



Synthèse de l'étude sur les maladies rares "Attentes et besoins des malades et des familles"

Etude réalisée par le CREAI Languedoc-Roussillon en juillet 2009,
à la demande de l'antenne Languedoc-Roussillon de l'Alliance Maladies Rares



Avec le soutien de :



et



et la participation de :



et



L'étude sur les maladies rares "Attentes et besoins des malades et des familles" constitue à ce jour la plus vaste enquête régionale jamais réalisée sur les maladies rares. Elle a été commandée par l'Alliance Maladies Rares dans le but de faire un état des lieux des attentes et besoins des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles dans la région Languedoc-Roussillon mais ses résultats peuvent être transposables à l'ensemble du territoire français. Cette étude a été menée auprès de 444 familles et a nécessité deux ans de travail. Voici une synthèse de ses résultats.

L'étude dans son intégralité est disponible en téléchargement sur le site internet de l'Alliance Maladies Rares : www.alliance-maladies-rares.org

TABLE DES MATIERES

I.	PRESENTATION.....	4
II.	LE PARCOURS DE SANTE.....	6
A.	Des premiers symptômes au diagnostic.....	6
1.	L'errance diagnostique.....	6
2.	Les difficultés à établir un diagnostic.....	9
B.	Le suivi médical.....	11
1.	Annnonce du diagnostic et suivi médical.....	11
2.	Le manque de coordination des professionnels de santé.....	13
C.	L'accompagnement des malades.....	16
1.	Le besoin de prise en charge psychologique.....	16
2.	La nécessité d'avoir des informations complètes.....	19
III.	LE PARCOURS DE VIE.....	21
A.	L'accès aux aides techniques, humaines et financières.....	21
1.	Les difficultés d'obtention des différentes aides.....	21
2.	L'insuffisante compensation de la maladie et de ses conséquences.....	23
B.	L'insertion du malade dans la société.....	26
1.	L'intégration scolaire.....	26
2.	L'insertion professionnelle.....	28
C.	Le poids de la maladie sur la qualité de vie.....	30
1.	Les répercussions de la maladie sur le quotidien des malades.....	30
2.	Les répercussions de la maladie sur l'entourage.....	32
IV.	LES PRINCIPAUX CONSTATS DU CREAI-LR.....	34
V.	LES PRINCIPALES RECOMMANDATIONS.....	36
	DU CREAI-LR.....	36
VI.	ANNEXE : LISTE DES 166 MALADIES DONT SOUFFRENT LES PERSONNES AYANT REPONDU AU QUESTIONNAIRE.....	38

I. PRESENTATION

Les maladies rares

Une maladie est dite rare quand elle atteint au plus une personne sur 2000, soit en France un maximum de 30 000 personnes pour une maladie donnée. On dénombre environ **7 000 maladies rares** qui touchent plus de 3 millions de personnes en France, soit **1 personne sur 20**. Les maladies rares sont graves, chroniques, évolutives, invalidantes, parfois mortelles.

Vivre avec une maladie rare

La rareté, l'hétérogénéité, l'étrangeté de ces maladies confrontent tous les malades au même constat : vivre avec une maladie rare c'est se trouver « en dehors des cases » médicales, scientifiques, sociales et administratives. **Vivre avec une maladie rare c'est affronter, jour après jour, défis et difficultés dans tous les domaines de la vie.** Vivre avec une maladie rare c'est devoir faire face à un parcours balisé : le parcours du combattant.

L'Alliance Maladies Rares

C'est pour que ce parcours soit le moins chaotique possible pour les malades et leurs familles que l'Alliance Maladies Rares œuvre jour après jour. Forte de **200 associations**, représentant plus de 2000 maladies et 2 millions de malades, l'Alliance s'est donnée comme **missions essentielles de faire connaître et reconnaître les maladies rares, d'améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes malades et de promouvoir l'espoir de guérison par la recherche.**

En 2005, l'Alliance crée ses premières antennes régionales qui permettent de multiplier les actions de proximité, de rompre l'isolement des malades et des familles et de sensibiliser les acteurs locaux de la santé. Avec elles, elle poursuit le combat pour la connaissance et la reconnaissance des maladies rares et la défense des droits des malades.

Le CREAI LR

Les CREAI, Centres d'Etude Régionaux sur les Inadaptations, ont été créés par arrêté ministériel en 1964. Leurs missions sont aujourd'hui définies par une note de service interministérielle : "Les CREAI ont pour mission principale d'être des lieux de repérage et d'analyse des besoins et d'étude des réponses à y apporter, (...) de **fournir des analyses et des avis techniques aux décideurs** (...). Ils ont, à cet égard, un rôle important à jouer comme outil technique au service des responsables de l'élaboration et de la mise en œuvre de la politique **en faveur des personnes handicapées et inadaptées à l'échelon régional**".

Le CREAI Languedoc Roussillon avait déjà été mandaté précédemment à cette étude par la DRASS pour rendre une analyse sur les handicaps rares.

La genèse de l'étude

L'antenne de l'Alliance en **Languedoc Roussillon**, où plus de **80 000 familles sont concernées** par les maladies rares, a été la première antenne de l'association à organiser un **Forum**

régional, à Montpellier le 29 septembre 2005, avec le soutien du Conseil Régional. Quelque 160 personnes, pour la plupart des malades ou des parents de malades, mais aussi des professionnels de santé et des administratifs, y ont participé. A la suite de ce Forum des personnes concernées et motivées se sont retrouvées et ont mené une réflexion sur les parcours de vie des malades et des familles dans la région Languedoc-Roussillon. Elles ont conclu à la nécessité de réaliser une étude afin de mieux cerner leurs difficultés mais aussi leurs besoins et leurs attentes. Cette étude a été confiée au CREA LR.

Panel et méthodologie de l'étude

444 personnes touchées par au moins¹ **166 pathologies** différentes ont répondu au questionnaire de l'étude. Parmi elles, il y avait **241 femmes** pour **203 hommes** et **195 enfants**² pour **249 adultes**.

Le questionnaire a consisté en **132 questions ouvertes et fermées** visant à recueillir des données objectives (ex : temps nécessaire pour poser un diagnostic) et subjective (ex : ressenti quant à l'incidence de la maladie sur la vie familiale) ainsi que de **nombreux témoignages** qui ont fait l'objet d'une analyse sémantique.

¹ 71 personnes ayant répondu sont encore en attente de diagnostic

² Les parents ont répondu à la place ou avec leurs enfants au questionnaire

II. LE PARCOURS DE SANTE

S'intéresser au parcours de santé d'un malade revient à étudier sa trajectoire dans le système de soins en observant comment, après l'apparition de ses premiers symptômes, ce malade est diagnostiqué, suivi médicalement et accompagné par les professionnels de santé.

A. Des premiers symptômes au diagnostic

1. L'errance diagnostique

Les maladies rares sont si peu fréquentes qu'il est souvent difficile de poser un diagnostic dès l'apparition des premiers symptômes. Ainsi, si pour un quart des malades³, les premiers signes de la maladie sont apparus dès la naissance, seule une personne sur six a pu être diagnostiquée à ce stade⁴. **Pour 66 % des personnes ayant répondu au questionnaire, le temps pour poser un diagnostic a été supérieur à 1 an. 70 personnes étaient encore en attente de diagnostic** au moment de l'enquête.

Dans la plupart des cas, le diagnostic a été posé par un spécialiste exerçant en hôpital, en clinique ou dans un centre spécialisé de la maladie⁵. **Les médecins de premier recours ont, selon l'enquête, beaucoup de mal à identifier les maladies rares**, ce qui souligne l'importance des centres de référence.

Les malades en errance de diagnostic se retrouvent souvent dans une situation d'attente qui génère beaucoup d'angoisse pour eux et leur entourage et qui retarde la mise en œuvre d'un protocole de soins, ce qui peut avoir de graves conséquences sur leur santé. Beaucoup vivent donc très mal cette attente et près de 60% des personnes interrogées ont eu le sentiment que leur diagnostic n'a pas été assez précoce⁶.

