

Maladies
→ Rares
Info
Services

L'Observatoire
des maladies rares

01 56 53 81 36

Appel non surtaxé, inclus dans les forfaits

L'OBSERVATOIRE 2015 RESULTATS ET ANALYSES

Le parcours de santé et de vie

*L'Observatoire des maladies rares 2015 bénéficie du mécénat
de Genzyme et de la Fondation Groupama pour la Santé.*

En collaboration avec :



contact@argosante.fr

et

**K
Y
N
O
S** Etudes & Logiciels
3 rue des Montiboeufs
75020 Paris France
tel : 01 40 30 23 23
fax : 01 40 30 24 52
modalisa@kynos.info
www.modalisa.com



www.maladiesraresinfo.org

Maladies Rares Info Services - Plateforme Maladies Rares - 96, rue Didot - 75014 Paris
Association loi 1901 déclarée le 19 octobre 2001 à Paris - N° SIRET : 440 803 724 00028

Remerciements aux personnes malades, aux familles et aux experts

Nous remercions chaleureusement toutes les personnes qui ont répondu à nos enquêtes. Vous avez été nombreux à nous aider à mieux connaître et comprendre le parcours de santé et de vie avec une maladie rare. Nous espérons que les enseignements qui sont issus de votre implication auront un écho et une portée importante pour les maladies rares.

Nous tenons à remercier particulièrement les personnes malades, les parents d'enfants et les professionnels qui ont participé à l'enquête qualitative et nous ont confié pendant de longues heures leurs histoires de vie et leur expérience des maladies rares.

Préface

Donner la parole aux personnes touchées par une maladie rare pour mieux connaître le parcours de santé et de vie : tel est l'objet de l'Observatoire des maladies rares 2015. Son but ? Produire des données objectives sur ce parcours et les mettre à la disposition de tous les acteurs concernés par la lutte contre les maladies rares.

Pour cela, deux enquêtes ont été menées : la première, qualitative, auprès de 11 personnes malades, proches et professionnels ; la seconde, quantitative, auprès de 448 usagers de Maladies Rares Info Services. Les participants à ces enquêtes n'ont pas pour vocation de strictement représenter l'ensemble de la population des personnes concernées par une maladie rare. Pour autant, l'Observatoire 2015 offre des données fiables et précieuses sur les situations auxquelles font face les personnes malades et leurs familles.

L'ensemble des résultats et témoignages présentés dans ce rapport sont riches d'enseignements sur le parcours de santé et de vie des personnes malades, ses risques, difficultés, ruptures... Ils constituent autant de ressources qui contribueront à élaborer des constats partagés et de nouvelles propositions pour améliorer la fluidité de ce parcours et la qualité de vie des personnes malades.

Nous tenons à remercier les mécènes de l'Observatoire 2015, Genzyme et la Fondation Groupama pour la Santé, qui nous ont accordé leur confiance et laissé travailler en totale liberté. Nos remerciements vont également aux responsables des sociétés Argo Santé et Kynos qui, au-delà de prestations rémunérées, ont fourni des travaux de qualité et ont su être à notre écoute du premier au dernier jour.

Nos remerciements appuyés vont aux membres du Comité de pilotage de l'Observatoire. Leur engagement, leur expertise et leurs qualités humaines ont été de précieux atouts pour l'Observatoire. Nous saluons les Chargées d'Ecoute et d'Information de Maladies Rares Info Services, dont le soutien quotidien aux personnes malades en fait des spécialistes aguerris de ce parcours.

Bonne lecture à tous !

A Paris, le 27/02/2015

Thomas Heuyer,
Délégué général,

Jacques Bernard,
Président

Sommaire

Remerciements aux personnes malades, aux familles et aux experts	2
Préface.....	3
Sommaire.....	4
Argo Santé et Kynos	5
1. Les points clés	6
2. Méthode	8
2.1 L'enquête qualitative	8
2.2 L'enquête quantitative	9
3. Résultats et analyse des enquêtes.....	11
1. La situation des personnes malades.....	12
2. La prise en charge médicale.....	17
3. La vie au quotidien	24
4. L'établissement ou service médico-social	27
5. L'école et le travail	29
6. La vie personnelle : conséquences de la maladie et répit	32
7. Le parcours des jeunes adultes	40
4. Annexes	42
ANNEXE 1	42
Synthèse des entretiens menés dans le cadre.....	42
de l'enquête qualitative	42
Analyse des parcours de santé et de vie : les grandes étapes du parcours.....	44
Les ruptures dans le parcours	47
Conclusion	49
ANNEXE 2 - Questionnaires de l'enquête quantitative.....	52
ANNEXE 3 – Résultats détaillés	64

Argo Santé et Kynos

ARGO SANTE

ARGO SANTE est une société de conseil, analyses et formation dans le domaine de la santé et du handicap. Fondée par Marieke Podevin, elle s'adresse aux structures qui souhaitent développer des projets d'amélioration de la prise en charge et de l'accompagnement des personnes malades, handicapées ou âgées.

L'expérience des personnes malades à travers leur parcours et celle des professionnels est une matière riche d'informations et d'enseignements pour l'évaluation de la prise en charge des malades. ARGO SANTE propose une approche innovante pour valoriser cette expérience et la transformer en expertise.

Marieke Podevin :

- Mise en œuvre de l'enquête qualitative et analyse des histoires de vie
- Analyses des résultats de l'enquête quantitative
- Rédaction du projet de rapport

KYNOS

Créée en 1987, par Sophie Ranjard et Jean Luc Van Impe, Kynos est spécialisée dans l'accompagnement à la réalisation d'enquêtes. Ses activités de conseil sont appuyées sur la diffusion d'outils méthodologiques et de logiciels d'analyse de données qualitatives et quantitatives.

La même équipe accompagne Maladies Rares Info Services dans la mise en œuvre de l'Observatoire des maladies rares depuis 2011.

Antoine Decaris :

- Suivi global du projet
- Finalisation et mise en forme papier des questionnaires
- Contrôle qualité, recodage, traitement et édition des résultats

Emmanuel Bartholo :

- Mise en forme et mise en ligne des questionnaires en ligne
- Suivi et maintenance du dispositif

Violette Rouzet :

- Saisie des questionnaires papier

1. Les points clés

L'objet de **l'enquête qualitative** était de retracer des parcours de santé et de vie avec une maladie rare et les motifs de rupture dans ce parcours, à partir de témoignages de personnes concernées par ces pathologies et de l'expérience de professionnels. Cette enquête a été menée auprès de 11 personnes dont 3 personnes malades, 5 parents d'enfants malades et 3 professionnels de santé, experts des maladies rares (pour plus de détails sur la méthodologie employée, se reporter à la partie suivante, « Méthodologie »).

