



ALAN
MALADIES RARES
LUXEMBOURG



Livret « Esou sinn ech »

Rapport d'activité **2016**

Sommaire

1. L'association	3
1.1 Historique	3
1.2 Les objectifs	3
1.3 Le Conseil d'Administration	4
1.4 Le Comité Restreint	4
1.5 Assemblée Générale	5
1.6 Les membres	5
1.7 Le financement	5
1.8 Membership	6
2. ALAN – le service de consultation socio-thérapeutique	7
2.1 Missions	7
2.2 Fonctionnement du service	8
2.3 La prise en charge	9
2.4 Les chiffres de l'année 2016	11
3. ALAN – le service récréatif	24
3.1 Zesummen an d'Schwämm	25
3.2 Atelier Artistique	25
3.3 Zumba	25
3.4 Thérapie équestre	26
3.5 Fête de Noël	26
4. Le bénévolat	27
5. Sensibilisation du public	28
5.1 Téléthon 2016 au Luxembourg	28
5.2 Rare Disease Day	29
5.3 Publications	30
5.4 Articles journaux et reportages	31
5.5 Bibliothèque	35
5.6 Stands d'information	35
6. Les échanges nationaux et internationaux	36
7. Les projets et défis de l'ALAN	39



1. L'association

1.1. Historique

L'ALAN a.s.b.l. a été fondée en 1998 afin de soutenir et d'informer les personnes atteintes de maladies neuromusculaires présentes sur le territoire du Grand-Duché de Luxembourg. En 2005, l'association a étendu ses activités à toutes les personnes.

En 2014, l'association a simplifié son intitulé : « ALAN - Association Luxembourgeoise d'aide aux personnes Atteintes de Maladies Neuromusculaires et de Maladies Rares » est devenu « **ALAN – Maladies Rares Luxembourg** ».

L'ALAN est reconnue d'utilité publique depuis le 29 avril 2000.

L'agrément du Ministère de la Santé a été accordé le 1er juillet 2009 pour un « Centre de consultation et traitement socio-thérapeutique pour personnes souffrant de problèmes médico-psycho-sociaux et notamment de problèmes en relation avec les maladies neuromusculaires et les maladies rares » sous le numéro SANTE 84/09.

Le principal objectif de l'ALAN est d'améliorer la qualité de vie des personnes concernées en les conseillant et en les aidant à résoudre les difficultés causées par la maladie. De plus, les demandeurs d'aide peuvent être accompagnés dans les démarches avec les institutions, les administrations, le corps médical et paramédical. L'ALAN s'investit dans la sensibilisation du public ainsi que l'intégration professionnelle et sociale. Afin de garantir les meilleurs services, l'association collabore étroitement avec des partenaires nationaux et internationaux agissant dans le domaine des maladies rares.

1.2. Les objectifs :

L'association s'est fixée un certain nombre d'objectifs qu'elle s'efforce d'atteindre, tels que :



Soutenir, conseiller et réunir les personnes atteintes d'une maladie rare ;



Aider à résoudre les difficultés matérielles et morales engendrées par la maladie ;



Contribuer à la collecte et à la diffusion d'informations fiables sur les différentes pathologies, le dépistage, les thérapies et la recherche ;



Soutenir l'intégration scolaire des enfants et la formation professionnelle des adolescents ; Aider les personnes afin qu'elles puissent conserver leur poste de travail et leur autonomie financière le plus longtemps possible ;



Favoriser l'intégration sociale (vacances accessibles, loisirs, ...) ;



Accompagner les personnes concernées dans toutes les démarches avec les institutions, les administrations, le corps médical et paramédical ;



Sensibiliser et informer le public ;



Etablir et développer les échanges nationaux et internationaux.

1.3. Le Conseil d'Administration

Le Conseil d'Administration est composé exclusivement de membres bénévoles.

Le Conseil d'Administration veille au bon fonctionnement de l'association. Il assiste à la représentation de l'association lors des évènements officiels et s'engage à développer les contacts nationaux et internationaux.

Le Conseil d'Administration se réunit mensuellement avec le chargé de direction. Il est composé actuellement de 11 membres élus par l'Assemblée Générale :

Shirley Feider-Rohen, présidente

Almuth Bredimus, vice-présidente

Jos Even, vice-président

Jean-Marie Boden, trésorier

Alphonse Ansay, secrétaire

Jean Ewert, secrétaire adjoint

Gilles Boileau, membre

Maria Dos Santos, membre

Carlo Friob, membre

Denis Garzaro, membre

Joseph Metzler, membre

A noter que certains membres sont eux-mêmes atteints d'une maladie rare.

1.4. Le Comité Restreint

Le Comité Restreint

Emanation du Conseil d'Administration, le Comité Restreint est composé des membres :

Shirley Feider-Rohen, présidente

Almuth Bredimus, vice-présidente

Jean-Marie Boden, trésorier

Alphonse Ansay, secrétaire

Denis Garzaro, membre

Le Comité Restreint se réunit chaque mois avec le chargé de direction afin de traiter des affaires courantes d'ordre financier, administratif ou organisationnel.

1.5. L'Assemblée Générale

L'assemblée générale ordinaire a eu lieu le 24 mars 2016 au Centre Culturel de Capellen en présence de nombreux membres et de sympathisants.

Les réviseurs pour l'exercice 2015:

Monsieur Romain MAZOUIN

Monsieur Marcel STEINES (excusé pour des raisons familiales).

1.6. Les membres

A l'heure actuelle l'ALAN compte 170 cartes de membre personnelles et 172 cartes de membre familiales.

1.7. Le financement

• Convention bipartite ALAN-AFM - Téléthon:

Depuis 2004, l'ALAN collabore par le biais d'une convention avec l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon).

L'association bénéficie annuellement d'un soutien financier de l'AFM provenant des fonds collectés grâce au TELETHON Luxembourg, qui est assuré par le Lions Club International District 113 Luxembourg.

Cette subvention est destinée avant tout à soutenir le financement d'un référent parcours de santé de l'ALAN.

Tous les ans, l'ALAN transmet à AFM-Téléthon son rapport d'activité annuel, son rapport financier ainsi qu'un budget prévisionnel. L'association s'engage à fournir, sur demande, tous les justificatifs complémentaires sur les utilisations des fonds.

La convention a été renouvelée pour une durée de trois ans notamment pour la période de 2015 à 2017.

• Convention bipartite ALAN-Ministère de la Santé

L'association perçoit de l'Etat luxembourgeois une participation financière :

Pour les prestations et activités exercées dans le cadre de son service de consultations socio-thérapeutiques destiné aux personnes atteintes d'une pathologie rare ainsi qu'à leurs familles ;

Pour l'année 2016, l'ALAN a bénéficié de la part de l'Etat d'une participation aux frais de salaires d'un poste temps plein de chargé de direction et d'un demi-poste de psychologue.

Elle bénéficie également d'une aide financière pour les frais d'entretien et de gestion.
La convention actuelle est conclue pour un an.

• **Dons et subventions**

Le financement de toutes nos activités de sensibilisation, nos activités récréatives et culturelles, une partie des frais du personnel et des frais de fonctionnement se font grâce aux dons et au soutien ponctuel de différentes structures et institutions.

1.8. Membership

Au niveau national :

Charte du bénévolat

EGCA, Entente des Gestionnaires des Centres d'Accueil

FLASS, Fédération Luxembourgeoise des Associations de Sport de Santé

Info Handicap

LBC, Luxembourg Brain Council

LPC, Luxembourg Paralympic Committee

Au niveau international :

AFM-Téléthon, Association Française contre les Myopathies

CNA, Council of National Alliances

DGM, Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke

EURORDIS, European Organisation for Rare Diseases

2. ALAN – le service de consultation socio-thérapeutique

Une maladie rare ne touche qu'un nombre limité de personnes dans une population générale. En Europe, les maladies rares sont définies par une prévalence de moins de 5 personnes sur 10.000. Parce que les personnes affectées par une maladie rare spécifique sont en minorité, le public est insuffisamment sensibilisé aux problèmes globaux que représentent ces maladies.

A l'heure actuelle, on estime qu'il existe entre 6.000 et 8.000 maladies rares et de nouvelles maladies sont régulièrement décrites dans la littérature médicale. Ainsi, le nombre des personnes concernées au sein de l'UE est important et on estime que 30 millions de personnes sont concernées. Au Luxembourg ceci correspondrait à 30.000 personnes. Les personnes atteintes d'une maladie rare souffrent souvent de problèmes de santé graves, associés à des situations complexes comme l'isolement médical, social, des difficultés d'accès au diagnostic et au traitement thérapeutique.

65 % des maladies rares sont graves et invalidantes et causent de nombreuses problématiques liées à l'absence de traitement et au handicap qui en découle.

80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Il se peut que plusieurs membres d'une même famille soient atteints ce qui engendre des conséquences bouleversantes pour les projets de vie de toute la famille.

20 % des maladies rares peuvent être infectieuses, allergiques, dégénératives ou prolifératives. L'atteinte peut être visible dès la naissance ou l'enfance, mais beaucoup d'autres maladies rares n'apparaissent qu'à l'âge adulte.

2.1. Les missions

Aide au concerné

L'ALAN a pour mission d'identifier, de soutenir, de promouvoir, de créer toute initiative destinée à améliorer la prise en charge des personnes touchées, de près ou de loin, par une pathologie rare tout en incluant les familles.

A ces fins, l'association a mis en place un service socio-thérapeutique qui assure un accompagnement et une aide sur mesure au plan administratif, social et psychologique.

Toutes les prestations du service de consultation sont gratuites. Les consultations sont ouvertes à toute personne directement ou indirectement touchée par une maladie rare, qu'elle soit membre de l'association ou non.