³ Tableau 1

⁴ Tableau 2

⁵ Tableau 3

⁶ Tableau 4

Témoignages et tableaux :

"En tant que parents, nous suspicions une anomalie avec le retard et le décalage que présentait notre fille par rapport aux enfants de son âge. Son pédiatre estimait à chaque consultation qu'il s'agissait d'un simple décalage."

"La non prise en compte de la maladie génétique par l'équipe chirurgicale a entraîné des effets secondaires très importants et irréversibles après l'intervention."

Tableau 1 : Apparition des 1ers symptômes dès la naissance pour 25% des malades						
Age au moment des premiers signes	Enfants		Adultes		Effectif total	
Naissance	83	42.6%	28	11.2%	111	25.0%
Entre 1 et 6 mois	30	15.4%	10	4.0%	40	9.0%
Entre 7 et 12 mois	35	17.9%	5	2.0%	40	9.0%
Entre 13 mois et 2 ans	16	8.2%	6	2.4%	22	5.0%
3 – 4 ans	12	6.2%	3	1.2%	15	3.4%
5 – 6 ans	3	1.5%	8	3.2%	11	2.5%
7 – 8 ans	2	1.0%	5	2.0%	7	1.6%
9 – 10 ans	2	1.0%	8	3.2%	10	2.3%
11- 15 ans	3	1.5%	26	10.4%	29	6.5%
16- 20 ans	0	0	21	8.4%	21	4.7%
21 -25 ans	0	0	10	4.0%	10	2.3%
26- 30 ans	0	0	20	8.0%	20	4.5%
31 -35 ans	0	0	16	6.4%	16	3.6%
36 – 40 ans	0	0	28	11.2%	28	6.3%
41 – 45 ans	0	0	12	4.8%	12	2.7%
46- 50 ans	0	0	12	4.8%	12	2.7%
51 -55 ans	0	0	6	2.4%	6	1.4%
56 -60 ans	0	0	5	2.0%	5	1.1%
61 – 65 ans	0	0	7	2.8%	7	1.6%
66 -70 ans	0	0	4	1.6%	4	0.9%
<i>Non réponse</i>	6	3.1%	9	3.6%	15	3.4%
TOTAL	195	100%	249	100%	444	100,0%

Tableau 2 : Temps de diagnostic supérieur à 1 an pour 66% des malades		
Temps mis pour connaître son diagnostic	Nb. cit.	Fréq.
Naissance	63	16.7 %
1 – 6 mois	38	10.1 %
7 -12 mois	67	17.8%
1 – 5 ans	101	26.8%
6 -10 ans	38	10.1%
11 -15 ans	26	6.9%
16 -20 ans	12	3.2%
21 – 25 ans	10	2.6%
26 – 30 ans	6	1.6%
31 -35 ans	6	1.6%
36 – 40 ans	4	1.1%
...

Tableau 3 : Seuls 8,6% des médecins de premier recours ont été en mesure de poser le diagnostic		
Professionnel qui a posé le diagnostic	Nb. cit.	Fréq.
Un spécialiste à l'hôpital ou à la clinique	255	57,4%
Spécialiste d'un centre spécialisé pour votre maladie	64	14,4%
Ophthalmologue	24	5.4%
Médecin généraliste	23	5,2%
Pédiatre	15	3.4%
Famille car maladie héréditaire	8	1.8%
Neuropédiatre	7	1.6%
CAMSP	3	0.7%
Dermatologue	3	0.7%
Rhumatologue	3	0.7%
Dans une brochure médicale	3	0.7%
Moi-même (médecin)	3	0.7%
Chirurgien orthopédique	3	0.7%
...

Tableau 4 : 57,2% des patients estime que son diagnostic n'a pas été assez précoce		
Diagnostic précoce	Nb. cit.	Fréq.
Non	254	57,2%
Oui	177	39,9%
Non réponse	13	2,9%
TOTAL	444	100%

2. Les difficultés à établir un diagnostic

L'errance diagnostique dans le domaine des maladies rares s'explique avant tout **par la rareté de ces pathologies et par le fait qu'il en existe 7000**. Certaines ne touchent qu'une dizaine de personnes en France. Le fait qu'elles soient évolutives peut aussi retarder le diagnostic, car certains symptômes significatifs n'apparaissent que tardivement.

En parallèle, d'autres facteurs relevant davantage de trajectoires personnelles, sont ressortis dans l'étude pour expliquer certains cas d'errance diagnostique.

Plusieurs des participants à l'étude partagent le **sentiment que les médecins ont longtemps banalisé, voir psychiatrisé leurs symptômes**. D'autres pensent que leur diagnostic aurait pu être posé plus tôt si une attention plus grande avait été portée à des signes d'alerte ou à la nature familiale de leur pathologie.

Quelque soit la cause imputable à un cas d'errance de diagnostic, il semble certain, au regard de l'étude, qu'il faille **informer davantage les professionnels de santé**. Non pas pour qu'ils connaissent chacune des maladies rares mais **pour qu'ils adoptent une « pédagogie du doute »** face à un cas inhabituel **et qu'ils aient ainsi recours aux dispositifs d'information** afin d'orienter leur patients vers des confrères susceptible de connaître la maladie. Ces dispositifs d'informations consistent essentiellement en une ligne d'écoute : **Maladies Rares Info Service** et en une base de données sur internet : **Orphanet**. Ces deux services basés sur la Plateforme Maladies Rares à Paris sont en mesure de faire le lien avec les centres de compétences et de références, spécialisées dans le diagnostic, le traitement et la recherche dans les maladies rares.

Témoignages :

"15 années se sont écoulées avant que l'on m'envoie dans un hôpital où l'on fait des recherches pour ce genre de maladie, ce fut un véritable parcours du combattant."

"Tous les spécialistes auxquels j'étais adressée renvoyaient systématiquement un diagnostic de troubles psychologiques."

B. Le suivi médical

1. Annonce du diagnostic et suivi médical

Les malades entretiennent des relations parfois difficiles avec leurs médecins. Les premières tensions apparaissent **dès l'annonce de la maladie** car **dans plus de la moitié des cas, les personnes interrogées estiment que les médecins ne prennent pas le temps de leur donner suffisamment d'informations**⁷. "Avoir des informations claires et précises" sur leur maladie est d'ailleurs l'item le plus fréquemment cité dans l'étude en réponse à la question "Quels sont points qui pourraient selon vous améliorer votre vie quotidienne ?" ⁸. Plusieurs témoignages confirment ces données, une partie des malades exprimant le **besoin de se retrouver face à des médecins plus proactifs**, souhaitant connaître davantage leur maladie et leurs besoins spécifiques.

Il est également ressorti des témoignages que **certains malades déplorent le manque de tact et d'empathie de certains professionnels de santé face à leur détresse** et le fait qu'il ne se sentent pas assez écoutés ni compris. L'étude des témoignages montre toutefois que les personnes suivies par les centres de référence semblent très satisfaites de leur prise en charge. Elles apprécient de se retrouver face à des spécialistes qui connaissent réellement leur pathologie et qui peuvent donc répondre à leurs questions.

⁷ Tableau 5

⁸ Tableau 6

Témoignages et tableaux :

"Quand les médecins savent que j'ai la sarcoïdose, on colle tout dessus, le moindre mal de nuque, la moindre migraine, les chevilles, les entorses, la fatigue. Je souhaiterais être considérée en tant que patiente et pas Mme Sarcoïdose. C'est déprimant ! Les médecins en général ne sont pas assez à l'écoute du corps du malade et ce n'est pas évident de leur dire que vous êtes une personne et pas une maladie !"