L'enquête qualitative a permis de mettre en lumière un certain nombre de ruptures dans le parcours de santé et de vie avec une maladie rare. Elles sont notamment relatives au démarrage de la scolarité, à l'entrée au collège ou le passage à l'âge adulte, à la vie professionnelle, à la relation de couple avec un enfant malade (tensions, divorces...).

C'est à partir de l'écoute de ces onze personnes que les thématiques à approfondir dans l'enquête quantitative (enquête statistique) ont été choisies. Ces thématiques sont les suivantes : l'hospitalisation ; les établissements et services médico-sociaux ; l'école ; l'épuisement familial ; la transition enfant / adulte

L'enquête quantitative a eu lieu du 17 novembre 2014 au 9 janvier 2015 auprès des usagers de Maladies Rares Info Services. L'exploitation statistique a été réalisée sur les réponses de 448 personnes dont les questionnaires ont été retenus après contrôle qualité. Les répondants sont des personnes malades, leurs proches et des parents d'enfants mineurs. Les résultats ci-dessous concernent essentiellement les personnes malades elles-mêmes.

- Un questionnaire à destination des personnes malades (247 répondants),
 - Un questionnaire à destination des parents d'enfants mineurs (126 répondants)
 - Un questionnaire à destination des proches de malades (parents d'enfants adultes, conjoints, frères et sœurs de personnes malades - 74 répondants)
- Une non réponse a été enregistrée quant au statut du répondant.

Cette enquête a permis de préciser les témoignages des personnes écoutées sur certains aspects et de les quantifier. Les participants à cette enquête de l'Observatoire n'ont pas pour vocation de strictement représenter l'ensemble de la population des personnes concernées par une maladie rare. Pour autant, les résultats issus de cette population offrent des données fiables et précieuses sur les situations auxquelles font face les personnes malades et leurs familles.

Voici une synthèse des chiffres clés de cette enquête :

- ✓ 21% des personnes malades concernées par l'enquête et disposant d'un diagnostic ont eu une errance diagnostique égale ou supérieure à 6 ans.
- ✓ Lors des hospitalisations, les séjours ont souvent ou très souvent eu lieu en urgence pour 45% d'entre eux.

- ✓ Dans 88% des situations, les retours d'hospitalisation se sont déroulés toujours ou souvent dans de bonnes conditions.
- ✓ Selon 57,5% des répondants, il y a eu des examens, des soins ou des traitements inadaptés dans le parcours de santé.
- ✓ 90% estiment que les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital ont une connaissance insuffisante de la pathologie.
- ✓ Pour obtenir des aides (financières, techniques, à domicile...), cela a été plutôt difficile ou difficile dans 71% des cas.
- ✓ A l'école, la personne malade a été très bien ou bien accueillie et écoutée par l'équipe éducative pour 60% des répondants. Cependant, la satisfaction semble significativement plus importante chez les parents d'enfants âgés de 2 à 17 ans, à hauteur de 4/5èmes d'entre eux.
- ✓ Pour 51% des personnes malades et des parents d'enfants, la maladie les a conduits à ne pas ou ne plus travailler.
- ✓ Parmi les conséquences de la maladie, 62% des répondants mentionnent que les personnes malades ont eu des troubles psychologiques ou du comportement.
- ✓ La maladie a isolé de ses amis et proches parents 48% des personnes malades.
- ✓ 35% des parents et proches de personnes malades ont très peu ou jamais de temps pour eux en dehors de la pathologie.
- ✓ Pour les personnes malades ou parents d'enfants qui ont rencontré des difficultés de couple, la maladie est un facteur déclenchant dans 75% des cas.

2. Méthode

2.1 L'enquête qualitative

L'objet de l'enquête qualitative était de retracer des parcours de santé et de vie avec une maladie rare à partir de témoignages de personnes concernées par des maladies rares et de l'expérience de professionnels. Cette enquête a été menée par la société ARGO SANTE.

Cette enquête qualitative sur la compréhension des parcours de santé et de vie des personnes atteintes de maladies rares a été **menée auprès de onze personnes** :

- **trois personnes malades** âgées de 55, 40 et 20 ans,
- **cinq parents d'enfants malades** dont un papa, leurs enfants étant âgés de 21 mois à 26 ans,
- **trois experts** qui accompagnent des personnes concernées par des maladies rares (un médecin exerçant dans un centre de référence, un médecin exerçant au sein d'une MDPH et une assistante sociale exerçant dans une association de malades).

Les personnes malades ou parents d'enfants malades sont des **usagers de Maladies Rares Info Services**. Ils habitent **différentes régions de France métropolitaine**, en ville ou dans des zones plus rurales. **Les entretiens ont duré deux heures en moyenne**. Les personnes interrogées sont concernées par des maladies rares, souvent mal connues. Dans un cas, le diagnostic n'est pas posé. Ces affections impliquent un quotidien lourd de par les troubles, la prise en charge et les adaptations qu'elles impliquent. Leur rareté vient ajouter une difficulté supplémentaire.

Les usagers ont été recrutés par les Chargées d'Ecoute et d'Information de Maladies Rares Info Services selon des critères précis de diversité des situations (personnes malades et parents d'enfants, âge des personnes malades, maladies rares concernées, diagnostiquées ou non...).

Ils ont **tous été recontactés le jour suivant l'entretien** afin de prendre de leurs nouvelles et s'assurer que l'évocation de leur parcours et de moments douloureux ne les avaient pas déstabilisés.

Ces histoires de vie apportent des **informations sur les parcours et le vécu des personnes malades et de leurs proches avec une maladie rare**. En regard de l'expérience de professionnels, elles permettent de mieux comprendre le parcours de ces personnes et les ruptures dans ce parcours. Leur vécu permet aussi d'imaginer le parcours de toutes les autres personnes malades et de leurs proches qui se retrouveront sans doute dans tout ou partie du chemin qui est retracé depuis les tout premiers symptômes.

Cette enquête avait pour objectifs premiers :

- d'apporter des **points de repères en matière de parcours** : les grandes étapes du parcours avec une maladie rare (premiers symptômes, diagnostic, soins, vie au quotidien...)
- de tenter de faire prendre conscience de la **difficulté de vivre au quotidien avec une maladie rare**, de l'épreuve que cela représente pour les familles à travers la mise en lumière de **ruptures** dans leurs parcours, des **difficultés rencontrées par les professionnels** pour les accompagner ou des solutions qu'ils mettent en œuvre,
- d'envisager les **passerelles** qui pourraient être construites pour que ces difficultés puissent être détectées, améliorées ou évitées,
- et de **préparer l'enquête statistique sur un panel plus large de personnes malades** (choix des thématiques à creuser, validation d'un certain nombre de constats, obtention de données sur des situations non identifiées avant la mise en œuvre de cette enquête...).