2.2. Fonctionnement du service

Le personnel (au 31 décembre 2016)

Marc Ries, Chargé de direction

Gwennaëlle Al Hindy-Crohin, Assistante sociale

Stéphanie Magar, Psychologue diplômée

Martine Bintz-Dondelinger, Assistante sociale

Michèle Rihm, Psychologue diplômée

Julie Van Mulders, Stagiaire

Patricia Martins, Secrétaire

Sylvie Philipp, Employée administrative

Lydie Wio-Squeo, Employée administrative

Les bureaux

Site Sud (administration et consultations)

17, op Zaemer

L-4959 Bascharage

Tél. : (+352) 266 112-1

Fax : (+352) 266 112-27

E-mail : info@alan.lu

Heures d'ouverture : Lundi au vendredi 9:00 - 11:30 et 13:00 - 16:00

Site Nord (consultations)

138, Porte des Ardennes

L-9145 Erpeldange/Sûre

Les consultations, les visites à domicile ainsi que les accompagnements aux instances administratives et médicales se font uniquement sur rendez-vous.

Formations continues, conférences et congrès

Afin de remplir au mieux les missions de l'association, les employés et les administrateurs doivent continuellement se former.

Il s'agit de l'acquisition de compétences techniques et des connaissances liées aux maladies rares.

L'équipe et certains membres du conseil d'administration ont assisté à différentes tables rondes et conférences organisées par des organisations nationales et internationales actives dans le domaine des maladies rares.

Formations et participation à des conférences réalisées en 2016 :

Formation	Formateur
Myology 2016	AFM Téléthon
ECRD 2016	EURORDIS
Conférence droit des patients	Omega 90
Meeting CNA	EURORDIS
Conférence Syndrome de Marfan	Den-i
Plan national cancer	Ministère de la Santé
Travail en réseau en action sociale : comment en faire un atout dans sa pratique ?	Cerso - HELHa
Sensibilisation en soins palliatifs	Omega 90
Journée nationale santé scolaire	Portail Santé
4ème journée de psychologie	CHL
Colloque qualité de vie et résilience	Wäertvullt Liewen
Systemische Beratung mit Einzelnen und Familien	CERES - Kannerschlass
Formation prévention suicide	CIP
Conférence du droit du patient	Omega 90

2.3. La prise en charge

2.3.1. Service des Référent Parcours de Santé (RPS)

L'amélioration du parcours de santé des personnes atteintes de maladies rares est prioritaire pour le service de consultation. Pour cette raison l'ALAN a créé, grâce à l'appui financier de l'AFM-TELETHON et du TELETHON Luxembourg, un service professionnel assuré par des « Référents de parcours de santé ». Titulaire d'un diplôme du champ paramédical ou social (assistant social, ergothérapeute, psychologue, etc.) complété par des formations sur les maladies neuromusculaires et d'autres maladies rares, le référent de parcours de santé intervient pour accompagner les personnes atteintes d'une maladie rare et leurs familles à chaque étape de l'évolution de la maladie. Il apporte des solutions et un soutien en vue de faciliter le parcours de santé du patient et la réalisation de son projet de vie. C'est un métier d'aide, d'information, d'orientation et d'accompagnement.

Les interventions, centrées sur la personne atteinte visent plusieurs acteurs :

• **La personne et sa famille**

Accueillir, écouter, soutenir, accompagner les personnes dans l'évolution de leurs projets de vie ;

Informen en vue d'une meilleure compréhension de la maladie, des traitements et des soins ;

Améliorer le parcours de santé et prévenir l'aggravation de la maladie ;

Conseiller sur les aides existantes, les financements possibles, les réseaux compétents, les droits et démarches à entreprendre ;

Soutenir ou accompagner, à leur demande, au quotidien dans toutes les démarches ;

• **Les professionnels, institutions, administrations**

Informen et sensibiliser les réseaux sur les maladies rares ;

Partager les problématiques liées aux maladies rares ;

Coordonner entre le demandeur d'aide et le monde médico-social, professionnel ou scolaire afin d'optimiser le travail en réseau pour une cohérence entre les différents acteurs ;

Participer à des projets d'amélioration de la prise en charge des malades ;

Développer des réponses adéquates aux besoins des personnes atteintes d'une maladie rare et porter des revendications auprès des instances et des pouvoirs politiques.

• **Les modalités d'intervention**

Le référent de parcours de santé assumant un rôle de case-manager élabore avec la personne (et le cas échéant son entourage) un programme d'accompagnement afin que ses capacités à agir, à choisir, à accéder à ses droits et à poursuivre ses projets de vie soient préservées et développées.

Le RPS propose les actions suivantes:

- d'aider à obtenir une prise en charge médicale régulière au besoin;
- d'informer sur les registres de patients et les essais cliniques ;
- de faire des recherches sur les différentes possibilités de prise en charge de la maladie et d'essayer de trouver des médecins spécialisés ainsi que de rassembler des informations sur les centres de référence ;
- d'intervenir dans le domaine scolaire en accompagnant l'enfant à son école afin d'expliquer au personnel éducatif en quoi consiste la maladie et quelles en peuvent être les répercussions sur le travail scolaire;
- d'accompagner au lieu de travail afin de sensibiliser l'entourage professionnel aux difficultés que la personne touchée peut rencontrer ;
- d'aider et de soutenir dans les différentes démarches administratives à entreprendre afin d'obtenir certains droits tels que: les prestations de l'assurance

dépendance, un reclassement, la pension d'invalidité, une carte d'invalidité, le statut professionnel de travailleur handicapé, etc. ;

- de lutter contre l'isolement par la mise en contact avec d'autres personnes avec la même maladie ou une maladie similaire.

2.3.2. Le service psychologique

L'objectif de ce service est de proposer aux personnes atteintes d'une maladie rare et aux familles un soutien pour mieux vivre avec leur maladie.

La consultation psychologique est axée sur la complexité des problèmes spécifiques que rencontrent les personnes atteintes de maladies rares : long délai de diagnostic, absence de soins adaptés ou de thérapies, gestion d'une maladie chronique évolutive et/ou génétique.

La situation de chaque malade est unique et peut nécessiter un soutien psychologique spécifique afin de pouvoir adapter, (re)construire et/ou (ré)orienter un projet de vie face à la maladie et ainsi se permettre une projection personnelle dans son avenir. Le psychologue nécessite des connaissances approfondies dans le domaine des maladies rares. Il doit adapter ses méthodes de travail en fonction des différentes maladies rares et en fonction de la progression de la maladie.

L'accompagnement psychologique s'adresse aux personnes concernées ainsi que l'encadrement de sa famille et de son entourage. Le service psychologique l'accompagne afin qu'il puisse conserver ou retrouver sa place au sein de la structure familiale et de son entourage.

Ces consultations ont uniquement lieu sur rendez-vous dans nos locaux ou à domicile.

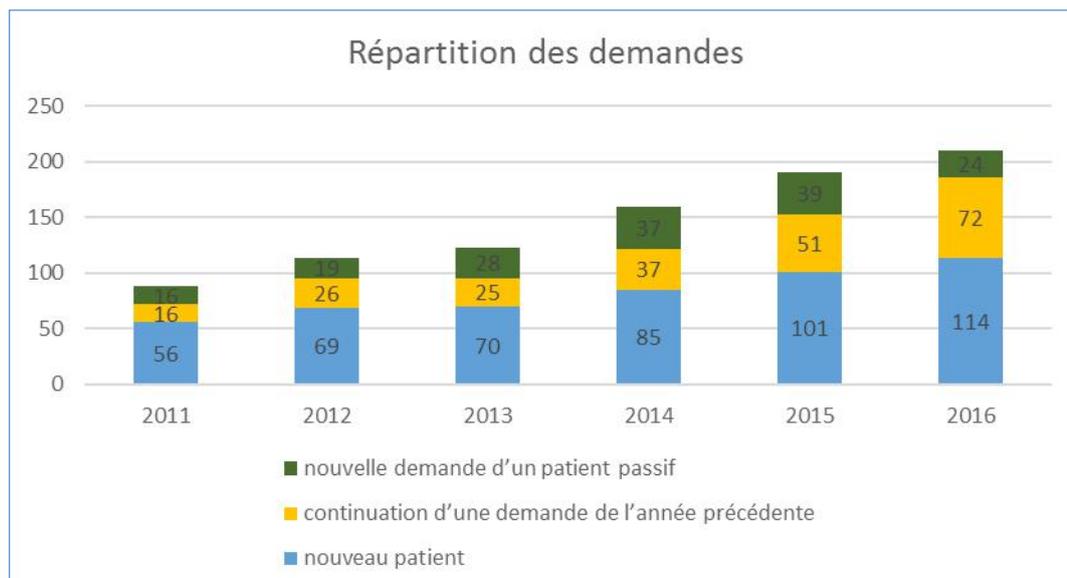
Le psychologue fait partie du groupe de travail « Soins Palliatifs Pédiatriques ». Ce groupe se réunit régulièrement afin de mettre en place des soins de fin de vie adaptés aux besoins spécifiques des enfants.

2.4. Les chiffres de l'année 2016

2.4.1. Répartition des demandes

En 2016, 114 nouveaux patients se sont adressés à l'association. 24 nouvelles demandes ont été soumises par des anciens patients ayant vu leur situation évoluer de telle manière qu'ils ont eu besoin de recourir à l'association. Pour 72 personnes, la prise en charge s'est prolongée de 2015 en 2016.

Liste d'attente : il est important de préciser que vu l'évolution croissante des demandes, le service de consultation a dû créer une liste d'attente. Les concernés qui souhaitent obtenir une consultation pour un suivi plus intensif doivent attendre quelques mois au préalable. Au 31 décembre 2016, une soixantaine de personnes étaient en attente d'un rendez-vous.



