A l'initiative de la **SFN**, les représentants des organismes en charge des maladies rares (ORPHANET, Fondation Maladies rares, Comité de Pilotage du Plan Maladies rares), et les médecins responsables des centres de référence en Neurologie, implantés dans les CHU, se sont réunis, le 30 novembre dernier, au Ministère de la santé, pour faire un
bilan
d'étape
à mi-parcours du
2e
Plan
maladies
rares
, les
maladies
neurologiques
en particulier.

Les résultats, depuis 2004, sont encourageants car la prise en charge de ces 7 000 maladies a effectivement radicalement changé, en permettant, pour la première fois, de les faire entrer dans la modernité d'une recherche clinique et fondamentale avec des centres de référence qui se sont imposés progressivement comme les interlocuteurs des médecins et des patients, grâce au soutien des Associations de patients, en particulier de l'AFM.

- Les maladies sont rares mais les patients nombreux : 3 millions en France
- Une « double peine » : une maladie rare, souvent grave, méconnue à la fois par les médecins et les proches
- 30 centres de référence en neurologie sur les 132 implantés dans les CHU partout en France

Mais, ces maladies ne bénéficient toujours pas de la même attention que les maladies considérées comme plus « fréquentes », et les objectifs du 2e Plan « maladies rares » risquent de ne pas être atteints, au détriment des patients, en particulier :

- Il manque des registres nationaux dans la plupart de ces maladies, indispensables pour développer la recherche sur le diagnostic et des protocoles thérapeutiques harmonisés ;
- Les patients mettent souvent plusieurs mois avant de trouver le bon centre de référence qui pourra mettre un terme à leur errance diagnostique ;
- L'information existe, notamment sur internet, mais ces sites ne sont-ils par trop réservés

aux professionnels et insuffisamment connus du public ? Ne faudrait-il pas prévoir une information plus institutionnelle, comme c'est le cas dans d'autres domaines prioritaires de santé publique ?