Un **apport supplémentaire de cette enquête**, qui n'avait pas été envisagé au départ, a été souligné par les personnes qui ont participé à l'enquête : cette enquête a aussi été l'opportunité pour les personnes que nous avons écoutées de **s'exprimer sur leur parcours dans leur ensemble** et d'**être écoutées en dehors de toute prise en charge médicale ou psychologique** sur tous les aspects de leur parcours de vie avec une maladie rare identifiée ou non.

2.2 L'enquête quantitative

L'enquête proposée par l'Observatoire des maladies rares n'a pas pour objectif d'être strictement représentative de l'ensemble des personnes atteintes d'une maladie rare. Les usagers qui contactent Maladies Rares Infos Services ont des caractéristiques spécifiques. Par ailleurs, la démarche même de contacter un service d'information et de soutien sélectionne une population particulière (mieux informée, parlant le français...) en laissant dans l'ombre celles ayant les plus grandes difficultés.

Pour autant, les résultats issus de cette population offrent des données fiables et précieuses sur les situations auxquelles font face les personnes malades et leurs familles.

Le questionnaire a été conçu sur la base :

- des résultats de l'enquête qualitative,
- des retours d'expériences suite à la réalisation des observatoires des années précédentes.

L'enquête quantitative mise en place par l'Observatoire des maladies rares s'est déroulée entre le 17 novembre 2014 et le 9 janvier 2015, soit sur une durée de 8 semaines. L'enquête a cependant été interrompue pendant les deux journées du Téléthon 2014, en raison d'une surcharge d'activité de Maladies Rares Info Services à ce moment-là.

Pendant cette période, **chaque personne prenant contact (par téléphone ou par mail) avec Maladies Rares Info Services** se voyait proposer l'enquête, si elle correspondait aux critères d'inclusion, à savoir :

- Etre une personne malade, un parent d'enfant malade ou un proche d'une personne malade (enfants, conjoints, parents) ;
- Etre atteint d'une maladie rare (prévalence inférieure ou égale à une personne sur 2 000) ou d'une pathologie susceptible de l'être ;
- Etre en mesure de répondre à l'enquête (l'étude n'a pas été proposée aux personnes en situation de grande détresse, de fragilité psychologique...).

Par ailleurs le questionnaire a été diffusé via les réseaux sociaux. L'élargissement de l'accès à l'enquête via les réseaux sociaux a permis d'élargir le champ des personnes interrogées et d'améliorer ainsi la représentativité.

Deux modalités d'enquête étaient possibles : soit la personne répondait par questionnaire en ligne, soit elle répondait par questionnaire « papier » après l'envoi de celui-ci par les Chargées d'Ecoute et d'Information de Maladies Rares Info Services. Le questionnaire en ligne a été développé et géré par la société Kynos.

Finalement, 540 questionnaires ont été retournés et saisis et **448 ont été pris en compte dans l'analyse finale.**

Le recueil et les analyses statistiques des données ont été réalisés avec le **logiciel Modalisa** (version 7 et 8). Un recodage des questions ouvertes a été réalisé conjointement avec Maladie Rares Info Services.

Les analyses comportent :

- Une analyse descriptive sur l'ensemble des réponses : caractéristiques des répondants, les conditions de la prise en charge médicale et médico-sociale, le vécu de la maladie au quotidien, l'impact sur la vie personnelle, l'école et le travail.
- Des analyses par sous-groupes : selon le type d'appelants, selon l'ancienneté du diagnostic,

Les variables qualitatives et ordinales sont décrites par les effectifs et la fréquence de chaque modalité. Les variables quantitatives sont décrites par le nombre de réponses, la moyenne, l'écart-type, le minimum, le maximum et la médiane sur l'ensemble des données renseignées.

Les tests statistiques classiques sont utilisés pour comparer différents groupes :

- **test du Khi2** de Pearson (ou correction de continuité de Yates si les effectifs théoriques calculés sont inférieurs à 5),
- **le PEM** de Philippe Cibois (Pourcentage à l'écart Maximum),
- **test de Student** ou de **Fisher**.

3. Résultats et analyse des enquêtes

*Les données ci-dessous sont la propriété de Maladies Rares Info Services.
Leur citation implique de mentionner qu'elles sont issues des enquêtes
de l'Observatoire des maladies rares 2015.*

L'analyse statistique a été réalisée sur les **réponses de 448 personnes** (Cf. 2. Méthode) qui ont répondu à l'enquête quantitative entre le 17 novembre 2014 et le 9 janvier 2015. Parmi les personnes qui ont répondu aux questionnaires :

- 55% sont des **personnes malades elles-mêmes**,
- 28% des **parents d'enfants mineurs**,
- et 17% des **proches** (les parents de la personne malade aujourd'hui adulte, le conjoint, les frères et sœurs, les enfants de la personne malade...)

En moyenne, 87% des répondants sont des femmes (94% lorsqu'il s'agit de parents d'enfants mineurs). Cette proportion reflète la part prépondérante des femmes parmi les usagers de Maladies Rares Info Services et plus généralement auprès des services de la téléphonie sociale et en santé. En outre, au regard de l'expérience acquise au fil des enquêtes, les femmes sont aussi plus impliquées pour participer à ce type d'enquête.

Les personnes qui ont répondu sont les parents, proches, personnes malades. Pour autant, **la très grande majorité des questions concernent la personne malade**. Au moment de l'enquête, les personnes malades ont en moyenne un diagnostic qui a été posé voilà environ 8 ans. Nous pouvons noter que pour plus de la moitié d'entre elles, le diagnostic est récent et a été posé voilà moins de 4 ans.,

L'analyse des résultats statistiques sera enrichie des huit témoignages recueillis au cours de l'enquête qualitative (une synthèse des témoignages est présentée en annexe 1) ainsi que des 180 commentaires libres (40% des répondants) collectés dans le cadre de l'enquête quantitative.