2.4.2. Statistiques des Référents de Parcours de Santé (RPS)

Types de consultations	2016	2015	2014	2013	2012
Nombre de premières consultations RPS	51	58	66	58	47
Nombre de consultations de suivi RPS	120	71	84	83	54
Nombre de réunions avec le réseau	71	50	31	29	11
Nombre de visites médicales accompagnées	29	12	10	10	2
Nombre d'accompagnement à l'évaluation de l'assurance dépendance	2	3	5	*	*
Nombre d'accompagnement dans une administration	14	4	9	*	*
Nombre de consultation RPS par téléphone	356	250	*	*	*
Total	643	448	194	180	114

* Aucune statistique relevée

Les interventions des RPS sont :

D'ordre médical : aider à comprendre la maladie et les conséquences qui en découlent (demande de renseignements sur une maladie, sur un médecin spécialisé dans le domaine de cette maladie, sur un centre de référence, sur l'existence d'un centre thérapeutique à proximité du Luxembourg) ;

D'ordre social : gérer de façon plus autonome les conséquences de la maladie (renseignements sur toutes les aides existantes, sur la situation professionnelle, sur le système éducatif, sur le matériel technique et sur les possibilités d'acquisition de celui-ci, etc.). Il s'agit d'informer et d'orienter les personnes mais aussi de les accompagner et les soutenir.

• Le travail direct pour la personne concernée :

- La première consultation psycho-sociale se fait généralement à deux intervenants et la plupart du temps à domicile (47%). Elle permet à la personne concernée d'expliquer en détail son parcours et de clarifier ses besoins. En 2016, les RPS ont effectué 51 premières consultations.
- La consultation psycho-sociale de suivi RPS offre une prise en charge et un suivi des demandes exprimées par la personne concernée lors de la première consultation et tout au long du suivi. Le RPS offre à la personne un soutien pour les démarches administratives, elle la conseille et l'informe sur différents sujets et/ou, coordonne le bon suivi des démarches. En 2016, les RPS ont effectué 120 consultations psycho-sociales. Elles se font pour 63% à domicile.
- La consultation RPS par téléphone : Elle sert à régler les diverses demandes, soutenir le patient. Elle dure en moyenne 30 minutes.
- Les réunions avec le réseau ont pour objectif de coordonner les soins et démarches autour de la personne. Cela peut être avec l'école, un service social d'une institution, l'office social. En 2016, le service a participé à 71 réunions avec le réseau.
- Les accompagnements à une visite médicale, à un entretien avec l'assurance dépendance ou à une administration sont effectués lorsque la personne concernée souhaite être soutenue. En 2016, les RPS étaient présentes à 29 visites médicales, dont à 2 entretiens d'évaluation de l'assurance dépendance et à 14 consultations dans une administration.

• Le travail indirect pour le concerné :

- Les entretiens téléphoniques, mails, lettres ;
- Les rapports psycho-sociaux ;
- Le suivi administratif du dossier ;
- La recherche d'informations fiables médicales, sociales.

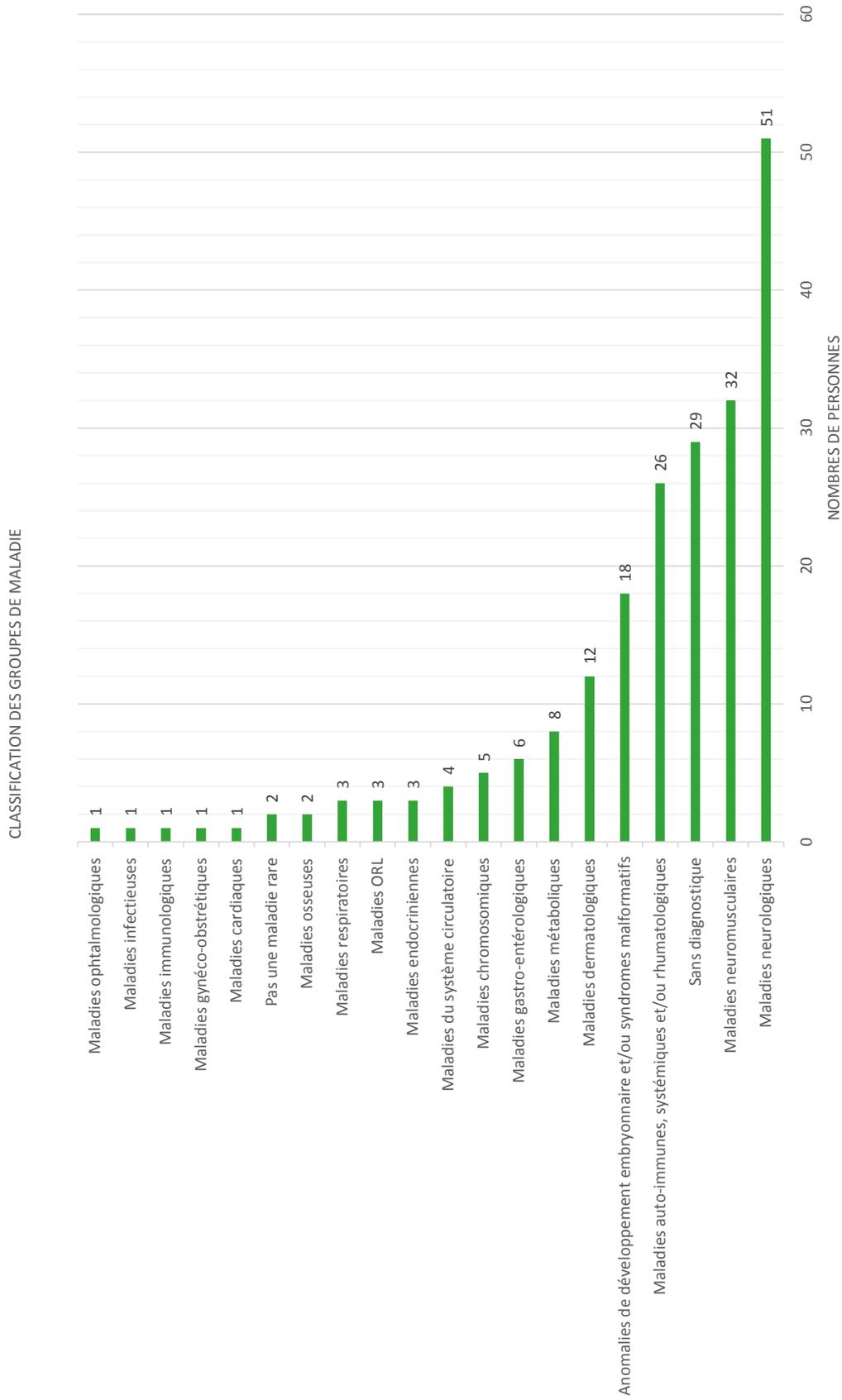
2.4.3. Statistiques service psychologique

Types de consultations	2016	2015	2014	2013	2012
Nombre d'accompagnements aux premiers entretiens RPS	20	14	20	30	34
Nombre d'accompagnements aux entretiens de suivi RPS	4	4	5	36	14
Nombre de consultations psychologiques	202	151	174	100	70
Nombre de visites médicales accompagnées	9	3	1	1	1
Nombre de réunions avec le réseau	57	24	27	12	5
Nombre de consultations psychologiques par téléphone	129	29	*	*	*
Total	418	225	227	179	124

* Aucune statistique relevée

En 2016, 202 entretiens psychologiques ont été effectués. Ils peuvent se faire dans nos bureaux ou à domicile (28%). Le psychologue offre un soutien psychologique professionnel en collaboration avec l'équipe pluridisciplinaire pour les aider à mieux vivre avec leur maladie, ce qui aide à obtenir une meilleure qualité de vie et à favoriser l'autonomie de la personne. Il effectue également les mêmes travaux indirects en tant que RPS.

2.4.4. Répartition des maladies rares



Répartition des pathologies rares 01/01/2016 - 31/12/2016

Classification	Maladie
Anomalies de développement embryonnaire et/ou syndromes malformatifs	Arthrogrypose multiple congénitale
	Chromosome 18 en anneau
	Dysostose cléido-crânienne
	Fente labio-palatine
	Hernie diaphragmatique congénitale
	Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius
	Hypochondroplasie
	Lymphœdème primaire
	Neurofibromatose
	Neurofibromatose type 1 (Recklinghausen)
	Progéria
	Syndrome de Protée
	Syndrome de Shwachman-Diamond
	Syndrome de Silver-Russell - SUSPICION
	Syndrome de Williams
Triploïdie	

Maladies auto-immunes, systémiques et/ou rhumatologiques	Amylose
	Arthrite réactionnelle
	Connectivite mixte (Syndrome de Sharp)
	Fibromyalgie
	Lupus érythémateux systémique
	MCS (Multiple-chemical-sensitivity)
	Ostéomyélite multifocale chronique récurrente
	Sarcoïdose
	Spondylarthrite ankylosante
	Syndrome de Gougerot-Sjögren
	Syndrome d'Ehlers Danlos type hypermobile
	Maladies cardiaques
Maladies chromosomiques	Anomalie du chromosome 8
	Anomalie du chromosome 9
	Monosomie 5p (Syndrome du cri du chat)
	Syndrome de Klinefelter
	Trisomie 21
Maladies dermatologiques	Cutis Laxa
	Epidermolyse bulleuse héréditaire
	Erythromélgie
	Hidradénite suppurée
	Incontinentia Pigmenti
	Lipoedème
	Pelade universelle
	Sclérodermie
	Syndrome de Birt-Hogg-Dubé
	Syndrome de Lyell

Maladies du système circulatoire	Malformation artério-veineuse mandibulaire
	Syndrome de malformation capillaire-malformation artério-veineuse (CM-AVM)
	Syndrome de Sturge-Weber
Maladies endocriniennes	Hyperplasie congénitale des surrénales
	Maladie d'Addison
	Syndrome de Cushing
Maladies gastro-entérologiques	Colite lymphocytaire
	Maladie de Crohn
	Maladie de Hirschsprung
	Syndrome de Gardner
Maladies gynéco-obstrétiques	Endométriose pulmonaire
Maladies immunologiques	Agammaglobulinémie liée à l'X
Maladies infectieuses	Filariose lymphatique
Maladies métaboliques	Acidémie méthylmalonique
	Galactosémie classique
	Hémochromatose héréditaire rare
	Maladie de Wilson
	Protoporphyrine érythropoïétique
	Syndrome de Lesch-Nyhan

