



CeRéMAI

Centre de Référence des Maladies Auto-Inflammatoires

vu par une association



Louisa

Je suis une femme de 34 ans, mariée, 2 enfants et enceinte de mon troisième. Je suis atteinte de FMF, homozygote .

J'ai toujours souffert depuis mon enfance, mais ma maladie n'a été découverte qu'après la naissance de mon 1er enfant en 1999, soit il y a 7 ans seulement (test sanguin à l'Hôpital Cochin). J'ai toujours souffert et je peux vous dire qu'étant enfant et adolescente, j'ai connu tous les symptômes de cette maladie.

Mes parents s'en veulent de ne pas avoir pu déceler plus tôt cette maladie, mais ils ont fait confiance à la médecine qui n'a pas pu poser de diagnostic plus tôt me concernant.

Lorsque j'étais enfant, ne pas finir son assiette était synonyme de caprice d'enfant, alors que les douleurs me tordaient le ventre. Arrivée à l'âge de la puberté, on associe certains maux à des problèmes gynécologiques (pour les filles). A l'adolescence, scolarité difficile car j'étais souvent absente, crises de douleurs et fièvre, surtout en période de stress (examens, contrôles, bac blanc ...). Puis à l'âge adulte, dans le monde du travail, on vous considère un peu comme un malade imaginaire, à partir du moment où aucun diagnostic n'a été posé.

Emmanuelle

J'ai eu ce que je pense être **les 1ers signes d'une MAI à 16 ans** : jamais de fièvre, des douleurs abdominales avec de brutales pertes de poids.

A 28 ans un parcours du combattant a commencé, 5 jours de crise, 4 nuits dans les urgences de différents hôpitaux, dont un qui me prend au sérieux. **Une interne qui se pose des questions et qui me dit "je vous rappelle"**. Le lundi matin l'interne me rappelle et j'obtiens un rendez-vous avec un gastro-entérologue qui fera l'hypothèse. **Deux mois après j'étais sous colchicine. Mais le doute réside, je suis hétérozygote!** Après 3 ans, il me dit que je ne suis pas malade, je demande aussitôt un 2e avis dans un autre hôpital, où je suis suivie depuis. Maintenant il s'agit d'une interniste, une femme formidable par sa disponibilité.

Père de Jérémie

Je ne comprenais pas très bien ce que le Professeur voulait nous dire **mais cela semblait devoir nous soulager**. "Jérémie a très certainement la Maladie Périodique. Il suivra un traitement quotidien à vie à base de colchicine. Ce remède est souvent miraculeux non seulement dans l'espacement des crises mais surtout en prévention d'une évolution plus sérieuse : l'amylose rénale".

L'entretien n'avait duré que quelques minutes et nous nous étions retrouvés, Jérémie, sa maman et moi dehors, devant l'hôpital. **Nous étions à la fois vaguement soulagés de connaître enfin la cause des crises répétées de Jérémie et aussi un peu "sonnés" par cette annonce.**

Patricia

Après des années de galère avant de poser un diagnostic sur mon fils (que de la fièvre basse, pas de douleur abdominale, origine « mixte des parents », une seule mutation trouvée), une discussion de 1h nous a fait rattraper une partie du temps perdu.

L'AFFMF, association agissant au cœur des maladies rares, allait naitre de cet échange.

L'AFFMF

Une association :

- Pour faire gagner du temps, être compris, orienter
- Pour faire connaître les MAI
- Pour agir auprès des institutionnels

Un acteur :

- Pour les familles
- Pour les professionnels de santé
- Pour les centres de référence et de compétence

L'AFFMF et le CéRéMAI

Une des 6 missions prioritaires des centres de référence défini par le plan national maladie rare :

être les interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

Comment le CéRéMAI remplit-il ce rôle vis-à-vis de l'AFFMF ?



L'AFFMF et le CéRéMAI

En étant membre du conseil scientifique :

- Rôle consultatif sur les orientations de l'association
- Rôle actif dans les réunions d'informations et les ateliers de travail

En produisant ensemble des projets pour améliorer la qualité de vie comme

- le programme d'éducation thérapeutique, exemple avec la réalisation en cours d'un serious game
- le RESRIP où l'AFFMF est membre fondateur à la demande du CéRéMAI
- La mise en place d'un réseau de ville pour les autres spécialités avec une formation spécifique sur les MAI
- Les rencontres internationales : le groupe de Canaan

Conséquence de ce partenariat entre le CéRéMAI et l'AFFMF pour les malades

- Une qualité de vie objectivement améliorée : par exemple moins de jeunes filles en crise constante, des sous-dosages corrigés, une maladie moins tabou
- Un meilleur accompagnement des adultes grâce aux consultations de passage entre les 2 centres de référence
- Un meilleur « tri » des malades envoyés par l'association et par conséquent des délais de rv bons pour des centres d'excellence.

Résultat :

- Des familles, des malades mieux informés donc plus acteurs face à leur maladie et donc moins en crise
- Des délais de diagnostic plus courts ? Mais comment mesurer objectivement l'impact sur les délais de diagnostic ?

Présentation de quelques outils réalisés en commun

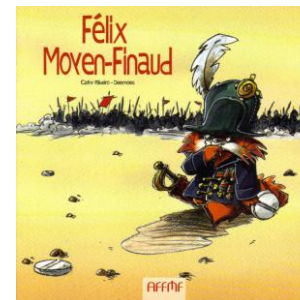
- Les collections

- La collection Espoir : livres de référence sur la maladie de la FMF et de la FRH.



- Les collections

- Pour les enfants



- vivre au quotidien



En synthèse, l'AFFMF

- 530 adhérents répartis dans 290 familles
- 1900 donateurs
- Un budget de 86.000 euros hors dons en nature
- La mise en œuvre d'un réseau international des associations
- Agréée depuis 2011 pour représenter les usagers dans les instances publiques

A votre disposition et celle de vos patients