L'analyse s'articule autour de sept chapitres :

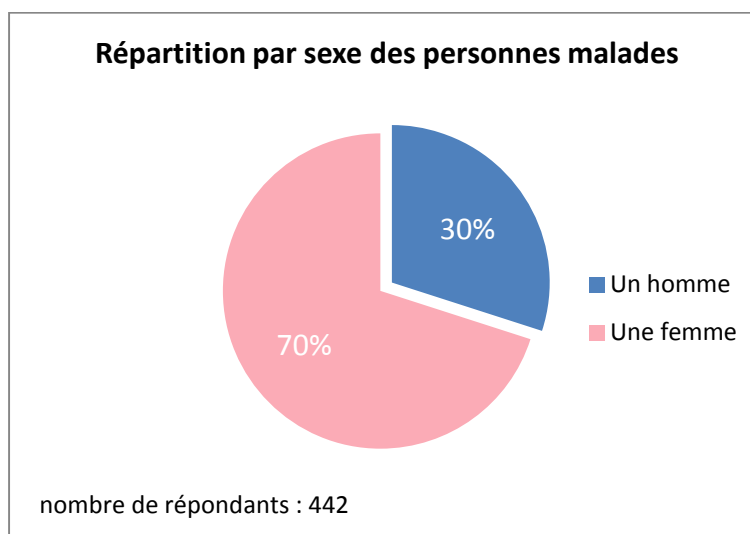
1. La situation des personnes malades et leurs caractéristiques (âge, sexe, maladie, diagnostic...)
2. La prise en charge médicale (prises en charge spécialisée, hospitalière...)
3. La vie au quotidien (troubles ressentis, besoins...)
4. L'établissement ou service médico-social
5. L'école et le travail
6. La vie personnelle (conséquences de la maladie, répit...)
7. Le parcours des jeunes adultes (âgés au cours de l'enquête entre 14 et 30 ans)

1. La situation des personnes malades

■ Dans cette enquête, environ 70% des personnes malades sont des femmes.

Lorsque c'est la personne malade elle-même qui répond au questionnaire, il s'agit à plus de 80% d'une femme. Lorsque c'est un proche qui répond, le rapport homme / femme pour les personnes malades est plus équilibré (47% d'hommes, 53% de femmes).

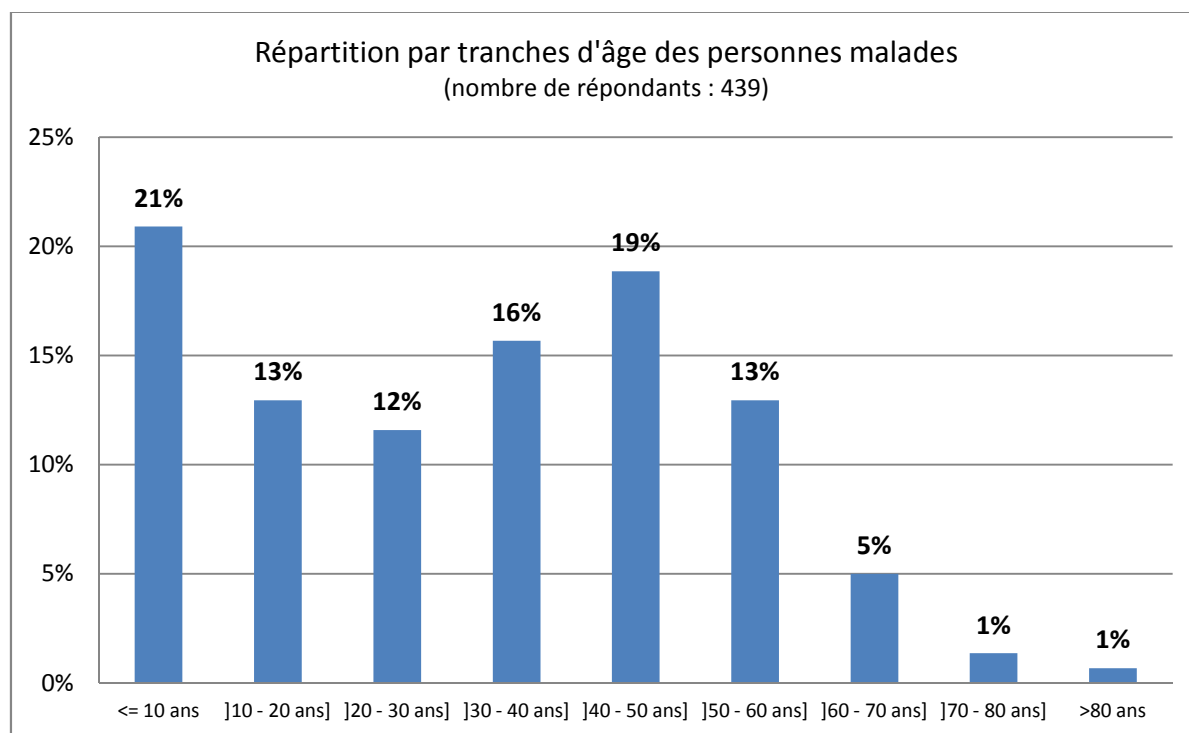
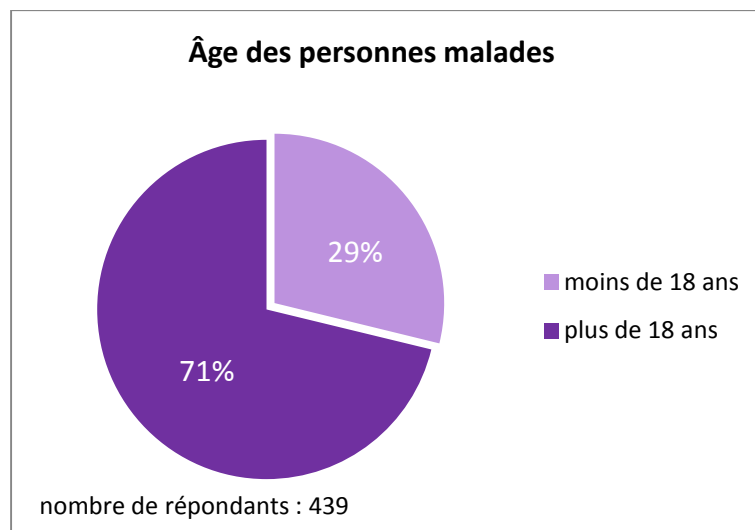
La part de femmes dans les personnes malades concernées par l'enquête ne reflète probablement pas les données épidémiologiques. Il n'en demeure pas moins que les autres données, telles que les groupes de pathologies ou l'origine géographique, sont, elles, plus représentatives.



■ Les personnes malades sont en moyenne âgées de 32 ans au moment de l'enquête.

Parmi les personnes malades :

- 29% ont moins de 18 ans, dont la plupart sont de jeunes enfants (moins de douze ans)
- 71% plus de 18 ans



■ **Géographiquement**, les répondants au questionnaire habitent en France. L'ensemble des régions de France, y compris les territoires ultra-marins, est concerné, avec une plus forte représentation des régions de **l'Île de France** (21% des répondants) et de **Rhône-Alpes** (11% des répondants), deux régions parmi les plus peuplées de France. La répartition globale est très proche de celle de la population globale.