"Je demande une seule chose au médecin, quand un patient se plaint, qu'il l'écoute et ne le juge pas."

Tableau 5 : 52,5% des malades pense ne pas avoir eu suffisamment d'informations au moment de l'annonce du diagnostic						
Informations suffisantes au moment de l'annonce de la maladie :	Enfants		Adultes		Echantillon total	
Non	94	48.2%	139	55.8%	233	52.5%
Oui	89	45.6%	100	40.2%	189	42.6%
<i>Non réponse</i>	12	6.2%	10	4.0%	22	5.0%
TOTAL	195	100%	249	100%	444	100,0%

Tableau 6 : Plus d'information et de formation des médecins généralistes contribueraient à améliorer dans la vie quotidienne des malades		
Points qui pourraient améliorer la vie quotidienne	Nb. cit.	Fréq.
L'obtention d'informations claires et précises sur la maladie	274	61,7%
La formation des médecins généralistes aux besoins spécifiques des malades	261	58,8%
Le diagnostic précoce de la maladie rare	250	56,3%
L'information aux malades sur leurs droits et l'exercice de leurs droits	215	48,4%
Des informations sur l'accès aux droits	160	36,0%
Des informations sur l'accès aux services sociaux	159	35,8%
Des informations sur l'accès à la scolarité	128	28,8%
Des informations sur l'accès aux loisirs, à la culture	113	25,5%
...

2. Le manque de coordination des professionnels de santé

Les maladies rares nécessitent souvent une prise en charge pluridisciplinaire. Cela implique que les malades soient suivis régulièrement par plusieurs spécialistes : des neurologues, des généticiens, des ORL, des ophtalmologues, des cardiologues, des dermatologues⁹ etc.

Plus d'un tiers des personnes interrogées ont le sentiment que leur parcours de soins n'a pas été coordonné de manière satisfaisante¹⁰. Elles estiment que les professionnels de santé ne communiquent pas suffisamment entre eux et ne mettent pas en relation leurs résultats, ce qui rend difficile le suivi global de la personne. L'intérêt des réseaux de soins ressort clairement de l'analyse de ces résultats.

Dans leur vie de malade, les personnes atteintes de maladies rares sont aussi confrontées au problème de la pérennité de leur relation avec les professionnels de santé et les paramédicaux. En effet, **il arrive que les malades se confrontent au fil des années à des refus de soins.**

Près d'un tiers des personnes interrogées affirment ainsi avoir du mal à trouver un médecin généraliste¹¹. Cette problématique s'explique par le fait que les maladies rares peuvent être très lourdes et complexes, ce qui « décourage » ou « effraye » certains médecins. Les généralistes sont de plus selon les patients trop peu formés à leurs besoins spécifiques.

Les malades ont aussi, selon l'étude, des **difficultés à trouver des infirmiers et des kinésithérapeutes** pour effectuer des soins réguliers, parfois quotidiens et souvent complexes. Ce refus de soin s'explique par le temps passé à réaliser ces actes dont la durée ou la complexité ne sont pas pris en compte dans la tarification.

⁹ Tableau 7

¹⁰ Tableau 8

¹¹ Tableau 9

Témoignages et tableaux:

"Au début de ma maladie, chaque spécialiste, et ils sont nombreux, compte tenu des organes touchés gardait les résultats et il n'y avait pas de centralisation. Aujourd'hui je me bats pour que chaque résultat soit transmis à ma généraliste pour qu'elle centralise tout."

"Un orthopédiste et un neurologue ne travaillent pas ensemble, ils ne s'entendent peut-être pas ? Pourquoi cela ? Résultats retardés et tout cela c'est le malade qui en subit les conséquences."

Tableau 7 : Des consultations médicales différentes		
Consultations réalisées au cours des deux dernières années	Nb. cit.	Fréq.
Ophtalmologie	249	56,1%
Génétique	225	50,7%
Neurologie	147	33,1%
ORL / audiologie	138	31,1%
Cardiologie	130	29,3%
Pédiatrie	119	26,8%
Psychologie	95	21,4%
Orthopédie	91	20,5%
Dermatologie	84	18,9%
Services d'urgence	74	16,7%
Gastroentérologie	67	15,1%
Gynécologie / obstétrique	62	14,0%
Nutrition / diététique	59	13,3%
Pneumologie	59	13,3%
Rhumatologie	54	12,2%
Endocrinologie	50	11,3%
Psychiatrie	46	10,4%
Médecine génito-urinaire	43	9,7%
Hématologie	43	9,7%
Médecine interne	38	8,6%
Podologie	36	8,1%
Stomatologie	33	7,4%
Médecine de réadaptation	30	6,8%
Néphrologie	27	6,1%
Consultation antidouleur	24	5,4%
Médecine foie et pancréas	21	4,7%
Cancérologie	14	3,2%
TOTAL OBS.	444	*

Tableau 8 : 36,3% des malades pensent que leur parcours de soins n'est pas assez coordonné		
Parcours de soins coordonné de manière satisfaisante	Nb. cit.	Fréq.
OUI	243	54.7%
NON	161	36.3%
<i>Non réponses</i>	<i>40</i>	<i>9.0%</i>
TOTAL OBS.	444	100 %

Tableau 9 : Dans plus un quart des cas, les malades ont du mal à trouver un médecin généraliste et/ou un kinésithérapeute						
Professionnels soignants difficiles à trouver	Enfants		Adultes		Echantillon total	
Médecins généralistes	30	31.9%	47	35.9%	77	34.2%
Kinésithérapeutes	27	28.7%	32	24.4%	59	26.2%
Infirmiers (ères)	15	16.0%	17	13.0%	32	14.2%
Ergothérapeutes	15	16.0%	8	6.1%	23	10.2%
Pharmaciens	10	10.6%	8	6.1%	18	8.0%
Orthophonistes	11	11.7%	1	0.8%	12	5.3%
Spécialistes maladie rare	4	4.3%	5	3.8%	9	4.0%
Ophtalmologistes	3	3.2%	6	4.6%	9	4.0%
Neurologues	2	2.1%	6	4.6%	8	3.6%
Rhumatologues	0	0	8	6.1%	8	3.6%
Psychomotriciens	5	5.3%	2	1.5%	7	3.6%
...

C. L'accompagnement des malades

1. Le besoin de prise en charge psychologique

Près de la moitié des malades a, a eu ou aura besoin d'un soutien psychologique¹². Ce besoin d'aide pour faire face à la maladie est ressenti dès son annonce puis plus tard, tout au long de la vie¹³.

Les auteurs de l'étude ont utilisé une échelle perceptuelle pour faire ressortir des lignes de forces concernant le ressenti des malades et de leurs familles. Il est ressorti de cette analyse que les personnes interrogées **se sentent très isolées** et qu'elles développent de réelles difficultés à entrer en contact avec les autres. Beaucoup acceptent aussi très mal l'idée de se sentir comme "une charge" pour leur entourage.

L'utilisation de l'échelle perceptuelle a également montré que la maladie influe sur les réactions émotionnelles ²des personnes malades en les maintenant dans un climat de **tension et de nervosité**. Ils peuvent avoir tendance à se mettre en colère facilement et à ne faire face que difficilement aux événements.

Dans la plupart des cas, **le besoin de soutien psychologique ressenti par les malades s'étend à leur entourage¹⁴, particulièrement aux mères¹⁵**. En effet, la gravité des maladies rares nécessite un accompagnement quotidien, lequel, faute d'auxiliaire de vie est généralement assumé par un membre de la famille¹⁶. Ce dévouement peut être lourd à porter, étant donné les liens d'affection unissant l'aidant familial à la personne malade et parce que **la maladie ne permet pas de réel répit**.

¹² Tableau 10

¹³ Tableau 11

¹⁴ Tableau 12

¹⁵ Tableau 13

¹⁶ Tableau 14

Témoignages et tableaux :

"On ne pense pas assez aux effets psychologiques à long terme sur la famille. La souffrance est omniprésente même lorsque le handicap ne se voit pas."