Maladies neurologiques

Accident vasculaire cérébrale ischémique de l'enfant (AVC)
Agénésie isolée du corps calleux
Algodystrophie
Amyotrophie spinale proximale type 3
Ataxie cérébelleuse autosomique dominante (Ataxie spinocérébelleuse)
Atrophie multisystématisée
Epilepsie myoclonique sévère du nourrisson
Epilepsie rolandique
Lésion cérébrale ischémique et hypoxique néonatale
Leucodystrophie métachromatique
Maladie de Huntington
Maladie de Lyme
Malformation d'Arnold-Chiari type 1
Neuromyéélite optique (Maladie de Devic)
Neuropathie idiopathique
Neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression
Paralysie périodique hypokaliémique (Maladie de Westphal)
Paraplégie spastique héréditaire
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique (PIDC)
Sclérose en plaques (SEP)
Sclérose latérale amyotrophique
Syndrome de Gilles de la Tourette
Syndrome de Rett
Syndrome du rythme différent de 24h
Syringomyélie

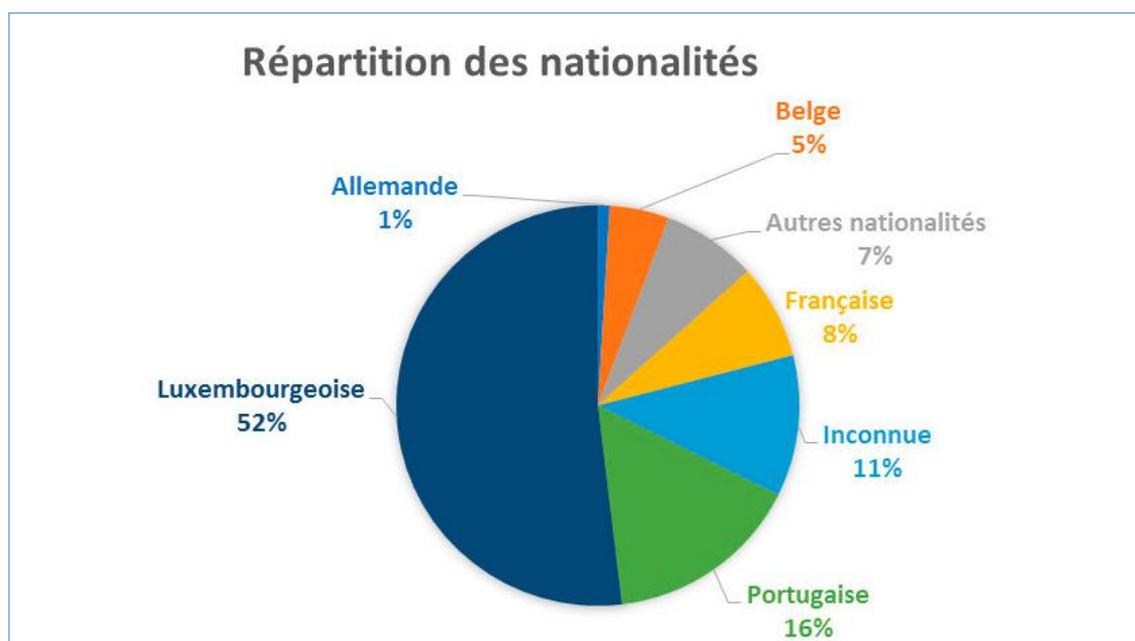
Maladies neuromusculaires	Dystrophie facio-scapulo-humérale (FSH)
	Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich (DMCU)
	Dystrophie musculaire de Duchenne (DMD)
	Dystrophie musculaire des ceintures (LGMD)
	Dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A
	Dystrophie myotonique type 1 (Maladie de Steinert)
	Maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT)
	Myasthénie auto-immune
	Myopathie à némaline
	Myopathie centronucléaire
	Myopathie congénitale
	Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires
	Myopathie mitochondriale
Syndrome de Lewis-Sumner	
Maladies ophtalmologiques	Ophthalmie sympathique
Maladies ORL	Maladie de Menière
Maladies osseuses	Déformation de Madelung
	Maladie de Blount
Maladies rénales	Diabète insipide néphrogénique
Maladies respiratoires	Hypertension artérielle pulmonaire idiopathique

Remarque :

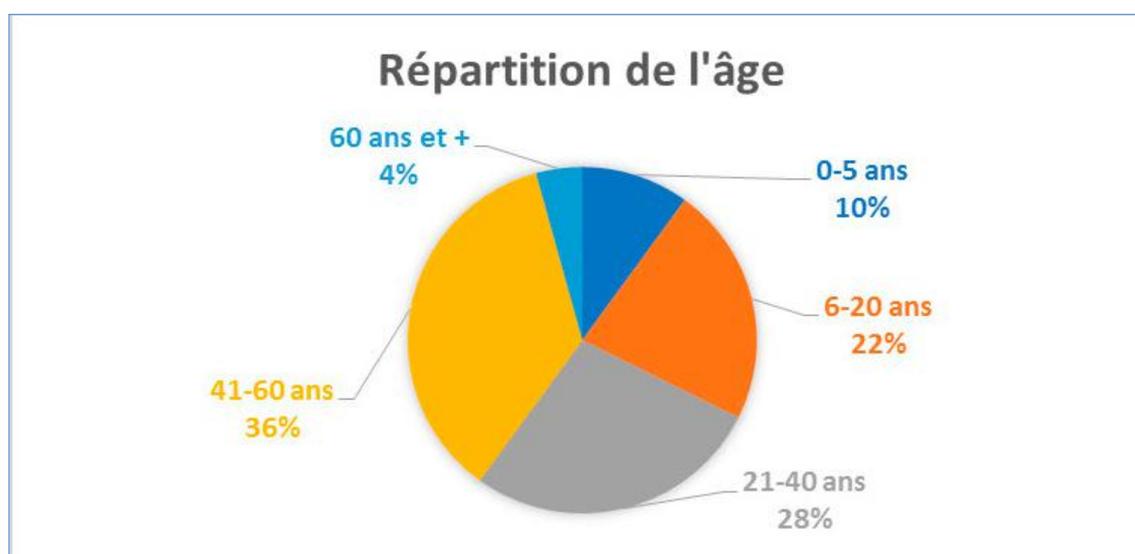
29 personnes sont à la recherche d'un diagnostic, ce qui représente 14% des concernés. Dans ce listing, sont également présentes des maladies qui ne sont pas classifiées en tant que maladies rares. Cependant si ces maladies concernent des enfants, elles sont souvent rares. Certaines pathologies (par exemple fibromyalgie, maladie de Crohn) amènent par leur complexité à un parcours similaire aux maladies rares.

