

La rencontre régionale maladies rares a eu lieu le vendredi 14 mars à île du Gua dans l'Aude, à Narbonne.

Nous étions plus de 50 personnes à participer à cet événement dont les membres de L'ASF Mme Prono danielle et Mme Escande isabelle représentantes de la délégation de l'hérault. Je remercie particulièrement les adhérents de l'Aude, Marie France et Juan pour leur présence ainsi que Françoise Mathon adhérente et ancienne administratrice de l'ASF récemment installée dans la région. J'ai une pensée particulière pour les personnes absentes pour raison de santé. Au cours de cette après-midi chaque représentant des associations de différentes maladies rares a pu partager leurs expériences grâce à leurs témoignages.

Cette rencontre a été très enrichissante par les informations sur l'accès au diagnostic et aux traitements, sur l'accompagnement au quotidien et la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares. Mais aussi, savoir comment utiliser les outils à disposition des malades et des familles, au niveau régional et national (Maladies Rares Info Services, Orphanet, Centres de Référence maladies rares, Plateformes d'expertise maladies rares, etc.). En France sur les 8000 maladies rares identifiées à ce jour plus de 3 millions de personnes sont atteintes, soit une 1 sur 20. Nous sommes plus de 300 000 personnes atteintes de maladies rares en Occitanie.

Il a été constaté par une enquête que : l'errance diagnostique est plus importante chez les femmes et surtout à l'adolescence. 60% sont due à des erreurs de diagnostic, 40% des personnes n'ont jamais été orientées vers un centre de compétences, 60% des personnes atteintes avaient été étiquetées ayant des problèmes psychologiques et enfin que 25% des personnes en moyenne ont consulté plus de 8 professionnels de santé afin d'effectuer la recherche de diagnostic.

Chacun à notre tour, nous avons pu échanger sur le rôle majeur des associations dans l'accompagnement des malades et je peux vous dire que les autres participants ont été impressionnés par l'importance de L'ASF et de notre présence par nos actions sur tout le territoire. Merci à toutes les personnes qui ont œuvré depuis des années à ce jour pour que l'ASF soit l'une des plus importantes vitrines des associations des malades en France.

En fin d'après-midi le Pr david Geneviève du CHU de Montpellier nous a présenté un projet innovant : **Omnidoc** qui est expérimenté au sein du centre de téléexpertise de Montpellier. C'est un projet de support de téléexpertises de Maladies rares proposés aux médecins dans l'objectif d'améliorer l'accès au diagnostic et aux soins des patients. Il y a une perspective d'ouverture de 84 centres d'expertise à Montpellier et plus tard dans le reste de la région Occitanie : Nîmes et Toulouse.

La Réunion s'est achevée autour d'un petit cocktail de clôture.

Martine Torrent