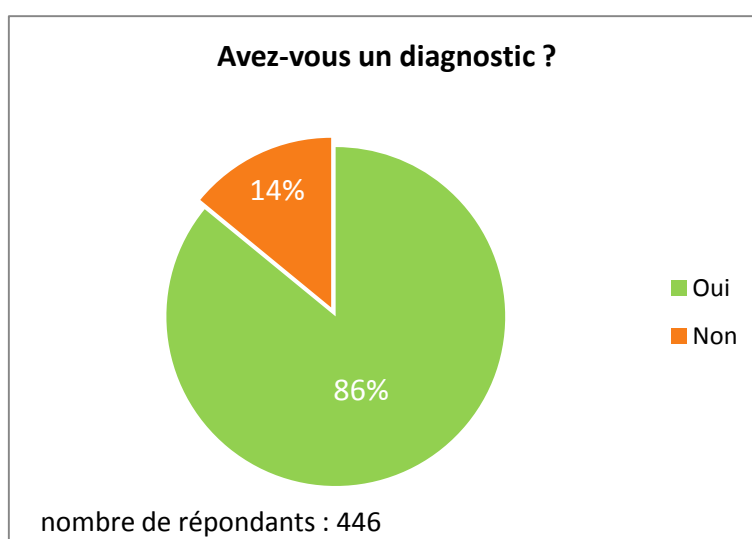
Répartition par région des personnes malades	
Ile-de-France	21,0%
Rhône-Alpes	10,7%
Nord-Pas de Calais	7,1%
Aquitaine	6,8%
PACA	6,6%
Bretagne	6,4%
Pays de Loire	5,7%
Languedoc-Roussillon	5,2%
Midi-Pyrénées	3,9%
Poitou-Charentes	3,6%
Alsace	3,0%
Bourgogne	2,7%
Lorraine	2,7%
Haute-Normandie	2,5%
Centre	2,5%
Champagne - Ardennes	2,3%
Auvergne	1,8%
Franche-Comté	1,6%
Basse-Normandie	1,4%
Picardie	0,9%
DOM	0,7%
Limousin	0,7%
Corse	0,2%
Total	100%

La maladie

■ Les **premiers symptômes** ressentis par les malades commencent généralement tôt. En moyenne **les premiers symptômes apparaissent vers l'âge de 20 ans**. Néanmoins, pour la moitié des personnes malades, les premiers symptômes apparaissent avant l'âge de 14 ans (valeur médiane), et **pour un tiers des personnes malades, les premiers symptômes apparaissent avant l'âge de 2 ans**.

Age d'apparition des premiers symptômes	
Moins de 2 ans	33%
2 - 11 ans	14%
12 - 17 ans	5%
18 - 25 ans	7%
26 - 40 ans	21%
41 - 60 ans	17%
61 ans et plus	3%
Total	100%

■ 86% des personnes malades ont un diagnostic posé par un médecin.



■ En moyenne, la durée entre les premiers symptômes et le diagnostic (« errance diagnostique ») est de 4 ans.

L'**errance diagnostique** n'est pas identique pour tous les malades et n'est pas facile à mesurer (pour 20% des questionnaires cette donnée n'est pas disponible, soit parce que l'âge des premiers symptômes n'est pas connu, ou que le diagnostic ou sa date d'obtention ne sont pas connus).

Si pour les deux tiers des répondants le diagnostic de la maladie est posé dans les deux ans (239 sur 359 répondants), pour 21% des répondants (75 sur 359), la durée pour obtenir le diagnostic depuis les premiers symptômes est supérieure à 6 ans, et pour 10% d'entre eux (dernier décile), l'**errance diagnostique dépasse les 12 ans**.

Errance diagnostique (durée entre les premiers symptômes et le diagnostic)	
même année	45%
1 à 2 ans	22%
3 à 5 ans	12%
6 ans et plus	21%
Total	100%

Dans les commentaires libres, certaines personnes ayant une errance diagnostique de plusieurs dizaines d'années ont indiqué que le **diagnostic de leur pathologie très rare avait été posé fortuitement**, suite à une consultation pour un autre trouble ou pour une autre personne de la famille. Plusieurs personnes ont mentionné le fait que la multiplicité des symptômes avait certainement brouillé les pistes pour découvrir la pathologie dont ils souffrent.

Dans le parcours de plusieurs personnes malades, une prise en charge psychologique ou psychiatrique a été la première réponse thérapeutique apportée. Elle traduit parfois la conclusion de soignants pour qui les origines des symptômes sont dues uniquement à des troubles psychologiques.

Les témoignages que nous avons recueillis lors de l'enquête qualitative soulignent unanimement que cette errance diagnostique a été mal vécue par les personnes malades qui ont eu le douloureux sentiment de ne pas avoir été « crues », ni « entendues » pendant de longues années.

■ Les personnes pour qui un diagnostic est posé sont atteintes de **maladies rares très variées**. Les personnes atteintes de **pathologies de type neurologique et de maladies chromosomiques et syndromes polymalformatifs** sont plus nombreuses dans cette enquête ; ces pathologies représentent respectivement 17% et 16% des pathologies renseignées.

■ **14% n'ont pas encore un diagnostic posé** (soit 63 personnes).

En moyenne, ces personnes ont **28 ans** et cela fait **10 ans qu'elles attendent d'avoir un diagnostic**. Pour certaines, les premiers symptômes sont apparus dans l'enfance et **l'attente d'un diagnostic dure depuis plusieurs dizaines d'années**. En effet, 10% des personnes malades pour lesquelles la maladie n'est pas caractérisée attendent un diagnostic en moyenne depuis près de trente ans (dernier décile). La majorité d'entre eux, **plus de 80%, ressentent des troubles lourds ou très lourds** et la moitié éprouvent un sentiment d'isolement

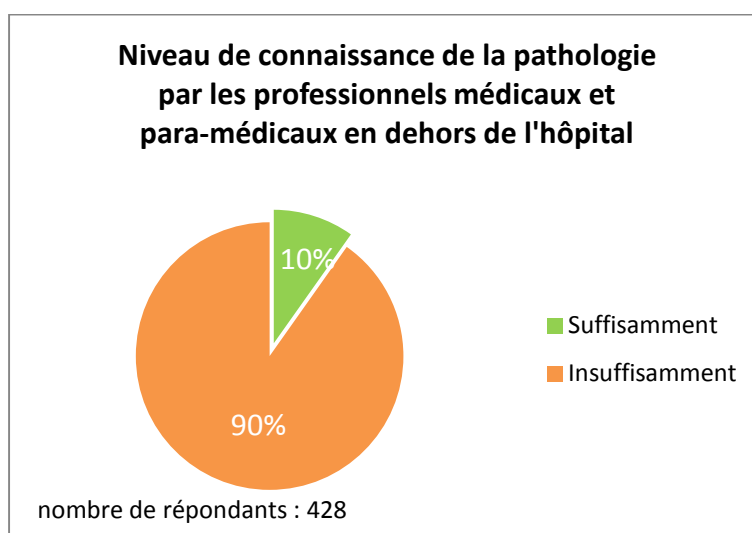
« ...L'anomalie n'est pas identifiée. Le symptôme dont souffre notre enfant peut être associé à plusieurs maladies. Cela complique le quotidien, on ne peut pas savoir ce qui va se passer pour notre enfant ni vers qui nous orienter pour le prendre en charge... »

Les conséquences sont lourdes lorsqu'un diagnostic est tardif ou pas encore posé et la prise en charge peut alors être morcelée et plus lourde. La rareté des maladies dont sont affectées les personnes malades qui ont fait l'objet de cette enquête est la cause principale de cette « errance diagnostique ».