2.4.5. Population :

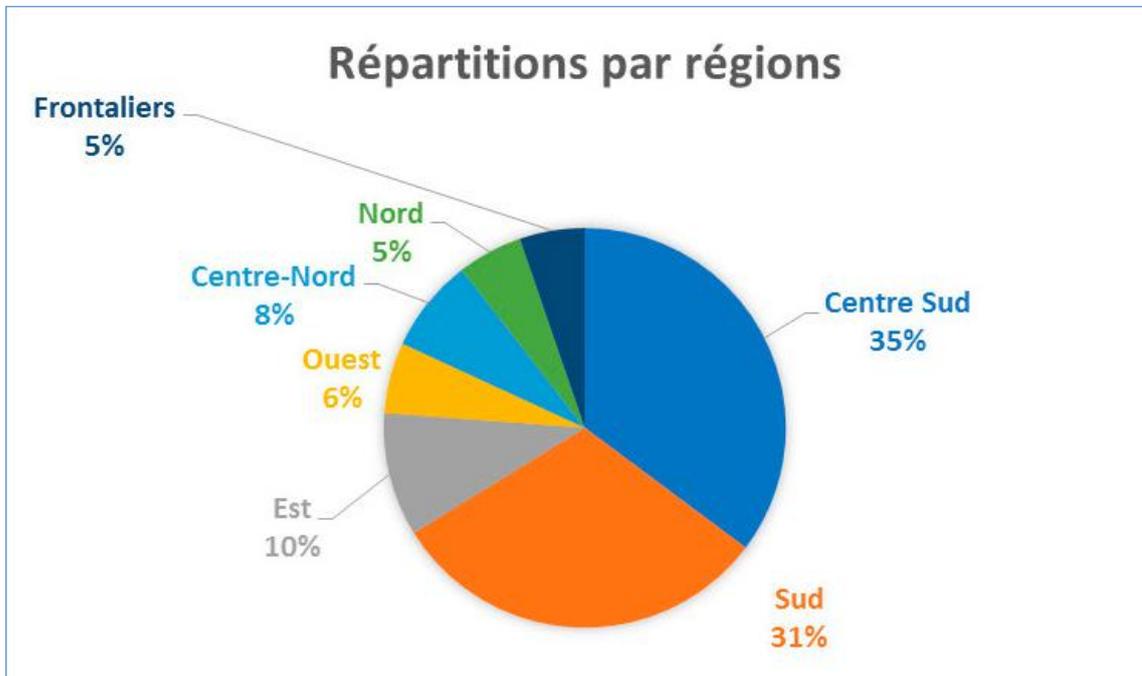
a) Nationalités



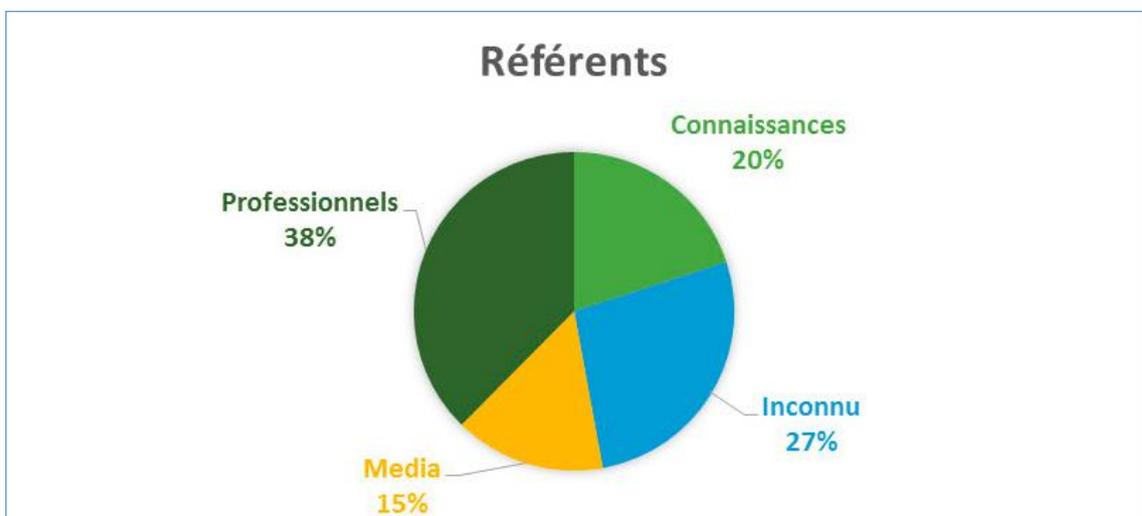
b) Répartition selon l'âge



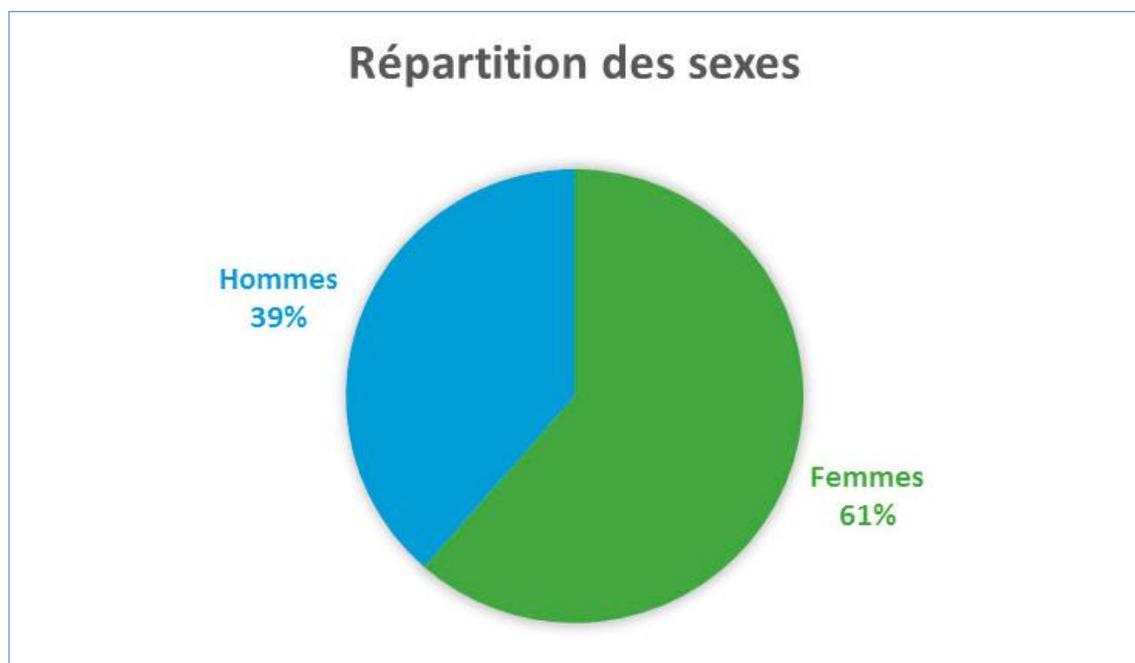
c) Répartition par régions



d) Référents



e) Répartition des sexes



3. ALAN – le service récréatif

Les activités récréatives permettent à nos membres de se réunir de manière régulière. L'objectif est d'offrir aux personnes atteintes d'une maladie rare la possibilité de continuer à participer à des activités, souvent dans un cadre de loisirs et de briser l'isolement auquel ils peuvent être confrontés. Grâce à ces expériences, des liens informels et des échanges entre personnes concernées se créent plus rapidement.

Ces différentes activités sont assurées par des professionnels externes, des membres du conseil d'administration, des bénévoles et/ou par les employés de l'équipe de l'ALAN.

Une activité très populaire parmi nos membres est « Zesammen an d'Schwämm » au Rehazenter, qui permet de participer à une activité de loisir et de rencontre dans l'eau. L'activité est encadrée par un maître-nageur, des kinésithérapeutes diplômés, un moniteur aquagym, plusieurs bénévoles et une permanence de l'équipe de l'ALAN.

Les mardis, les membres ont pu participer à un atelier artistique et aux cours de Zumba Gold. Les cours de Zumba sont spécialement adaptés aux besoins des participants et permettent un entraînement physique et agréable.

Parmi nos activités récentes compte également l'atelier thérapeutique équestre (pendant les vacances scolaires) qui offre à nos jeunes membres un moment de se rencontrer et de profiter des effets positifs de l'hippothérapie.

En outre, l'association organise régulièrement des excursions et des fêtes pour promouvoir les échanges sociaux, comme par exemple l'excursion à la foire internationale « REHA-CARE » à Düsseldorf (D), destinée aux personnes à mobilité réduite et à besoins spécifiques et encore la fête de Noël au Centre Culturel à Capellen. L'ALAN offre également des activités en collaboration avec le « Club Haus am Brill » de Capellen : le « Chœur de pause de midi » et « Improvisez-vous ! ». Toutes ces initiatives ont permis à des personnes avec ou sans maladie rare de se réunir et de se faire du bien.



Excursion RehaCare 2016

3.1. Zesummen an d'Schwämm

Cette activité permet à tous nos membres (adultes et enfants) de participer à une activité de loisir, de relaxation et de rencontre dans l'eau. « Zesummen an d'Schwämm » est encadré par un maître-nageur, 7 kinésithérapeutes diplômés, un moniteur aquagym et 5 bénévoles. Le contact avec l'eau chauffée à 33 degrés permet aux participants de s'exercer et de se détendre physiquement. Une convention est signée chaque année avec le Rehazenter du 15 septembre jusqu'en juillet de l'année prochaine. 13 personnes sont inscrites dans le bassin thérapeutique chaud et 10 personnes dans l'aquagym. Cette activité a lieu chaque jeudi après-midi (sauf vacances scolaires) à la piscine du Rehazenter au Kirchberg.

3.2. Atelier artistique

Durant l'année 2016, chaque mardi après-midi l'ALAN a offert en collaboration avec l'artiste Heather Carroll un atelier créatif en utilisant différentes techniques artistiques. 4 personnes ont participé régulièrement à cet atelier.

3.3. Zumba

Tous les mardis après-midi, l'ALAN a offert à ces membres des cours de Zumba Gold spécialement adaptés aux besoins des participants. Ces cours permettent un entraînement physique agréable et déstressant. 6 membres, 1 bénévole et 1 instructeur ont participé.

3.4. Thérapie équestre

En avril, nous avons passé un après-midi avec quelques de nos jeunes membres au Centre Equestre Thérapeutique de Mondercange. Les participants ont eu l'occasion de faire de l'équitation avec des thérapeutes et des chevaux spécialement formés dans un cadre aménagé à cet effet. 10 enfants, 5 adultes, 2 bénévoles et 1 infirmier ont participé.

3.5. Fête de Noël

Chaque fin d'année, l'ALAN organise une fête de Noël au Centre Culturel à Capellen, cette année, celle-ci a eu lieu le 11 décembre. Pendant cette fête, les membres atteints d'une maladie rare ont eu l'occasion de se rencontrer et de participer à des activités récréatives (bingo, tombola, présentation Zumba Gold, atelier artistique, etc). La fête permet de se réunir dans un cadre convivial avec les personnes atteintes de maladies rares, les membres du conseil, les professionnels du bureau de consultation et bénévoles. 89 membres, 15 bénévoles et des membres de l'équipe de l'ALAN y ont participé.



Fête de Noël 2016

4. Le bénévolat

Tout bénévole au sein de notre association est bienvenu. Sans l'aide précieuse des bénévoles, certaines manifestations et activités ne seraient pas réalisables.

Le bénévolat peut être ponctuel (traductions, stands d'information, entre autres) ou régulier (participation à la piscine du Rehazenter).

En 2016, l'ALAN a pu bénéficier du soutien des bénévoles dans différents domaines et nous les remercions chaleureusement pour leur appui sans lequel nous n'aurions pas pu réaliser une grande partie de nos activités récréatives ou de sensibilisation.