Un accompagnement psychologique immédiat. J'ai géré la nouvelle avec beaucoup de maladroites, un manque total d'écoute des proches, je me suis sentie abandonnée."

Tableau 10 : 50,9% des personnes malades interrogées ont besoin de soutien psychologique		
Soutien psychologique du malade nécessaire	Nb. cit.	Fréq.
Oui	226	50.9%
Non	209	47.1%
Non réponses	9	2.0%
TOTAL OBS.	444	100%

Tableau 11 : Le besoin de soutien psychologique se ressent à tous les stades de la maladie		
Moment où l'aide psychologique est nécessaire	Nb. cit.	Fréq.
Actuellement	139	61.5%
Au moment de l'annonce de votre maladie	138	61.1%
TOTAL OBS.	226*	**

Tableau 12 : Dans 47,3% des cas, l'entourage du malade a aussi besoin d'un soutien psychologique		
Soutien psychologique de l'entourage nécessaire	Nb. cit.	Fréq.
Oui	210	47.3%
Non	207	46.6%
Non réponse	27	6.1%
TOTAL OBS.	444	100%

Tableau 13 : La mère est la personne de la famille qui aurait le plus besoin d'être aidé psychologiquement		
Membre de la famille pour qui un soutien psychologique est nécessaire	Nb. cit.	Fréq.
Mère	127	60.5%
Père	91	43.3%
Fratrie	67	31.9%
Conjoint(e) / compagne (on)	41	19.5%
Enfants	29	13.8%
Autre non précisé	13	6.2%
TOTAL OBS.	210*	**

Tableau 14 : Dans 57,2% des cas, c'est un membre de la famille qui accompagne le malade au quotidien		
Personne qui accompagne le malade au quotidien	Nb. cit.	Fréq.
Un membre de la famille	111	57,2%
Aucun accompagnement social	56	28,9%
Une auxiliaire de vie scolaire	53	27,3%
Une assistante sociale	5	2,6%
Un(e) travailleur(se) familial(e)	4	2,1%
Une auxiliaire de vie	3	1,5%
TOTAL OBS.	194	*

2. La nécessité d'avoir des informations complètes

80% des personnes interrogées trouvent que l'accès à l'information représente une vraie difficulté pour eux¹⁷. Les témoignages montrent qu'elles ont besoin d'avoir plus de données pour faire face à la maladie et à ses conséquences et pour arriver à se projeter dans l'avenir.

Ainsi, les malades et leurs proches aimeraient être davantage informés sur l'évolution probable de leur maladie et sur leurs espoirs de guérison. Pour les pathologies d'origine génétique (80% des maladies rares), les malades ressentent également le besoin de connaître les probabilités de transmission de la maladie à leur descendance.

Certains malades ont l'impression que les médecins pourraient leur donner davantage d'information. Ils aimeraient avoir des informations concernant l'état des recherches, la découverte de nouveaux traitements et des informations dépassant le cadre médical. Ils souhaiteraient par exemple avoir les coordonnées d'associations de patients et plus de repères sur l'étendue de leurs droits.

¹⁷ Tableau « Accès à l'information : difficultés »

Témoignages et tableaux :

"J'aimerais être plus renseignée sur ce syndrome pour connaître son évolution, s'il est transmissible à mes enfants, s'il y a un espoir de guérison, etc. Autant de questions restées sans réponses!"

"Etant donné que c'est une maladie complexe, on nous a expliqué les symptômes présents mais pas ceux à venir ou à prévoir, ils sont restés très vagues."

Accès à l'information difficile	Nb. cit.	Fréq.
Oui	358	80,6%
Non	73	16,4%
Non réponse	13	2,9%
TOTAL OBS	444	100%

III. LE PARCOURS DE VIE

S'intéresser au parcours de vie d'un malade revient à étudier comment, en tenant compte des aides techniques, humaines, financières auxquelles il a accès, cet individu s'insère dans la société et quelle est sa qualité de vie.

A. L'accès aux aides techniques, humaines et financières

1. Les difficultés d'obtention des différentes aides

En France, il existe des systèmes de compensation et des aides visant à permettre aux personnes qui ne sont pas en mesure de s'assumer seule du fait d'une maladie de mener une existence en adéquation avec leurs aspirations. Ce soutien peut revêtir des formes très variées. Il s'agit essentiellement d'aides techniques, humaines et financières. Pour les personnes atteintes de maladies rares, la théorie est parfois très éloignée de la réalité. Avoir accès aux différentes aides s'apparente pour eux à un parcours du combattant, à cause du particularisme de leurs maladies qui "n'entrent pas dans les cases" de l'administration.

Un tiers des adultes déclare ainsi avoir des difficultés pour obtenir des aides¹⁸. La première raison expliquant selon eux ces difficultés est la **complexité des dossiers**, suivie de la **longueur des délais d'instruction**, de l'absence d'information et de la difficulté à entrer en contact avec l'administration¹⁹. **Concernant les enfants, le ressenti est similaire** mais la raison d'insatisfaction principalement évoquée est la longueur des délais d'instruction²⁰ : attendre des mois une décision concernant l'accompagnement à l'école de son enfant est incompatible avec le calendrier scolaire.

Cette situation génère chez les malades un fort sentiment d'impuissance, d'autant que validité des décisions est limitée dans le temps, ce qui nécessite de remplir à nouveau les mêmes dossiers périodiquement alors même que la maladie a plutôt tendance à s'aggraver. Les malades qui se sont exprimés ont aussi évoqué dans leurs témoignages le fait que leurs interlocuteurs ne font pas l'effort les comprendre.

¹⁸ Tableau 16

¹⁹ Tableau 17

²⁰ Tableau 18

Témoignages et tableaux :

" L'intervalle de temps entre l'annonce du diagnostic et la prise en charge des services sociaux est difficilement supportable, car on accuse le coup du diagnostic et avant que les dossiers soient traités, l'attente est intolérable, car on ne sait pas quelle en sera l'issue et on se sent impuissant. "

"La MDPH ne connaît pas les maladies rares. Méconnaissance de cette pathologie qui est une maladie qui ne se voit pas ou presque = méfiance." - "Ma maladie n'est pas dans la liste de la MDPH, elle n'est pas reconnue."

Tableau 16 : 31,7% des adultes malades éprouvent des difficultés pour obtenir des aides		
Difficultés pour l'obtention d'aides chez les adultes	Nb. cit.	Fréq.
Oui	78	31,7%
Non	70	28,5%
Non réponse	98	39,8%
TOTAL OBS.	246	100%

Tableau 17 : La complexité des dossiers et les délais d'instruction trop longs expliquent la difficulté à obtenir des aides		
Raisons expliquant les difficultés d'obtention d'aides chez les adultes	Nb. cit.	Fréq.
Dossier complexe	37	47.4%
Délais d'instruction trop longs	33	42.3%
Absence d'information	33	42.3%
Contacts difficiles	31	39.7%
Autres raisons	26	33.3%
TOTAL OBS.	78*	**

Tableau 18 : 36.6% des familles des enfants malades éprouvent des difficultés pour obtenir des aides		
Difficultés pour l'obtention d'aides chez les enfants	Nb. cit.	Fréq.
Oui	71	36,6%
Non	56	28,9%
Non réponse	67	34,5%
TOTAL OBS.	194	100%

Tableau 19 : Les délais d'instruction trop longs et la complexité des dossiers expliquent la difficulté à obtenir des aides		
Raisons expliquant les difficultés d'obtention d'aides chez les enfants	Nb. cit.	Fréq.
Délai d'instruction trop long	42	59.2%
Dossier complexe	38	53.5%
Absence d'informations	30	42.3%
Contacts difficiles	19	26.8%
TOTAL OBS.	71*	**

2. L'insuffisante compensation de la maladie et de ses conséquences

Si les malades éprouvent des difficultés à obtenir des aides, une fois celles-ci obtenues, il est fréquent qu'elles s'avèrent largement insuffisantes pour répondre à leurs besoins. En effet, **dans plus de la moitié des cas, certains coûts liés à la maladie restent à la charge du malade**²¹. Ces coûts peuvent atteindre des sommes considérables **dans le déclaratif de cette enquête. Ils dépassent ainsi parfois les 1000 euros par mois**²². Les frais non remboursés les plus fréquemment mentionnés sont : les frais de déplacement, les médicaments et produits paramédicaux, les consultations de spécialistes, les semelles orthopédiques, les soins dermatologiques²³ ...