« Les maladies rares sont nombreuses, complexes et multi formes. Les maladies rares ont généralement un diagnostic très tardif et une évolution inconnue. En tant que médecin de Maison Départementale des Personnes Handicapées, ce sont deux grandes difficultés pour la prise en charge car un diagnostic tardif retarde aussi le processus de compensation et la mise en place de solutions adaptées pour les personnes malades et leur famille. La méconnaissance de la pathologie et de son évolution nous masque le retentissement que la maladie peut avoir au quotidien et qu'on a ainsi beaucoup de mal à évaluer et donc à compenser. C'est ce qui aboutit parfois à des scolarisations incomplètes ou tardives à temps plein, à des difficultés d'insertion pour des jeunes malades, voire des ruptures totales dans le parcours avec un échec dans la scolarisation... »

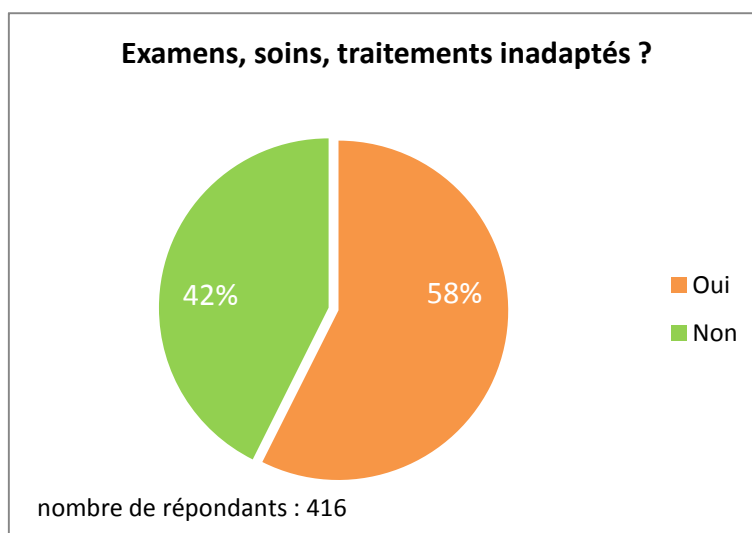
2. La prise en charge médicale

■ 90% des répondants mentionnent que les professionnels de santé en dehors de l'hôpital ne connaissent pas suffisamment la pathologie, ce qui peut s'expliquer par la rareté des pathologies représentées. Ceci est source de ruptures supplémentaires dans le parcours de santé et de vie des personnes malades.

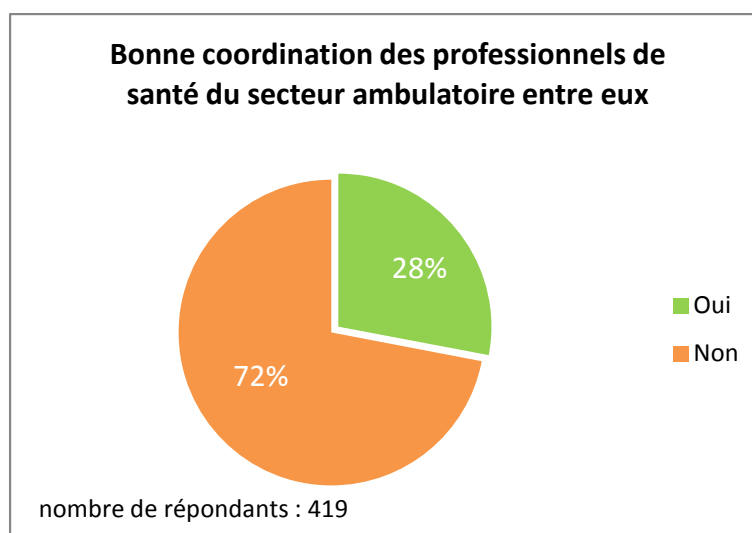


■ Quelle que soit la prise en charge, **trois autres difficultés** viennent s'ajouter à la méconnaissance de la pathologie par les professionnels de santé qui témoignent d'un parcours parfois chaotique avec une maladie rare :

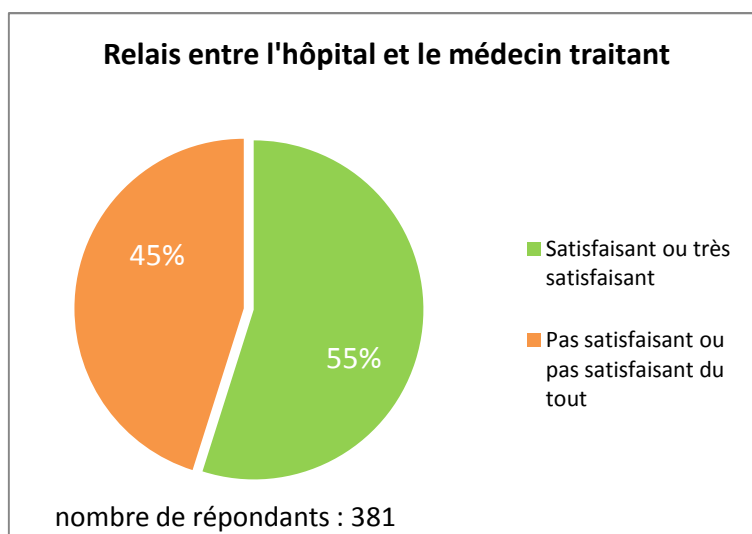
1. **58% des répondants considèrent qu'ils ont eu dans leur parcours des examens, soins ou traitements inadaptés.**



2. **72% des personnes interrogées mentionnent un défaut de coordination entre professionnels de santé médicaux et paramédicaux du secteur ambulatoire (médecin traitant, infirmiers libéraux, kiné...).**



3. Le **relais entre l'hôpital et le médecin traitant** est essentiel dans le parcours des personnes malades. Ce relais **est considéré comme insatisfaisant pour 45% des répondants**.



