l'hyperactivité, ils pourront mieux absorber les connaissances et entretenir leurs acquis.

Concernant les effets sur les adultes, la question reste entière. Lorsqu'il y a eu des difficultés neurologiques, les lésions sont installées. On peut simplement espérer l'absence de régression et le maintien des acquis.

● ● ● / suite p. 32

N'oublions pas qu'au bout de la recherche, il y a des patients !

Cécile Delettre

jeune chercheuse soutenue par la Fondation Groupama pour la santé en 2001



Depuis l'attribution de la bourse il y a 7 ans, où en sont vos recherches ?

« La bourse m'a permis de terminer mes travaux de thèse durant laquelle j'ai identifié le gène majeur des Atrophies Optiques Dominantes (AOD), OPA1. L'AOD se caractérise par une perte progressive des fibres du nerf optique conduisant le plus souvent à la cécité. Aujourd'hui, à travers l'étude fonctionnelle de la protéine OPA1 et de modèles animaux que nous avons générés, je travaille sur les mécanismes qui conduisent à la dégénérescence du nerf optique. À l'Institut des Neurosciences de Montpellier, nous développons également des approches thérapeutiques (thérapie génique et pharmacologique) qui permettraient de stimuler les mitochondries, structures intracellulaires qui fournissent de l'énergie aux cellules et qui sont atteintes dans les neuropathies optiques, ceci afin de ralentir l'évolution de la maladie. Je travaille également sur la caractérisation d'un nouveau gène responsable d'un tableau clinique associant atrophie optique et surdité. »

Que vous a apporté cette expérience ?

« Au-delà de l'intérêt scientifique de l'étude et du confort apporté par la bourse pour finir ma thèse dans de bonnes conditions, j'ai pris conscience de l'impact de nos travaux. Nous avons souvent tendance à rester centrés sur notre projet de laboratoire, en nous tenant finalement loin du malade. Lors de la remise de la bourse « Espoir », on rencontre des personnes qui viennent nous solliciter, nous parler. Rencontrer des personnes directement concernées rend palpable l'intérêt de nos travaux et donne une autre valeur à notre travail. »

aux jeunes chercheurs

Bertrand Baussart

jeune chercheur, lauréat de l'Espoir pour la recherche en 2007

« Objectif : restaurer les fonctions et non plus se contenter de stabiliser la maladie.

La syringomyélie est une cavité liquidienne intramédullaire qui comprime les fibres nerveuses. Il n'existe actuellement aucun travail significatif ayant fait la preuve d'une récupération fonctionnelle après une lésion de la moelle épinière. Le modèle expérimental que nous utilisons pour reproduire les lésions induites par la cavité syringomyélique est un modèle traumatique. Le projet de pontage nerveux sur lequel nous travaillons a pour objectif une récupération de la fonction neurologique déficiente et non pas simplement une stabilisation de la maladie ou une repousse simple de la moelle. L'intérêt du modèle est également sa possible transposition aux traumatisés de la route.

Ce projet comporte une partie fondamentale et une partie appliquée que la bourse m'a permis de concilier. J'ai pu continuer à partager mon travail scientifique entre l'Université Paul Cézanne à Marseille et mon travail clinique à l'hôpital Kremlin Bicêtre, référent dans le traitement de la syringomyélie. De fait, nous rencontrons beaucoup de patients que nous suivons longtemps, avec lesquels nous entretenons des rapports étroits des années durant. L'intérêt physio-pathologique de la maladie, la relation au patient, l'importance d'une recherche sur les maladies rares, tous ces critères inscrivent le projet dans une logique d'ensemble particulièrement mobilisante. »

« En 2007, l'Espoir a été attribué à Bertrand Baussart pour son projet de thèse sur les "Stratégies de restauration fonctionnelle respiratoire lors d'une atteinte de la moelle cervicale haute : application à la syringomyélie". Les syringomyélias regroupent un ensemble de maladies rares de la moelle épinière. »



Plus jeune, vous envisagiez de travailler dans la police scientifique. Quel point commun avec votre métier actuel ?

« Le travail de laboratoire consiste à traquer des indices, rassembler des preuves pour comprendre comment intervient la maladie. Dans un cas comme dans l'autre, on cherche à résoudre une énigme, à répondre à des questions pour identifier un gène responsable d'un mécanisme physiopathologique... »

Les Espoirs de la Fondation Groupama pour la santé

Chaque année, la Fondation encourage le développement de la recherche sur les maladies rares en aidant les jeunes chercheurs à réaliser leurs trois années de thèse sur ces maladies. En participant ainsi à la recherche médicale, Groupama souhaite contribuer à répondre à des besoins qui restent considérables et inscrire son action dans la durée.