Pour illustrer ce problème de l'insuffisance de la compensation de la maladie, l'exemple de la prise en charge des aides techniques est particulièrement parlant. Certaines, qui sont pourtant indispensables pour le malade ne sont pas du tout remboursées ou le montant de leur remboursement est largement inférieur à leur prix moyen. Les malades ont ainsi par exemple besoin de cannes et de béquilles, de fauteuils manuels, de loupes, d'outils informatiques adaptés ou de sièges de douche²⁴ or tous ces produits ne sont pas pris en charge ou insuffisamment..

Les personnes malades sont aussi très souvent obligées de renoncer à des aménagements particuliers de leur domicile pour des raisons financières alors que leur logement est inadapté. Cette situation concerne un tiers des malades de l'enquête²⁵.

²¹ Tableau 20

²² Tableau 21

²³ Tableau 22

²⁴ Tableau 23

²⁵ Tableau 24

Témoignages et tableaux :

"Rien n'est pris en charge (lunettes, déplacements au CHU, arrêt de travail pour mon épouse qui doit m'emmener). C'est une vraie "Bataille" avec la Sécurité Sociale pour qu'ils prennent en charge à 100%."

"C'est inadmissible, j'ai 240€ d'AAH. Qu'est-ce que je fais avec ça ? Je ne suis jamais partie en vacances avec ma famille. Je mourrais sans être jamais sortie de chez moi et c'est une honte."

Tableau 20 : Dans 50,9% des cas, certains coûts restent à la charge du malade		
coûts de soins qui sont restés à la charge des malades	Nb. cit.	Fréq.
Oui	226	50.9%
Non	177	39.9%
Non réponse	41	9.2%
TOTAL OBS.	444	100 %

Tableau 21 : Les frais restant à la charge du malade dépassent parfois les 1000 euros par mois	
Montant des frais non remboursés restant à la charge de la personne	Nombre
31020 €	1
1501 à 2000	2
1001 à 1500	2
500 à 1000	9
401 à 500	4
301 à 400	11
201 à 300	8
101 à 200	19
51 à 100 euros	31
21- 50 euros	27
1 à 20 €	13
TOTAL OBS	127

Tableau 22 : Les frais non remboursés sont de nature très variés		
Nature des frais non remboursés	Nb cit.	Fréq.
Lunettes	48	21.2%
Trajets / frais de déplacements / VSL	39	17.3%
Médicaments / Produits pharmaceutiques ou paramédicaux	27	11.9%
Couches / culotte pour incontinence	25	11.1%
Consultations de spécialistes /médecins (cardiologue, orthopédiste, ophtalmologue, acupuncture, ergothérapeute, psychomotricien, dermatologue, gastroentérologue, orthoptiste, orthodontiste, rhumatologue)	27	11.9%
Chaussures / semelles orthopédiques	14	6.2%
Dépassements d'honoraires / consultations	14	6.2%
Appareillage spécialisé basse vision (téléagrandisseur, loupe, appareils parlants, etc.)	12	5.3%
Soins dermatologiques	12	5.3%
...

Tableau 23 : Les aides techniques dont ont besoin les adultes malades sont de nature très variés		
Type d'aide technique chez les adultes	Nb. cit.	Fréq.
Canne / béquilles	40	42.1%
Loupe / vidéoloupe	23	24.2%
Fauteuil manuel	20	21.1%
Siège de douche	18	18.9%
Braille / synthèse vocale	17	17.9%
Informatique adaptée	16	16.8%
Appareils parlants	15	15.8%
Lit médicalisé	12	12.6%
Appareil respiratoire / assistance oxygène	10	10.5%
Fauteuil électrique	10	10.5%
Véhicule aménagé	9	9.5%
Appareil auditif	9	9.5%
Déambulateur	8	8.4%
...

Tableau 24 : Le logement est inadapté pour 29,2% des malades		
Logement adapté	Nb. cit.	Fréq.
Oui	126	70.8%
Non	52	29.2%
TOTAL OBS.	178	100%

B. L'insertion du malade dans la société

1. L'intégration scolaire

L'inscription des enfants à l'école est capitale pour leur développement personnel et pour leur intégration dans la société. Selon les termes de la loi du 11 février 2005, l'établissement scolaire ordinaire le plus proche du domicile d'un enfant handicapé doit être son établissement de référence. En pratique, cette exigence est peu respectée. Les enfants handicapés du fait de leur maladie rare ont souvent des parcours scolaires chaotiques.

Les établissements ordinaires manquent d'AVS²⁶ (auxiliaires de vie scolaire) et les établissements adaptés et spécialisés manquent de place. Cela entraîne **d'une année sur l'autre des ruptures de scolarité** et induit chaque année la nécessité pour les parents de se battre pour que leur enfant soit correctement scolarisé. Même lorsque l'enfant est suivi en milieu ordinaire, le manque de formation des AVS ne garantit pas un accompagnement satisfaisant et exempt de risques pour l'enfant. Parfois les AVS ont en charge plusieurs enfants, qui ne peuvent donc être scolarisés à temps plein.

Au moment de l'enquête, un enfant sur cinq n'était pas scolarisé²⁷. Près d'un tiers des enfants scolarisés après la maternelle suivent une scolarisation en milieu adapté (IME ou ITEP) ou sont en classe d'intégration (CLIS et UPI)²⁸.

²⁶ Tableau 25

²⁷ Tableau 25

²⁸ Tableau 26

Témoignages et tableaux :

"En tant que mère de famille, il me semble que les enfants handicapés ne sont pas assez scolarisés (1/2 temps pour ma fille de 7 ans)"

"La scolarisation est encore un sujet tabou où il y a un sérieux manque de moyen et de compréhension. Un enfant qui a la chance d'être accompagné pendant sa scolarité, accepté par les professionnels de l'éducation serait certainement un adulte moins "lourd" à gérer pour la société toute entière!"

Tableau 25 : L'accompagnement lorsqu'il est nécessaire pour des enfants ou adolescents n'est assuré que dans 27% des cas par une AVS		
Accompagnement de vie quotidienne chez les enfants et adolescents	Nb. cit.	Fréq.
Un membre de la famille	111	57,2%
Aucun accompagnement social	56	28,9%
Une auxiliaire de vie scolaire	53	27,3%
Une assistante sociale	5	2,6%
Un(e) travailleur(se) familial(e)	4	2,1%
Une auxiliaire de vie	3	1,5%
TOTAL OBS.	194	*

Tableau 26 : 1 enfant sur 5 n'est pas scolarisé		
Scolarisation	Nb. cit.	Fréq.
Oui	155	79.9%
Non	39	20.1%
TOTAL OBS.	194	100%

Tableau 27 : 27,8% des enfants sont scolarisés dans des établissements spécialisés		
Classe suivie actuellement	Nb. cit.	Fréq.
Maternelle	56	36.1%
Ecole primaire (CE1, CE2, CM1, CM2)	33	21.3%
Scolarité en IMP IMPRO ou ITEP	26	16.8%
Collège (6ème à 3ème)	21	13.5%
CLIS / UPI	17	11.0%
Lycée (seconde - terminale)	2	1.3%
TOTAL OBS.	155	100%

2. L'insertion professionnelle

Les difficultés d'insertion des malades dans la société se poursuivent très souvent après leur enfance, à l'âge adulte. Beaucoup de personnes atteintes de maladies rares souhaitent et peuvent travailler mais ne trouvent pas d'employeur.