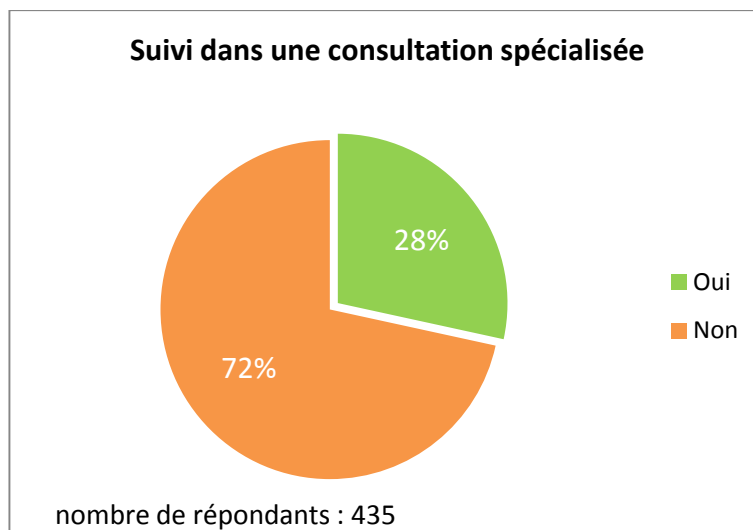
Et dans ce contexte de maladies rares, ce sont souvent les personnes malades elles-mêmes, ou les parents des enfants malades, qui font le lien entre les différents professionnels.

« En tant que maman, je me sens parfois coordinatrice de soins, secrétaire médicale, service petite enfance, assistante sociale, référent scolaire ! »

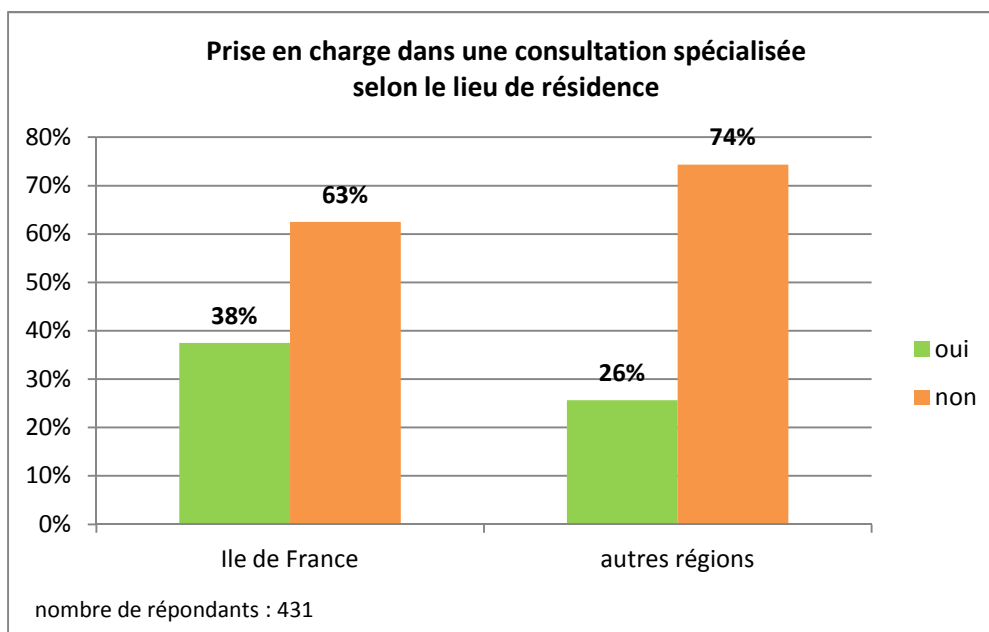
« Pour coordonner tous les rendez-vous de professionnels de santé, ce n'est pas simple, car les consultations sont dans des centres différents, dans des villes différentes, c'est pour ça que je coordonne tout moi-même et que je fais le lien. »

Le suivi en consultation spécialisée maladies rares

■ **28% des personnes malades de l'enquête déclarent être prises en charge dans une consultation spécialisée** (centre de référence, centre de compétences...).



Cette prise en charge spécialisée est plus fréquente pour les enfants (35% des parents de l'enquête répondent que leurs enfants sont ou ont été suivis en consultation spécialisée), ainsi que pour les résidents en **Ile de France** (38% des répondants résidant en Ile de France sont pris en charge dans une consultation spécialisée contre 26% pour les répondants résidant dans les autres régions).



La proportion des répondants satisfaits du relais entre l'hôpital et le médecin traitant est significativement plus importante chez les personnes malades prises en charge dans une consultation spécialisée (66% contre 51% pour ceux non pris en charge dans une consultation spécialisée), de même que chez celles qui considèrent que la **coordination entre les professionnels de santé du secteur libéral est bonne** (35% contre 26%).

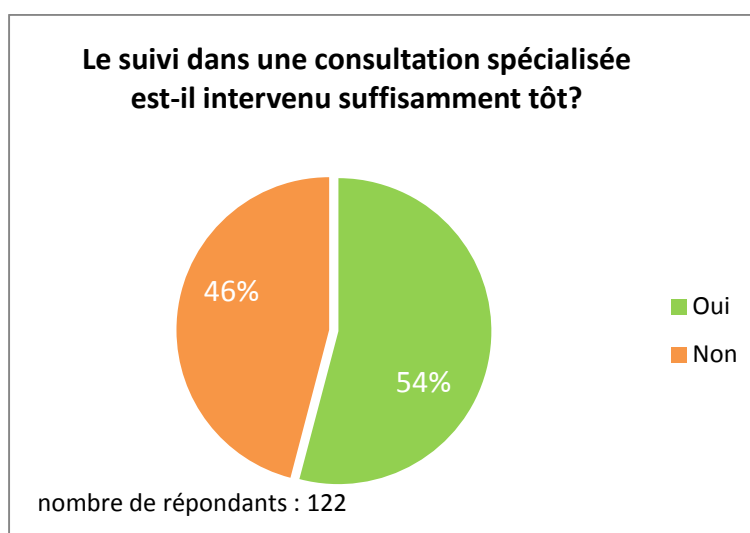
Degré de satisfaction du relais entre le médecin traitant et l'hôpital			
	Prise en charge en consultation spécialisée	Pas de prise en charge en consultation spécialisée	Ensemble des répondants
Satisfaisant ou très satisfaisant	66% 78 répondants	51% 129 répondants	55% 207 répondants
Pas satisfaisant ou pas du tout satisfaisant	35% 41 répondants	49% 126 répondants	45% 167 répondants
Total	100%	100%	100%

Nombre de répondants : 374

Bonne coordination entre les professionnels de santé du secteur ambulatoire ?			
	Prise en charge en consultation spécialisée	Pas de prise en charge en consultation spécialisée	Ensemble des répondants
Oui	35% 43 répondants	26% 74 répondants	29% 117 répondants
Non	65% 81 répondants	74% 213 répondants	72% 294 répondants
Total	100%	100%	100%

Nombre de répondants : 411

■ Néanmoins, **près de la moitié des répondants estiment que cette prise en charge spécialisée n'est pas intervenue suffisamment tôt** dans leur parcours (122 répondants à cette question).