L'esprit de solidarité en

Impossible désormais de financer la recherche sans l'impulsion des associations. Au-delà de leur mobilisation, c'est en créant l'événement que des dizaines d'entre elles parviennent à collecter des fonds et à attirer ainsi l'intérêt des chercheurs.

Suite de l'interview de Viviane Viollet p. 30

- ● ● **Reste qu'aujourd'hui**, nous sommes toujours orphelins de traitement. Sébastien a eu des anti-dépresseurs qui ne sont pas spécifiques de l'X fragile. Antoine a des psychotropes contre son hyperactivité et ses TOCS mais qui, de la même manière, ne répondent pas toujours aux problèmes de la maladie et qui ne sont pas dénués d'effets secondaires.

Les Américains ont été moteurs et leurs associations sont extrêmement actives notamment dans la collecte de fonds qui fait complètement partie des habitudes là-bas. Des personnalités se mobilisent au cours d'une grande fête annuelle, des responsables politiques se sont emparés de la cause et ont contribué à faire avancer la recherche sur l'X fragile.

Grâce au dynamisme d'un pôle américano-européen, les recherches se sont complétées et les équipes pluridisciplinaires se sont réparties les thèmes d'étude.

Tout ce travail, cette lutte ont été faits de hauts et de bas. Attaquer la falaise, c'est desquamant et riche à la fois. J'aimerais parfois être madame tout le monde. J'ai débroussaillé le terrain dans une forêt vierge mais certaines avancées sont déjà obsolètes. Il faut rester humble, faire jouer des synergies, rencontrer des personnes, saisir des occasions, les additionner et surtout ne jamais oublier pourquoi on se bat. » ●

Instant de vie

Nathalie Ducasse

présidente de l'Association Française du Diabète Insipide, mère d'une fille atteinte de la maladie et organisatrice des Yoles de l'Espoir



« Avec les Yoles, on rame tous ensemble, chacun à notre façon ! »

L'objectif de la manifestation "Les Yoles de l'Espoir" est de relever un défi original au profit des malades du diabète insipide central ou néphrogénique. Raid difficile parrainé par des champions locaux, ce parcours à la rame de 85 km d'Angers à Nantes (canoë, yole, yolette) est aussi l'occasion d'un moment festif.

Il y a plus de 200 mutations différentes pour le diabète insipide néphrogénique. Dans cette forme rare de diabète « à l'eau », les malades doivent boire entre 10 et 22 litres par jour. Indépendamment de cette énorme contrainte de vie (surtout pour les



Nos opérations ont permis de financer de nombreux projets

Yannick Cornanguer
co-organisateur de la Rando Muco

« Les sommes récoltées dans le cadre de ces manifestations sont reversées à l'association « Vaincre la mucoviscidose » qui décidera des projets de recherche soutenus. En 2007, 420 000 € ont été versés soit un quart du budget de recherche nationale de la mucoviscidose en France. Nous avons entre autres participé au financement de l'étude du Professeur Becq à Poitiers sur le

action

petits obligés d'avoir une sonde gastrique ou une gastrostomie), boire ne suffit pas. Des travaux sont en cours au Canada et bien qu'une molécule existe pour traiter la maladie, le nombre de cas est trop limité pour mobiliser le laboratoire français détenteur (moins de 500 cas en France).

Si nous, association, n'apportons pas de fonds au départ, si nous ne démontrons pas le bien fondé et l'importance de la recherche par des efforts que nous sommes prêts à produire, rien ne bougera. En revanche, si nous apportons 50 000 euros, la Fédération des Maladies Orphelines doublera la somme. La participation de mécènes comme la Fondation Groupama pour la santé nous permet de rassembler ces fonds mais ce sera long.

Pourquoi ce thème des Yoles ? Pour une maladie comme le diabète à l'eau, il y a une correspondance symbolique entre les amateurs de canoë et d'aviron qui rament plus de 10 h par solidarité et tous ceux qui "rament" avec la maladie. Ensemble, on avance progressivement. Dans un cas comme dans l'autre, c'est une histoire de patience, d'énergie, d'endurance pour décrocher des petites victoires qui font avancer.

Faire avancer la recherche, c'est aussi informer les médecins. Nous préparons notamment une feuille de recommandations validée par les Centres de Référence de cette maladie, pour éviter que les services d'urgences ne donnent aux enfants déshydratés des solutions salines qui peuvent les mettre en danger. >>



La Rando Muco

Cette opération, à laquelle s'associe la Fondation Groupama pour la santé, est née en 1995 à Belle Isle en Terre. Elle mobilise 15 000 participants à des randonnées pédestres, VTT, courses à pied ou randonnées équestres... À la fois défi exigeant pour les sportifs et manifestation de solidarité de la part des associations locales, des communes alentours et des bénévoles, la cause est devenue pour chacun un peu la sienne.