Au moment de l'enquête, la grande majorité des adultes interrogés ne travaillait pas ou plus²⁹. Parmi ceux qui travaillaient, très peu avaient un emploi en CDI et/ou en temps plein³⁰. Il est important ici de noter que les adultes ayant répondu à l'enquête font à priori partie des personnes atteintes de maladies rares étant intellectuellement les plus autonomes. En effet, les personnes souffrant de retards mentaux du fait de leur pathologie n'ont pas pu répondre au questionnaire. Cette catégorie de malade est donc écartée des statistiques citées alors même qu'elle est parmi les plus vulnérables dans le domaine de l'insertion professionnelle.

Le refus des entreprises d'employer une personne atteinte de maladies rares peut résulter de raisons variées, tout comme les réticences à accorder un temps plein ou un CDI. Il arrive par exemple aux employeurs d'avoir peur de l'inconnu et de préférer ne pas engager de personne malade et/ou handicapée plutôt que de faire un vrai bilan de ses compétences et aptitudes. La fatigabilité des personnes et leur impossibilité à aller consulter un médecin sans empiéter sur leur temps de travail à cause des horaires de consultation sont d'autres exemples de freins à une bonne insertion cités dans les témoignages.

Cette limitation dans l'accès à l'emploi renforce l'isolement des malades et réduit leurs sources de revenus, ce qui peut occasionner pour eux, ainsi que pour leurs familles de sérieuses difficultés financières voire les pousser dans la précarité.

Dans le domaine des emplois protégés, le constat est le même que celui qui peut être fait pour les établissements scolaires spécialisés : **les places restent insuffisantes.**

²⁹ Tableau 28

³⁰ Tableau 29

Témoignages et tableaux :

"Je suis révolté de ne pas être reconnu comme un être humain et être rejeté dans le monde du travail."

"Par rapport à mon syndrome, j'ai été en mi-temps thérapeutique pendant 6 mois. Au bout de ces 6 mois, j'ai repris à temps plein avec une demande d'aménagement de poste par la médecine du travail, qui a été refusée par mon employeur. Ce dernier a été odieux pendant mon mi-temps."

Tableau 28 : 39,7% des adultes du questionnaire ayant répondu à la question disent ne pas travailler ou plus		
Situation par rapport au travail	Nb. cit.	Fréq.
A travaillé mais ne travaille plus actuellement	74	32.3%
Travaille actuellement	73	31.9%
Souhaite retravailler	22	9.6%
N'a jamais travaillé	17	7.4%
Envisage de travailler	3	1.3%
Non réponse	59	25.8%
TOTAL OBS.	229*	**

Tableau 29 : Peu de malades actifs ont un temps plein et/ou un CDI		
Activité professionnelle actuelle	Nb. cit.	Fréq.
Non réponses	153	66.8%
CDI temps complet	40	17.5%
CDI temps partiel	21	9.2%
Emploi protégé	7	3.1%
CDD temps complet	4	1.7%
CDD temps partiel	3	1.3%
Intérim	1	0.4%
TOTAL OBS.	229	100%

C. Le poids de la maladie sur la qualité de vie

1. Les répercussions de la maladie sur le quotidien des malades

La plupart des maladies rares étant évolutives et chroniques, les malades en subissent les conséquences tout au long de leur vie. **90% des malades estiment que le diagnostic de leur maladie a modifié leur vie quotidienne**³¹. Elles considèrent de façon générale que **tous les domaines de leur vie sont affectés par la maladie** : leur **vie sociale**, leur **vie relationnelle**, leur **vie professionnelle**, leur **vie affective**, les **sports et loisirs**³² etc.

Concernant par exemple la situation matrimoniale des adultes ayant répondu à l'enquête, le taux de personnes mariées est inférieur à la moyenne française³³ (43% contre 47,8%) tandis que le taux de personnes divorcées ou séparées est lui élevé par rapport à cette moyenne (15,3% contre 7,9%). Concernant le choix du lieu de vie, une personne sur six a dû déménager à cause de sa maladie³⁴. Cela s'explique par le fait que les personnes souhaitent se rapprocher des lieux de prise en charge de leur pathologie ou que leur logement est devenu inadapté avec le développement de leurs incapacités mais aussi parfois car le climat influe sur leur santé.

L'étude de la qualité de vie par les auteurs de l'étude au moyen d'une échelle perceptuelle a permis de mettre en lumière d'autres données quant au ressenti des malades. Les personnes malades ayant répondu au questionnaire ont entre autres souvent la sensation de se fatiguer vite et vont jusqu'à éprouver des difficultés à rester debout. Les malades ressentent aussi fréquemment des douleurs chroniques, quand elles changent de position ou même de façon permanente. Emotionnellement, elles ont le sentiment d'être nerveuses, tendues, elles ont l'impression de se mettre en colère facilement et elles vivent mal leur solitude et leur dépendance.

A l'image des statistiques relatives à l'insertion professionnelles, il ne faut pas perdre de vue que les malades ayant le plus du mal à surmonter les conséquences de leurs maladies n'ont pas forcément eu la force de répondre au questionnaire.

³¹ Tableau 30

³² Tableau 31

³³ Tableau 32

³⁴ Tableau 33

Témoignages et tableaux :

"Les souffrances que je ressens ne se perçoivent pas et mon entourage ne se doute de rien. En réalité, je souffre beaucoup au moment le plus haut de ces phases ascendantes de la maladie."

"Maladie invalidante difficile à gérer au jour le jour et avec les exigences d'une vie professionnelle."

Tableau 30 : 88,3% des malades ont vu leur vie quotidienne modifiée suite à leur maladie		
Le diagnostic de maladie rare a-t-il modifié votre vie quotidienne ?	Nb. cit.	Fréq.
OUI	392	88.3 %
NON	47	10.6 %
Non réponses	5	1.1 %
TOTAL OBS.	444	100 %

Tableau 31 : Tous les domaines de la vie quotidienne sont affectés par la maladie		
Domaines de la vie de la personne affectés par la maladie	Nb. cit.	Fréq.
Sports et loisirs	255	65.1%
Vie sociale	226	57.8%
Vie relationnelle	196	50.0%
Vie professionnelle	195	49.7%
Vie affective	167	42.6%
TOTAL OBS.	392*	**

Tableau 32 : La majorité des adultes malade est mariée ou l'a été		
Statut matrimonial des adultes	Nb. cit.	Fréq.
Marié(e)	107	43.0%
Célibataire	79	31.7%
Divorcé(e) / séparé(e)	38	15.3%
Concubin(e)	14	5.6%
Veuf (ve)	9	3.6%
PACS	2	0.8%
TOTAL OBS.	249*	100.0%

Tableau 33 : 1 personne sur 6 a dû déménager à cause de la maladie						
Déménagement à cause de la maladie	Echantillon total	%	Mineurs	%	Adultes	%
Non	366	82.4%	167	86.1%	198	79.5%
Oui	69	15.5%	24	12.4%	45	18.1%
Non réponse	9	2.0%	3	1.5%	6	2.4%
TOTAL	444	100%	195	100%	249	100%

2. Les répercussions de la maladie sur l'entourage

La gravité des maladies rares et le fait qu'elles soient pour la plupart invalidantes et chroniques ont des répercussions immédiates sur la vie quotidienne de l'entourage des personnes malades. **Dans près de 70% des cas les personnes ayant répondu au questionnaire ont déclaré que la vie de leur entourage a été modifiée par l'annonce du diagnostic de la maladie rare³⁵. Comme pour les malades eux-mêmes, l'impact de la maladie rejaillit sur tous les domaines de leur vie³⁶.**

Cela résulte notamment du fait que les personnes malades ont besoin de beaucoup de soutien et d'accompagnement. Ainsi, **lorsque des enfants nécessitent une assistance constante, c'est dans plus de la moitié des cas un membre de la famille qui assume ce rôle³⁷**. De nombreuses mères de familles sont contraintes de renoncer à une activité professionnelle pour s'occuper exclusivement de leur enfant et cela sans aucune compensation financière. Certaines ont du aller jusqu'à se professionnaliser en soins infirmiers pour s'occuper de leur enfant.

