

Adhérente de l'association Strumpell-Lorrain et membre d'une famille porteuse de cette maladie, je voudrais insister sur l'importance des liens qui doivent exister entre les associations de malades et le monde scientifique : tant dans le développement de la recherche clinique que dans la classification des maladies et les informations qui peuvent permettre aux malades de s'aménager une vie aussi digne que possible..

Il me semble important d'insister sur la prévalence de 1/2000 pour considérer qu'une maladie est considérée comme rare; en effet dans des maladies pour lesquelles de nombreux gènes sont en cause comme pour celle de mon association, le nombre important de malades pourraient être non reconnus de la Sécurité Sociale alors que la recherche en s'affinant découvrira sans aucun doute qu'il s'agit de maladies distinctes même si elle font partie de la même famille. C'est le cas de toutes les formes atypiques...

Un autre point important est la reconnaissance, le développement et l'information sur les centres de références : c'est un lieu incontournable, y compris dans le cas des prises en charge dans les MDPH; ces centres de références doivent être les bases d'un relais européen.

De même il y a urgence à uniformiser au niveau européen les conditions de dépistage, les bases de recueils de données et leur consultation et enfin de mettre en place les conditions d'un conseil génétique éclairé, de repenser les conditions d'accès aux tests de dépistage et aux conséquences de la possibilité actuelle qu'ont les familles de pouvoir connaître les risques qu'ils font encourir à leur famille. Le débat éthique est peut-être un peu oublié dans les modalités de prise en charge des malades : quel recours et pour qui, dans quelles conditions aux procréations médicalement assistées, quelles limites aux expérimentations cliniques...

Enfin je ne peux qu'insister sur la force que représente pour les malades le développement du travail en réseau, tant au niveau des recherches cliniques, des recherches sur les médicaments, que les réseaux d'entraide entre malades et entre associations (type spatax) qui peuvent se créer notamment via l'information électronique.

En vous remerciant de tout l'intérêt que vous porterez à mon témoignage

Martine Colmant
Représentante départementale association Strumpell-Lorrain
1 place de la remise
91070 bondoufle
colmant@club-internet.fr

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.