Un grand merci à vous tous :

Alan VALENTINE, Alain AL HINDY, Amandine VAN DE VEKENE, Ana VAN DE VEKENE, André BREDIMUS, André HOULLARD, Anik BAGHLI-ESCHENAUER, Ariane TOEPFER, Carole SCHROEDER, Caroline GOMES SILVA, Cécile HEMMEN, Claude ZIPFEL, Claudine SCHUSTER, Christiane METZLER, Margot METZLER, Claude METZLER, Christiane ROMITELLI, Claudio AZZELINO, Donatella MONACO, Elise FAYOLLE, Emile FEIDER, Eric HEIMERMANN, Eve PETERS, Federico COLLAVITI, Fernando DOS SANTOS SILVA, Francine PATER-SCHMIT, Gaby DAMJANOVIC, Geert van BEUSEKOM, Hasra MAZOUIN, Hervé FAYOLLE, Irma SCHROEDER, Isabelle SCHLOSSER, Jean DELTGEN, Jean SAUVEUR, Jim WIRTH, Joan BLACK, Sarah BLACK, Rachel BLACK, Joana GOMES SILVA, Jos BINCK, Joseph RODESCH, Jeunes du Jugendhaus MAMER (avec Chris, Claudio, Jason, Quentin et Marie), Karen WAUTERS, Liette VALLERIANI-MARIN, Marc Detail, Marc MARCHAL, Mireille SIMON, Marcel STEINES, Marco FEIDER, Margot FRANCK, Maria Emilia NEVES, Maria José SENA, Marie-Josée JACOBY, Martha THEOBALD, Martine WEIS, Maya RIES, Myriam RIES, Noah RIES, Robert POORTERS, Romain MAZOUIN, Snejana GRANATKINA, Sophie GIDT, Sophie MINELLI, Sylvie PHILIPP, Tessy et Will FEIDER, Yolande MORIS, Yvi KOHNEN,

« Rehazenter » : Alan VALENTINE, Corinne POMMERELL, Liette VALLERIANI-MARIN, Margot FRANCK, Sophie MINELLI, Yolande MORIS

5. Sensibilisation du public

Les différentes actions réalisées en 2016 :

L'ALAN organise régulièrement des campagnes de sensibilisation afin d'informer le public sur les maladies rares. Les mesures de sensibilisation peuvent être d'ordre générale (à l'attention du grand public) ou être particulièrement destinées à l'attention d'une personne atteinte et son entourage ou à des instances publiques et politiques.

Une mesure de sensibilisation régulière est l'organisation de stands d'information. D'autres mesures sont la participation à des reportages ainsi que la publication de documents de sensibilisation, comme des flyers et articles de presse. Dans ce même but, un calendrier est publié chaque année par l'association, souvent réalisé avec la participation étroite des membres concernés.

L'ALAN maintient également un site internet, www.alan.lu, et une page « facebook » afin d'informer le public sur ses activités ou les progrès dans le domaine des maladies rares en général. Dans le contexte d'informer sur le sujet maladies rares, une bibliothèque comprenant des livres, films et journaux a été établie dans les locaux principaux à Bascharage.

Finalement, l'association organise des événements publics dans le but de sensibiliser le grand public aux problématiques des maladies rares. En 2016, une soirée quiz a été réalisée lors de la journée internationale des maladies rares.

5.1. Téléthon 2016 au Luxembourg

La 23^{ème} édition du Téléthon a eu lieu du 2 décembre 2016 au 30 janvier 2017.

Le Téléthon encourage la recherche scientifique et médicale contre les maladies rares ainsi que l'encadrement des personnes atteintes d'une telle maladie. Le Téléthon Luxembourg se fait en étroite collaboration avec l'AFM-Téléthon en France.

Le lancement du Téléthon

Le 2 décembre 2016 le gouverneur du Lions District 113 Jean-Claude KOENIG a ouvert les discours du 23^e Téléthon au Luxembourg en souhaitant la bienvenue et en remerciant les bénévoles. Le coordinateur du Téléthon Luxembourg Laurent HEINEN a tracé l'historique du Téléthon en Europe, suivi des mots d'encouragement du parrain du Téléthon Jang LINSTER.

La soirée était enrichie d'un témoignage très personnel d'une famille touchée par les conséquences d'une maladie rare. L'encadrement musical a été assuré par le "Luxembourg Little Big Band" en présence de Grace Gnad, Paul Mootz et Marc Meyers ainsi que par les élèves de la classe de percussion digitale du Conservatoire du Luxembourg.

Marathon de football « Ee Kick fir Krankheeten »

Les 9 et 10 décembre 2016 a eu lieu un marathon de football dans les locaux sportifs du Lycée Josy Barthel à Mamer. Ce tournoi a été organisé pour la 4^{ème} fois par un de nos jeunes membres, Federico Collavitti, âgé de 13 ans. Les bénéfices de cet évènement sont en faveur du Téléthon Luxembourg.



Photo: Shirley Feider

5.2. Rare Disease Day

Le 27 février 2016, 88 personnes et 32 bénévoles ont participé à la deuxième édition de la soirée Quiz animée par Geert Van Beusekom et Joseph Rodesch, alias Mister Science au Mamer Schlass. Des groupes de 6 à 8 personnes se sont confrontés pour tester leur connaissance au sujet des maladies rares. L'encadrement musical a été assuré par le groupe « Krunnemécken ».



Photo: André Houllard



Photo: André Houllard

5.3. Publications

Lancement livret « Esou sinn ech »

En 2016 l'ALAN a édité un petit livre illustré sur les maladies neuromusculaires en langue luxembourgeoise. Ce livre a été conçu afin d'aider les personnes adultes et les enfants à échanger des idées sur les maladies rares.

Cette brochure nous présente, en images et à travers un texte adapté aux jeunes, un enfant atteint d'une de ces maladies « très spéciales » ; elle nous anime à nous poser avec lui des questions sur la maladie, sur la différence, sur le ressenti de la personne concernée, et donne des pistes d'explication et de réflexion.

Le livret est distribué gratuitement aux personnes et organismes qui sont au plus près des enfants : aux écoles primaires et lycées, aux pédiatres, aux centres d'information, aux hôpitaux ; les parents des enfants concernés profiteront des explications données à la fin du texte, et les classes dont un élève est pris en charge par l'ALAN pourront s'en servir pour base de réflexion et de discussion.

La brochure initialement éditée par l'Association Française contre les Myopathies a été traduite en langue luxembourgeoise par l'écrivain Henri Losch, acteur, auteur et linguiste luxembourgeois. Snejana Granatkina, artiste originaire d'Ouzbékistan, elle-même concernée par une maladie rare, a illustré le livret.

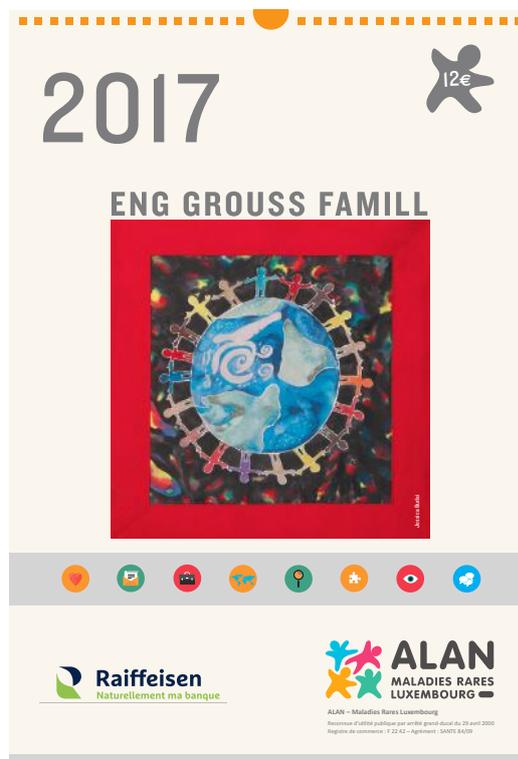


Livret: "Esou sinn ech"

Calendrier 2017 « Eng Grouss Famill »

Le calendrier a été créé sur base des œuvres réalisées par des membres de l'ALAN lors de l'atelier créatif avec l'artiste Heather Carroll. Pendant ses cours, les maladies ont été mises de côté, tout en laissant de l'espace à la créativité et à l'échange. C'était de façon naturelle que le thème « Une grande famille » est survenu. L'idée tournait autour du concept d'unité et d'appartenance dans une planète constituée par une seule, grande famille. Les œuvres étaient inspirées des expériences personnelles de la « petite famille » de l'association ALAN.

Pendant la période du 22 septembre 2016 au 18 octobre 2016, une exposition montrant les œuvres artistiques de cet atelier a eu lieu à l'Abbaye Neumünster à Luxembourg-Ville.



5.4. Articles journaux et reportages



Interview RTL Planet People, Shirley Feider, Eve Peters

- De nombreux articles ont été publiés dans différents journaux.
- L'ALAN a donné plusieurs interviews chez RTL Planet People, à la radio ARA et radio RTL.



Dessin: Snejana Granatkina / Enou sinn ech - Alan Maladies rares Luxembourg

Malade ou non, «je suis comme ça»

Dessine-moi une maladie rare

Ça vient de sortir: un petit livre qui parle, aux enfants comme aux adultes, des maladies rares.

«Esou sinn ech»

Transposition en luxembourgeois de l'ouvrage de Sarah Salmona *Parent et différent*, destiné à «aider les adultes et les enfants à parler ensemble de la maladie neuromusculaire». La traduction est de Henri Losch, les illustrations et le layout de Snejana Granatkina, avec des préfaces des ministres Lydia Mutsch et Corinne Cahen, le tout agrémenté d'informations concernant les maladies rares. Le livre, édité par l'association Alan Maladies rares Luxembourg, est gratuit. Infos: www.alan.lu

«J'ai une question. Lorsque je suis venu au monde, ma maman a dit que j'étais le plus beau bébé du monde entier. Elle ne ment pas, ma maman, ça je le sais, parce qu'elle n'aime pas le mensonge. Mais alors, pourquoi les autres enfants sont plus en forme que moi?»

C'est par cette question que s'ouvre le petit livre *Esou sinn ech* («Je suis comme ça», lire ci-contre). Question fondamentale à laquelle même les parents n'arrivent pas toujours à répondre. Avant tout parce qu'il n'y a souvent pas de réponse. Il est des maladies si peu courantes – touchant notamment à la génétique et au système neuromusculaire – qu'elles ne sont «connues» que de ceux qui en souffrent. La vie de l'illustratrice du livre, Snejana Granatkina, est, sur ce point... «illustrante». «Pendant vingt-trois ans, j'ai vécu sans diagnostic. Je n'avais aucune idée de ce que j'avais. Les gens n'arrivaient pas à me croire. Peut-être que tu te joues là», me disait-on, ou encore: «C'est peut-être pas vrai! Je vous assure que ce n'était pas toujours facile à vivre. Et puis, en 2003 à Amsterdam, une spécialiste des maladies neurologiques, Marjo Van der Knaap, a découvert ce dont je souffrais et a décrit ma maladie pour la première fois. Cette dernière est en effet extrêmement rare – on dénombre moins de

Une question, un livre

DAVID BROMAN - dbroman@le-jeudi.lu

cent cas au monde et je suis la seule à Luxembourg à en être atteinte.» Elle sait donc ce que c'est de poser la question fondamentale, pendant toute son enfance: «Maman, pourquoi les autres enfants sont plus en forme que moi?», pour donc s'entendre répondre par une mère impuissante: «Je ne sais pas, ma belle. Je ne sais pas.»