Cette situation se prolonge souvent, voir empire, lorsque l'enfant devient adulte. L'accompagnement médico-social des adultes par des professionnels est en effet difficile à obtenir.

Sans soutien psychologique, humain ni financier, les familles des personnes atteintes de maladies rares ont parfois beaucoup de mal à gérer tout ce qu'implique la maladie de leur proche pour eux, si bien qu'ils finissent par subir moralement les mêmes effets que le malade : solitude, fatigue et découragement.

³⁵ Tableau 34

³⁶ Tableau 35

³⁷ Tableau 36

Témoignages et tableaux :

"Nous étions seuls avec notre petite fille différente et avec notre grosse peine. 10 ans après, je me souviens encore de l'angoisse et de la solitude ressentie à ce moment-là. Il a fallu nous débrouiller et que notre famille surmonte cette épreuve."

"Le temps passé pour les accompagnements aux différentes thérapies, les réunions diverses avec les professionnels, les rendez-vous multiples, il faut donner beaucoup de temps, être très disponible pour donner aussi à domicile de la continuité aux interventions L'accompagnement d'un des parents est primordial. Un travail à temps plein est difficilement concevable ou alors au détriment de l'enfant. Cela entraîne une perte de salaire que je ne veux pas estimer."

Tableau 34 : Dans 67,6% des cas, l'entourage du malade voit sa vie modifiée suite à l'apparition de la maladie		
Le diagnostic de maladie rare a-t-il modifié la vie de votre entourage ?	Nb. cit.	Fréq.
Oui	300	67.6 %
Non	135	30.4 %
Non réponses	9	2.0 %
TOTAL OBS.	444	100 %

Tableau 35 : Tous les domaines de la vie quotidienne de l'entourage sont affectés par la maladie		
Domaines de la vie de l'entourage affectés par la maladie	Nb. cit.	Fréq.
Vie sociale	168	56.0%
Vie relationnelle	163	54.3%
Vie affective	160	53.3%
Sports et loisirs	148	49.3%
Vie professionnelle	138	46.0%
TOTAL OBS.	300*	**

Tableau 36 : Dans 57,2% des cas le malade doit être accompagné quotidiennement par un membre de sa famille		
Accompagnement dans la vie quotidienne	Nb. cit.	Fréq.
Un membre de la famille	111	57,2%
Aucun accompagnement social	56	28,9%
Une auxiliaire de vie scolaire	53	27,3%
Une assistante sociale	5	2,6%
Un(e) travailleur(se) familial(e)	4	2,1%
Une auxiliaire de vie	3	1,5%
TOTAL OBS.	194	*

IV. Les principaux constats du CREAI-LR

1. Les maladies rares sont très mal connues des acteurs sanitaires, médicosociaux, éducatifs et administratifs.
2. Les acteurs sanitaires de première ligne sont très peu ou mal préparés à la compréhension des maladies rares.
3. L'expertise du malade sur sa maladie a du mal à se faire entendre des professionnels.
4. La maladie rare est parfois confondue à tort avec des problèmes psychologiques.
5. La plupart des malades présente des douleurs physiques, des souffrances morales et une mauvaise qualité de vie.
6. La maladie rare génère la plupart du temps une situation de handicap.
7. Certains coûts de soins restent encore à la charge des patients et de leurs familles.
8. Le recours aux urgences peut constituer un moment problématique par la méconnaissance de la maladie rare.
9. La coordination des soins est souvent défailante et occasionne des souffrances inutiles aux patients et parfois une perte de chance.
10. La maladie rare impacte sur l'ensemble des domaines de vie de la personne et de son entourage.
11. Les malades sont très isolés et ont souvent besoin d'une aide psychologique.
12. L'entourage a également besoin d'une aide psychologique.
13. Les informations restent peu accessibles malgré l'existence d'ORPHANET et du réseau associatif car ils ne sont pas connus.
14. Les associations sont un relais capital dans le partage d'informations entre malades et acteurs professionnels (sanitaires, éducatifs, sociaux et médicosociaux, administratifs).
15. L'ensemble des professionnels de santé, d'accompagnement social, médicosocial et administratifs ont besoin de formation et d'information (formations initiale et continue).
16. Le besoin d'accompagnement à tous les temps de la maladie et au tout au long de la vie est primordial : il doit s'envisager sur le long terme.

17. Les acteurs sociaux et médicosociaux sont mal préparés à accompagner les enfants, adolescents et adultes atteints d'une maladie rare dans leurs établissements et services.
18. Les MDPH (Maisons Départementales des Personnes Handicapées) sont insuffisamment informées sur les maladies rares et sur les handicaps qu'elles génèrent.
19. Les centres de référence représentent un recours reconnu par les patients et un interlocuteur privilégié.

V. Les principales recommandations du CREAI-LR

1. Sensibiliser, informer et former les acteurs en santé sur les problématiques de maladies rares.
2. Sensibiliser, informer et former les acteurs sociaux et médicosociaux sur les problématiques de maladies rares.
3. Sensibiliser les MDPH (Maisons Départementales des Personnes Handicapées) à la problématique maladie rare en s'appuyant sur l'expertise acquise et le savoir-faire des associations.
4. Sensibiliser les acteurs de l'Education nationale : les médecins de santé scolaire, les enseignants...
5. Mettre en place des formations *ad hoc* pour les médecins et les paramédicaux au travers des sociétés savantes, des syndicats professionnels et de la formation continue.
6. Mobiliser les urgentistes à l'accueil personnalisé aux urgences : au travers des sociétés savantes et de la formation continue ou en l'intégrant dans la démarche qualité et les accréditations.
7. Soutenir la création de réseaux de prise en charge sanitaires, médicosociaux et sociaux coordonnés pour les maladies rares.
8. Revoir la nomenclature des actes et traitements remboursés.
9. Créer un centre de ressources régional, généraliste sur l'ensemble des maladies rares mais spécialiste sur l'approche des cas complexes ayant pour mission la mise en réseau, l'animation, l'information et la formation des acteurs, l'information et l'aide aux patients et à leurs familles. Ce centre de ressource régional pourrait créer, en tant que de besoins, des antennes délocalisées. Il agirait selon le principe de la subsidiarité par rapport aux acteurs existants.
10. Veiller à la coordination et à la continuité du parcours global de la personne en instaurant autant que faire se peut des gestionnaires de cas complexes.
11. Proposer un accompagnement psychologique systématique et adapté aux maladies rares lors de l'annonce du diagnostic, puis au long cours.
12. Avoir une approche globale de la personne incluant, si celui-ci le souhaite, l'entourage.

13. Développer des nouveaux métiers de l'accompagnement : gestionnaires de cas complexes, ingénierie de réseaux. Agir auprès des organismes de formations et notamment auprès du Conseil Régional en charge de la formation professionnelle.
14. Mettre en place un référent administratif et/ou médical « maladies rares » dans les ARS (Agences régionales de santé) avec un rôle d'observation, de médiation, d'impulsion des réseaux et de suivi des politiques, interlocuteur privilégié des associations régionales et nationales et des coordonnateurs des centres de référence et de compétences.
15. Améliorer la dimension médicosociale des centres de référence et de compétence en veillant à l'embauche effective de professionnels de l'accompagnement social et psychologique.
16. Conforter les moyens humains des centres de référence pour les aider à répondre à l'ensemble des missions qui leur sont assignées, notamment dédier des moyens à la capacité d'observation en continu des files actives et au recueil d'informations de santé publique.
17. Mailler le territoire régional en centres de compétence dans un vaste éventail de pathologies.