Miglustat, qui fait déjà l'objet d'un test sur 25 patients. Il n'y a jamais eu autant d'espoir sur une molécule qui permet d'améliorer les fonctions respiratoires altérées chez 80 % des patients.

Notre mobilisation réveille les autorités.

Cet engagement des familles et d'anonymes stimule la recherche car ces opérations locales ont un effet starter. Si les associations restent passives, s'il n'y a pas les familles pour pousser la recherche à aller plus loin, les autorités sont moins enclines à financer les projets. »

8 ans de mobilisation et

Principales actions de la Fondation

L'action de la Fondation en chiffres

- **Un investissement global de près de 4,5 millions € depuis la création en septembre 2000**
- 550 000 € par an en moyenne
- **Le soutien financier apporté à**
- 87 associations de personnes atteintes de maladies rares pour 162 projets dont 97 en cofinancement avec les Caisses régionales de Groupama et concernant 48 pathologies rares
- **Un investissement en faveur de la recherche médicale de 1,18 million € en faveur de 22 projets de jeunes chercheurs**
- **Des rencontres et colloques médicaux**
- 97 colloques ou forums réunissant 200 personnes en moyenne
- 34 week-ends d'informations et d'échanges entre le corps médical et les associations de patients
- **10 000 visiteurs, en moyenne, chaque mois sur le site de la Fondation**, espace d'informations et de services pour la lutte contre les maladies rares
- **Des soutiens des salariés de Groupama**
- Apports de compétences telles que les développements informatiques spécifiques pour le suivi des patients
- Bénévolat pour aider les associations à des tâches diverses
- Participation à la Marche des maladies rares, le jour du Téléthon
- **Des soutiens logistiques réguliers aux associations de patients**
- La reprographie et l'envoi de documents au corps médical ou aux adhérents
- Les dons d'ordinateurs (une cinquantaine par an)

FAVORISER LE DIAGNOSTIC

L'accueil, le soutien ou l'organisation de colloques, forums, journées de mobilisation sur

- | | |
|------|---|
| 2001 | Le syndrome de l'X fragile - Association « Le Goéland »
Les médicaments orphelins - Alliance Maladies Rares |
| 2002 | Les malformations congénitales - Institut Européen des Génomutations
Le développement des thérapies - EURORDIS |
| 2003 | Les injections de toxine botulique - Centre des Massues |
| 2004 | La prise en charge du syndrome de Marfan
- Association « Vivre le Marfan »
Le dépistage néonatal de la mucoviscidose
- Société Française de Mucoviscidose |
| 2005 | Les maladies rares de l'œil - Fondation Groupama pour la santé |
| 2006 | La drépanocytose - Association Drépravie
Les douleurs et troubles de la statique vertébrale
- Centre des Massues |
| 2007 | Le diagnostic et le traitement du Marfan, de l'Ehlers-Danlos et du Rendu-Osler - Fondation Groupama pour la santé
Les Centres de référence maladies rares
- Alliance Maladies Rares |
| 2008 | La syringomyélie - Association « Apaiser » |

La réalisation et/ou l'impression et/ou l'envoi de documents d'informations sur les maladies rares à des publics médicaux

- | | |
|-----------|---|
| 2001 | Envoi à 5 000 pédiatres et 1 500 spécialistes de l'annuaire Orphanet des maladies rares et médicaments orphelins - INSERM/Orphanet
Envoi à 67 000 généralistes d'un document de sensibilisation au diagnostic des maladies rares « Et si c'était une maladie rare » - Alliance, Orphanet |
| 2002-2008 | Chaque année, envoi à des publics médicaux de documents d'information sur des maladies rares (dépliants, actes de colloques, affiches) réalisés, souvent en collaboration avec la Fondation Groupama pour la santé, par les associations de patients (34 à ce jour) |
| 2003 | Brochure sur les syndromes de Lyell et Stevens-Johnson - Association Amalyste |
| 2005 | Livre sur la glycogénose - Association des Glycogénoses |
| 2007 | Brochures sur le Strümpell-Lorrain - Association Strümpell-Lorrain, les dystonies - Association AMADYS |
| 2008 | Passeport médical pour les sclérodermiques - Association des Sclérodermiques
Livret pédagogique pour les enfants atteints de la fièvre méditerranéenne - Association AFFMF |