Par le haut

Ce livre ouvre au moins la voie à la guérison de la parole. Et à comprendre que «mériter» n'est pas un destin mais une incitation à créer. Que de toute maladie – même celle que l'on ne peut pas fuir, même celle qui est absurde, même celle qui se refuse à nous donner des «raisons» –, il y a toujours une Sortie par le haut – avec majuscule. Certes, il faut parfois se lancer à sa recherche sans savoir de quoi l'on devrait sortir. Et il faut parfois aller vers l'acceptation de l'inacceptable, vers le constat qu'une souffrance se cache aussi dans le refus. Ben, oui: je suis comme ça. Nous avons tous à apprendre ça... Certains sont simplement amenés à le faire plus tôt

que d'autres. Aussi, un des principes de cette Sortie est effectivement le fait qu'«on ne grandit pas seulement avec les muscles».

La ministre de la Santé, Lydia Mutsch, a relevé cette vérité de la vie et de la mort qui apparaît dans le livre si banalement en sous-titre. Et c'est encore avec une délicatesse justesse qu'elle nous invite à passer du «grandir» à l'«avancer»: «Cela nous interpelle tous, car nous ne devons pas oublier le fait qu'une maladie ou un handicap n'est pas l'unique partie d'une personne atteinte et que cette personne ne mérite donc pas de s'y voir réduite. Oui, c'est vrai, on n'avance pas qu'avec les muscles. On peut aussi rêver, jouer, rire, penser, réfléchir, parler, participer et... laisser parler le cœur.»

La Sortie, avec majuscule, c'est justement se la créer. On en revient donc inmanquablement à ces créateurs qui s'évertuent à nous le montrer. Patrick Segal qui «marchait dans sa tête», Jacques Lusseyran qui, aveugle, observait la lumière l'éclairer de l'intérieur, Snejana Granatkina, dont la vie et le corps sont en soi des illustrations et qui nous croque la maladie comme un mécanicien qui dessine un mouton pour son «petit bonhomme» perdu «à mille milles de toute terre habitée».

DAVID BROMAN



Marc Ries, Shirley Feider, Jos Even - Luxemburger Wort: Interview avec Bérangère Beffort

Luxemburger Wort
Donnerstag, den 3. März 2016

WISSEN & FORSCHUNG 69

„Maladies rares“

Gemeinsam für die Seltenen

Der nationale Aktionsplan soll bald in Angriff genommen werden

VON CHERYL CADAMURO

Zwischen 6000 und 8000 seltene Krankheiten existieren – davon betroffen sind etwa 30 Millionen Menschen europaweit. Auch in Luxemburg gibt es Fälle von solchen Erkrankungen. Doch wie steht es um die Behandlung von Betroffenen hierzulande? Und was sind die konkreten Pläne auf nationaler und europäischer Ebene?

Zum „Europäischen Tag der Seltenen Krankheiten“ haben Vertreter der Organisation „Association luxembourgeoise d'aide pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires et de maladies rares“ (Alan) und Vertreter der Europäischen Gesundheitskommission für seltene Erkrankungen am Montag die Zukunftspläne auf nationaler sowie internationaler Ebene vorgestellt. Das Motto der Konferenz: „Erhebt eure Stimme – Gemeinsam für die Seltenen“.

Die Europäische Kommission für seltene Erkrankungen, die ihren Sitz in Luxemburg hat, und der Verband Alan haben beide das gleiche Ziel: Menschen mit seltenen Krankheiten zu helfen – wenn auch auf unterschiedliche Art und Weise. Doch was ist eine seltene

Krankheit überhaupt? „Wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen von einer Erkrankung betroffen sind, spricht man von einer seltenen Krankheit. In einem kleinen Land wie Luxemburg kann es durchaus vorkommen, dass nur eine Person von einer seltenen Krankheit betroffen ist“, erklärt Antoni Monserrat, Experte für chronische Krankheiten der Europäischen Kommission. Die entsprechenden Diagnosen zu stellen, sind oft langwierige Prozesse, die Behandlungsmöglichkeiten oft begrenzt, der Prozess des Datenaustausches meist umständlich. Die EU-Direktive von 2009 sieht vor, dass die europäischen Mitgliedsstaaten einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen aufstellen sollen. Bisher haben 23 EU-Länder einen solchen Plan angenommen.

Auch in Luxemburg war der Start des Aktionsplans für Ende 2013 geplant – aufgrund des Regierungswechsels kam es bisher aber nicht dazu. Doch nun „möchte das Gesundheitsministerium die Ausarbeitung eines nationalen Aktionsplans bald in Angriff nehmen, dieser soll bis 2018 stehen“, wie Shirley Rohen, Präsidentin von Alan, erklärte.

National und international

Allerdings sollen nicht nur auf nationaler, sondern auch auf internationaler Ebene Veränderungen erfolgen. Vor allem der Austausch zwischen den einzelnen EU-Ländern soll frühzeitige Diagnosen und bessere Behandlungsoptionen ermöglichen. Dies etwa in Form von Datensammlungen wie etwa über die elektronische Patientenakte: „Es ist illusorisch zu glauben, diese Maßnahmen nur innerhalb Europas umsetzen zu müssen. Wir sind auf eine enge Zusammenarbeit mit den anderen Kontinenten angewiesen“, erklärt Rohen.

Horizon 2020

Auf europäischer Rolle spielt sich trotzdem schon so einiges ab. Das Horizon-2020-Programm „Health, demographic change and wellbeing“ stellt ein Budget über 62 Millionen Euro für wissenschaftliche Untersuchungen zu seltenen Erkrankungen. Bis 2020 sollen mit diesen Geldern unter anderem 200 neue Therapien entwickelt werden. 114 Medikamente wurden bisher in der EU zugelassen – an etwa 1000 anderen wird derzeit noch geforscht.

Investitionen in Forschung und Pharmaindustrie sind aber nicht die einzigen Initiativen. Die EU-Datenplattform „Orphanet Database“, die Informationen zu sämtlichen seltenen Erkrankungen enthält und das Erstellen von Diagnosen erleichtert, steht im Mittelpunkt der europäischen Richtlinie. Während die Europäische Kommission sich demnach europaweit für die Lebensqualität von Betroffenen einsetzt, spielt hierzulande vor allem Alan eine wichtige Rolle. Die Mitglieder stehen Betroffenen und Angehörigen beratend zur Seite. Die Dienstleistungen reichen von psychologischer Betreuung über Austausch mit Vertretern des Gesundheitswesens bis hin zu Sensibilisierungskampagnen. Doch ob national oder europaweit: Die beiden Akteure sind sich einig: „Wir tun was wir können, um Patienten und ihren Angehörigen zu helfen.“

(FOTO: LEX ALERNO)

„Das Gesundheitsministerium möchte die Ausarbeitung des nationalen Aktionsplans bald in Angriff nehmen.“
Shirley Bohan, Präsidentin von Alan

Y croire, encore et encore

La médecine personnalisée ravive l'espoir pour les maladies rares

PAR BÉRENGÈRE BEFFORT

On les appelle les maladies rares. Chacune ne touche en soi qu'un faible nombre de personnes. Sauf qu'avec 7 000 maladies de ce type, environ 30 000 personnes seraient concernées au Luxembourg, note l'association Alan qui soutient les patients et leurs proches. Pour ces maladies souvent méconnues, la médecine personnalisée esquisse de nouvelles perspectives.

L'association Alan ne parle pas de guérison. Le terme est trop éloigné de ce que vivent aujourd'hui les patients atteints de maladies rares. Mais la médecine personnalisée laisse entrevoir d'importantes percées. «Lorsqu'une personne est atteinte d'une maladie rare, elle se sent tout d'abord isolée. Elle sait que le processus est irrémédiable, que son état va se dégrader au fil du temps. C'est dans ces moments là qu'il faut se battre, essayer d'en savoir le plus possible sur la maladie pour s'organiser et unir ses forces», explique la présidente de l'association, Shirley Feider.

Mieux comprendre et savoir, ce serait déjà une importante avancée pour ces maladies dite orphelines. Statistiquement elles touchent moins de cinq personnes sur 10 000. Mais sur l'ensemble de la population le nombre est conséquent. Au Luxembourg on parle de 30 000 personnes concernées. Au niveau européen, elles seraient 30 millions, selon les associations de patients.

L'origine de la maladie est dans 80 % des cas génétique. Certaines maladies sont visibles dès l'en-

fance, mais beaucoup ne vont se déclarer que 30 ou 40 ans plus tard. Avec des formes souvent graves, évolutives et qui peuvent mettre en jeu le pronostic vital. Ces maladies empêchent de bouger (myopathie), de respirer (mucoviscidose), ou encore de se défendre contre des infections (déficits immunitaires).

Plus rapide, plus efficace

«Ce qui est particulièrement difficile avec les maladies rares, c'est qu'elles affectent tout l'état de santé du patient, mais sont souvent méconnues. Pour obtenir un diagnostic, les délais peuvent être très longs. Les patients restent dans le doute, leur santé se dé-



grade et ils risquent de ne plus pouvoir poursuivre leur emploi», pointe Marc Ries, chargé de direction de l'Alan. La médecine personnalisée promet ainsi d'apporter des réponses plus rapides. Plus vite le diagnostic est établi, plus vite le patient pourra se tourner vers les spécialistes compétents et des centres d'expertise.