VI. Annexe : liste des 166 maladies dont souffrent les personnes ayant répondu au questionnaire

INTITULE DECLARE DE LA MALADIE RARE	Nb. cit.
<i>Diagnostic en attente</i>	71
Rétinite pigmentaire	33
Syndrome chromosome X fragile - autismes	24
Sclérodermies	20
Narcolepsie	11
Syndrome de Rett	9
Maladie de Rendu-Osler-Weber	8
Neurofibromatose (NF1) = maladie de Recklinghausen	8
Syndrome de Gougerot-Sjögren	7
Ataxie spino-cérébelleuse (sans autres précisions)	7
CREST syndrome	6
Myotonie de Steinert	6
Syndrome d'Ehlers-Danlos	6
Maladie d'Huntington	6
Dystrophie des cônes	5
Mucoviscidose	5
Syndrome de Beckwith-Wiedemann	5
Syndrome de Usher	5
Syndrome de William-Beuren	5
Maladie de Strümpell-Lorrain	5
Ataxie spinocérébelleuse autosomique dominante ou Maladie de Machado-Joseph (SCA3)	4
Maladie de Charcot-Marie Tooth	4
Myopathie de Duchenne de Boulogne	4
Syndrome de Pierre Robin	4
Sclérose tubéreuse de Bourneville	4
Syndrome C.H.A.R.G.E.	4
Syndrome de DiGeorge ou Microdélétion 22q11	4
Craniosténose	3
Dystrophie musculaire de Duchenne	3
Incontinentia pigmenti	3
Maladie de Stargardt	3

Myasthénie	3
Syndrome de Bardet-Biedl	3
Syndrome de Prader-Willi	3
Acidurie glutarique de type 1	2
Albinisme oculaire	2
Amyotrophie spinale ou réaction au vaccin anti-variolique	2
Cardiomyopathie non obstructive (CMNO)	2
Cutis laxa	2
Choroidéramie	2
Dégénérescence spino-cérébelleuse	2
Hérédo-ataxie cérébelleuse de Pierre Marie	2
Epidermolyse bulleuse	2
Lupus érythémateux disséminé	2
Myopathie des ceintures	2
Pemphigus vulgaire	2
Rétinoblastome familial	2
Syndrome de Franceschetti	2
Syndrome de Maffucci	2
Syndrome de Noonan	2
Syndrome de Sotos	2
Syndrome du Cri du chat	2
Syndrome de West	2
Agammaglobulinémie type Bruton ou liée à l'X + diabète de type 1	1
Alphamannosidose	1
Amaurose congénitale de Leber	1
Anomalie du chromosome X	1
Ataxie de Friedreich	1
Ataxie paroxystique	1
AVC cérébelleux ischémique compliqué	1
Atteinte rétinienne (sans autres indications)	1
Cardiomyopathie hypertrophique ventriculaire gauche	1
Cataracte congénitale	1
CDG syndrome (Congenital Disorders of Glycosylation)	1
Cholestase	1
Cirrhose biliaire primitive CPB	1
Dégénérescence maculaire	1
Dermatopolymyosite	1
Duplication du bras court du chromosome 3	1
Duplication Xq27.3Xq28	1
Dysplasie cranio-métaphysaire	1
Dysplasie fibreuse des os	1
Dysplasie spondylo-épimétaphysaire	1
Dyspraxie visuo-spatiale	1
Dystrophie cornéenne de Reis Buckleur	1
Attente de confirmation de syndrome dysplasique de Kniest	1
Fibromyalgie	1
Glaucome congénital	1
Hémophilie	1
Hernie diaphragmatique et Syndrome Simpson-Golabi-Behmel	1
Homocystinurie par déficit en cystathionine bêta-synthase (CBS)	1

Hyperprolinémie	1
Hypersomnie	1
Hypospade très sévère	1
Incontinentia pigmenti + Maladie de Fabry	1
Maculopathie bilatérale	1
Maladie coeliaque	1
Maladie de Behçet	1
Maladie de Besnier-Boeck-Schaumann	1
Maladie de Best	1
Maladie de Charcot-Marie Tooth	1
Maladie de Fabry	1
Maladie de Kjer	1
Maladie de Toni-Debré-Fanconi	1
Maladie de Willebrand	1
Maladie des brides amniotiques	1
Maladie mitochondriale	1
Maladie mitochondriale pluriviscérale	1
Myopathie mitochondriale	1
Maladie mitochondriale avec atteinte cardiaque + syndrome de MEERF + thyroïdite d'Hashimoto	1
Mutation 1555G de l'ADN mitochondrial	1
Monosomie 18q partielle	1
Monosomie partielle du chromosome 4 et trisomie partielle du chromosome 3	1
Néphronoptise	1
Neurolipidose type II	1
Neuropathie démyélinisante chronique avec gammopathie monoclonale IgM	1
Neuropathie optique héréditaire de Leber	1
Ostéogenèse imparfaite	1
Ostéomalacie	1
Paralysie faciale congénitale	1
Paralysie supranucléaire progressive (PSP)	1
Pemphigus bénin chronique, forme familiale	1
Polymyosite	1
Polypose adénomateuse rectocolique familiale (PAF)	1
Polypose recto-colique familiale + syndrome de Gardner	1
Pseudo occlusion intestinale chronique	1
Pseudoxanthome élastique	1
Syndrome de Bardet-Biedl	1
DMLA + Scoliose congénitale	1
SAPHO (Synovite, Acné, Pustulose, Hyperostose, Ostéite)	1
Polymiosite	1
Syndrome de Meige	1
Sclérose latérale amyotrophique	1
SPG4 avec mutation des gènes	1
Spina Bifida Aperta	1
Spina Bifida lipomyélingocèle	1
Spondylar changes-nasal anomaly-striated-metaphyses	1
Spondylarthrite ankylosante grave	1
Surdité profonde bilatérale de naissance	1
Surdité profonde due à la Mutation 1555G de l'ADN mitochondrial	1

Syndrome 48 XX YY	1
Syndrome d'Alagille	1
Syndrome d'Angelman (microdélétion chromosome 15)	1
Syndrome de Cockayne	1
Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen	1
Syndrome de fibromatose gingivale + retard mental + épilepsie + hypertrichose	1
Syndrome de Gilles de la Tourette	1
Fibromyalgie + Hémochromatose héréditaire	1
Syndrome de Hennekam	1
Syndrome de Jacobsen	1
Syndrome de Kabuki	1
Syndrome de Klinefelter	1
Syndrome de Klippel-Trenaunay	1
Syndrome de Leigh	1
Syndrome de Marfan	1
Syndrome de Moya-Moya	1
Syndrome de Myrhe	1
Syndrome de Phelan-MacDermid ou délétion 22q13	1
Syndrome de Rieger	1
Syndrome de Sanfilippo	1
Syndrome du Schimmelpenning	1
Syndrome de Senior-Loken	1
Syndrome de Silver Russel	1
Syndrome de Sturge Weber	1
Syndrome de Turner	1
Syndrome de Werner	1
Syndrome de Whim	1
Syndrome de Wolf Hirschhorn	1
Syndrome Lorry Wood	1
Syndrome Oto-Palato-Digital	1
Taux de Ferritine très élevé	1
Translocation chromosomique complexe	1
Translocation des chromosomes 11 et 12	1
Tremblement essentiel	1
Triploïdie en mosaïque	1
Trisomie 18 partielle	1
Trisomie rare (chromosome 3q doublé)	1
TOTAL	444



102, rue Didot – 75014 PARIS
Tél. : 01.56.53.53.