Et puis, la médecine de demain pourra mieux prédire l'efficacité d'une thérapie et l'adapter en fonction. Pour l'heure, les traitements pour les maladies rares

sont très chers et mal étudiés, explique Jos Even, vice-président de l'Alan et microbiologiste de formation. A l'avenir, en développant les connaissances, en mutualisant les compétences et en améliorant les filières de soins, de nouvelles prises en charge pourraient être plus accessibles.

Reste qu'il faudra se montrer patient. «Avant toute avancée significative, les travaux de recherche préalables peuvent durer entre 20 et 30 ans», note Jos Even.

En attendant, il s'agit de s'organiser au niveau européen, voir mondial. Le savoir doit être diffusé et partagé. L'Alan fait partie de réseaux d'études et d'échanges internationaux. L'idée étant aussi d'encourager le développement de registres pour explorer de nouvelles prises en charge.

Au niveau du Luxembourg, l'Alan suit avec beaucoup d'attention la création d'un centre national de génétique au sein du nouveau laboratoire national de santé dans le sud du pays. Pour Jos Even, une chose est sûre: Le Luxembourg devra se doter de plus d'experts en génie génétique. Et ce, pour bien identifier des anomalies sur le génome, puis accompagner au sein d'une équipe de spécialistes les familles. Un soutien d'autant plus important pour un diagnostic prénatal réalisé dans le cadre d'une grossesse.

Le plan d'action se fait attendre

Pour faire bouger les choses, il doit en tout cas y avoir une volonté politique, s'accordent à dire les membres de l'Alan. Les attentes envers les décideurs politiques sont fortes. Notamment afin de mettre en place un plan d'action national qui serait spécialement dédié aux maladies orphelines. Si une vaste étude a été menée par le gouvernement précédent, ce plan d'action ferait encore défaut, déplore l'association. L'Alan espère alors d'autant plus que la voix des patients sera entendue dans le cadre de nouveaux soins médicaux de précision.

«La médecine personnalisée offre des perspectives des plus encourageantes. Nous devrions mettre toutes les chances de notre côté pour améliorer le quotidien des patients», appelle ainsi la présidente Shirley Feider à la mobilisation. Un appel qui vise un meilleur accompagnement des patients, mais aussi un cadre législatif garantissant une bonne gestion des données personnelles.

Afin d'avancer rapidement, l'Alan plaide dans l'immédiat pour un soutien psychologique et un accès à l'information plus étoffé. L'association bénéficie pour sa part d'un financement public couvrant un poste et demi des quatre membres de l'équipe socio-thérapeutique. Un budget serré qui incite un peu plus l'association à faire bouger les lignes.

L'évolution vers une médecine personnalisée pour de nombreux bénéficiaires prendra encore du temps, mais pour les patients elle est surtout synonyme d'un espoir qui fait vivre.



Des solutions pour les patients

80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Beaucoup ne se déclarent qu'à l'âge adulte. PHOTO: SHUTTERSTOCK

5.5. Bibliothèque

La bibliothèque comprend plus de 210 livres, DVD's et périodiques portant sur les maladies rares, les mesures d'accessibilité, l'intégration sociale, le droit de travail, etc. Un certain nombre de livres s'adresse particulièrement aux enfants. Cette bibliothèque est accessible à toute personne intéressée (les personnes concernées par une maladie rare, leurs proches, les professionnels de la santé). Nous proposons des consultations sur place mais aussi des prêts à domicile.

5.6. Stands d'information

30.04.2016 – « Une ville pour tous », Place d'Armes Luxembourg-Ville

04.06.2016 – Colloque Wäertvollt Liewen – Abbaye de Neumünster, Luxembourg

17.06.2016 – « Um Mamer Maart »

02.07.2016 – Diddelenger Gesondheetsdag - Centre sportif René Hartmann à Dudelange

07.07.2016 – Schwuppdwupp à la Philharmonie du Luxembourg



Maria Dos Santos, Carlo Friob, Margot Franck - Stand "Une Ville pour tous"

Photo: Shirley Feider

6. Les échanges nationaux et internationaux

L'association est la voix des personnes atteintes de maladies rares et ce tant au niveau national qu'international. Une des missions principales de l'association est de créer une plateforme d'échange, d'étude, d'analyse, d'organisation et de coordination des projets nationaux et internationaux. C'est par sa présence au sein de plateformes, sa rencontre avec d'autres associations, sa participation à des débats ou encore à sa participation à des tables rondes et congrès que l'ALAN remplit cette fonction importante.

Au niveau national l'association participe à la Plateforme Palliative Luxembourgeoise (PPL) et à la Plateforme Handicap (PLH). L'ALAN est aussi partenaire de la Fédération Luxembourgeoise des Associations Sport Santé (FLASS). De plus, l'ALAN participe au projet EUPATI. L'European Patients' Academy on Therapeutic Innovation est un projet émanant de la Commission Européenne financé par l'initiative des Médicaments Innovants. Ce projet a pour vocation de fournir aux patients des informations complètes, objectives et scientifiquement fiables sur la recherche et le développement de nouveaux médicaments.

Au niveau international, l'association participe entre autres, aux réunions du Conseil des Alliances Nationales (CNA) et à l'«European Conference on Rare Diseases» (ECRD). L'ALAN collabore également étroitement avec l'Association Française contre les Myopathies (AFM-Téléthon).



Colloque Wäertvollt Liewen

Au niveau national :

Conférences :

- 04.06.2016 - Participation au Colloque international sur la qualité de vie et résilience organisé par « Wäertvollt Liewen » ;
- 19.07.2016 - Conférence de presse pour présenter le nouveau livre « Esou sinn ech » ;
- 02.12.2016 - Cérémonie de lancement du Téléthon au Conservatoire de la Ville de Luxembourg ;
- 21.12.2016 - Participation active à la Journée de la Santé Scolaire à l'Alvisse Parc Hotel, Dommeldange

Autres activités :

- 22.06.2016 - Participation active à l'action internationale « Hats on for Progeria » ;
 - 21.09.2016 - Vernissage et exposition des tableaux pour le calendrier 2017 à l'Abbaye Neumünster ;
 - 01.10.2016 - Excursion pour nos membres à l'exposition « RehaCare » à Düsseldorf
- Participation active aux groupes de travail de la plateforme palliative, de la plateforme handicap, du Conseil Supérieur pour Personnes Handicapés (CSPH), aux réunions de l'Association Sport Santé (FLASS), réunions de coordination du Plan National Maladies Rares (PNMR).
 - Nombreuses rencontres formelles et informelles avec d'autres associations et institutions du secteur social et de la santé.

Au niveau international :

26-28.05.2016 - Participation à la 8ième Conférence internationale sur les maladies rares organisée par EURORDIS à Edinburgh ;

02-04.11.2016 - Participation au Council of National Alliances (CNA) meeting EURORDIS à Paris.



*Jos Even, Marc Ries, Yann Le Cam (CEO EURORDIS), Shirley Feider
Photo: Anja Helm*

7. Les projets et défis de l'ALAN

L'ALAN asbl souhaite réaliser les projets suivants pour les années à venir :

- **Poursuivre l'expansion** et, par conséquent, adapter les locaux aux besoins de l'ALAN.
- **Garantir une prise en charge** professionnelle spécialisée en amenant le personnel à suivre des formations continues et spécifiques ;
- **Inviter**, à titre régulier, des experts du domaine médical, paramédical, juridique en tant que superviseurs de réunion, pour les situations les plus complexes ;
- **Promouvoir l'inclusion** scolaire, professionnelle et sociale des personnes atteintes de maladies rares ;
- **Multiplier les campagnes de sensibilisation et d'information** du grand public. Ces activités prennent des formes très diversifiées telles que la participation au Téléthon, la création du calendrier ALAN, l'organisation des événements autour du Rare Disease Day, les mini-conférences portant sur les maladies rares auprès des écoles ou autres institutions, la participation aux interviews etc.
- **Entretenir et développer les échanges** nationaux et internationaux notamment avec EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases), AFM-TELETHON et les alliances maladies rares des pays européens francophones et germanophones. De même, au niveau national, l'ALAN participe activement à différents plateformes et groupes de travail;
- **Participer à l'élaboration du Plan National Maladies Rares** avec le Ministère de la Santé.
- **Agrandir et gérer** la bibliothèque et médiathèque ;
- **Mettre à jour régulièrement** le nouveau site internet : www.alan.lu;
- **Promouvoir les échanges** sur les réseaux sociaux;
- **Elargir l'offre des activités** sociales, éducatives et sportives. Ces activités permettent aux personnes atteintes de se rencontrer, d'échanger leurs expériences et de s'encourager mutuellement ;
- **Mettre en place une « Ecole Maladies Rares »**. Ce projet s'inspire du Guide Pratique de l'Education Thérapeutique du Patient récemment émis par l'Alliance française des Maladies Rares. Il permettra de réunir les personnes atteintes d'une maladie rare et de les former de façon à les responsabiliser davantage et à les amener à adopter un rôle plus actif dans leur parcours de santé.





ALAN – Maladies Rares Luxembourg

Reconnue d'utilité publique par arrêté grand-ducal du 29 avril 2000

Registre de commerce : F 22 42 – Agrément : SANTE 84/09

Site Sud (administration et consultations) 17, op Zaemer, L-4959 Bascharage

Site Nord (consultations) 138, Porte des Ardennes, L-9145 Erpeldange/Sûre

Siège sociale : 12, rue Londres, L-8223 Mamer

Tél. : (+352) 266 112 - 1 – Fax : (+352) 266 112 - 27 – email : info@alan.lu

Comptes :

CCPL LU95 1111 0004 2638 0000

BCEE LU89 0019 1300 5184 5000

BLUX LU30 0080 3239 1490 2001