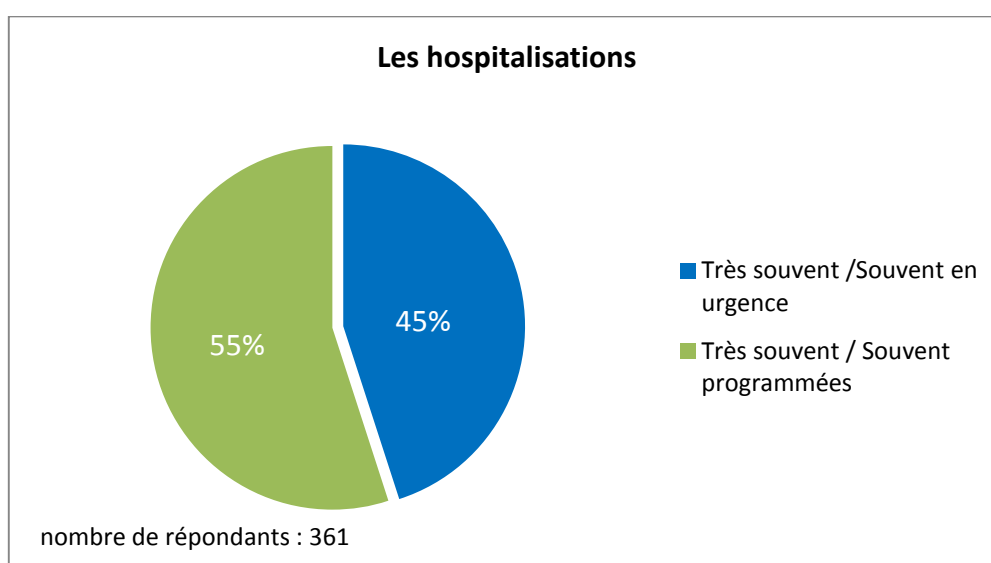
La prise en charge spécialisée semble intervenir suffisamment tôt plus souvent lorsqu'il s'agit de jeunes enfants et semble considérée au contraire comme plus tardive lorsqu'il s'agit de personnes malades ayant un diagnostic tardif. Néanmoins, le faible nombre de points (122 répondants) ne permet pas de valider statistiquement ce constat.

■ Peu de répondants ont renseigné le **temps de trajet** pour se rendre au lieu de prise en charge spécialisé. **Sur les 122 réponses, les deux tiers mettent plus d'une heure pour se rendre à leur consultation spécialisée et près de 30% mettent plus de deux heures.**

Temps de trajet pour se rendre à la consultation spécialisée	
Moins de 30 min	12%
de 30 min à moins de 1h	22%
de 1h à moins de 2h	38%
2h et plus	28%
Total	100%

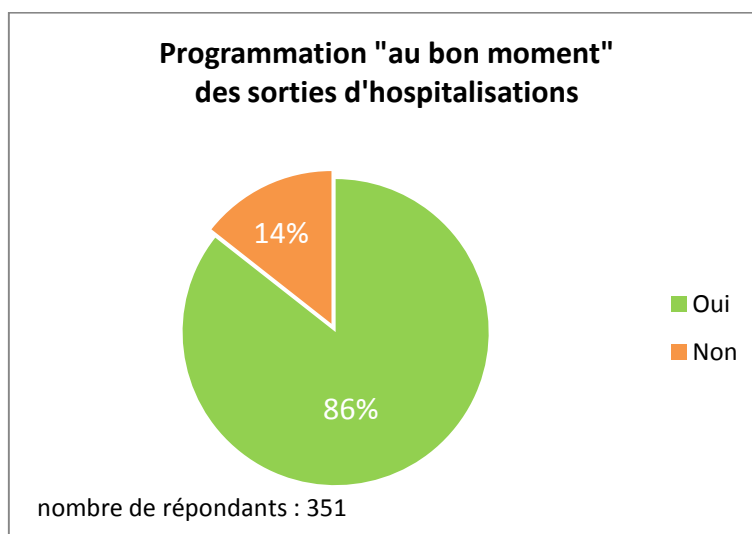
La prise en charge hospitalière

■ **45% des personnes malades de l'enquête ont eu une prise en charge hospitalière le plus souvent en urgence** et 55% de manière **programmée**. La raison la plus fréquemment citée au regard de cette urgence est la « *dégradation imprévue de l'état de santé de la personne malade* ».



Selon les répondants, les **hospitalisations en urgence sont moins fréquentes chez les personnes malades prises en charge en consultation spécialisée**. 37% des personnes prises en charge en consultation spécialisée indiquent avoir eu des hospitalisations en urgence (40 personnes sur 107) contre 48% pour les personnes non suivies dans une consultation spécialisée (120 personnes sur 248).

■ **Pour 86% des répondants, les sorties d'hospitalisation ont été programmées au bon moment** (301 sur 351). Ce ressenti est renforcé pour les parents d'enfants âgés de moins de 18 ans qui sont satisfaits à 92% du moment de la programmation des sorties d'hospitalisation. De même, les personnes malades suivies dans les consultations spécialisées sont plus souvent satisfaites de la programmation des sorties hospitalières que les personnes qui ne sont pas prises en charge dans une **consultation spécialisée**.



■ **Néanmoins, pour 12,5% des répondants, les conditions de retour au lieu de vie ne sont que rarement ou jamais satisfaisantes** (44 sur 354). Les raisons invoquées sont : les « *difficultés financières* » en premier lieu, le « *caractère insuffisant de l'aide à domicile* », les « *troubles psychologiques* », les « *difficultés professionnelles* ». Parmi ces 44 répondants, 27 mentionnent des conditions de retour au domicile insatisfaisantes voire très insatisfaisantes et 33 une mauvaise coordination entre professionnels de santé du secteur ambulatoire.

Focus sur les personnes malades dont l'errance diagnostique est supérieure à 6 ans

Parmi les 359 personnes malades pour lesquelles la durée qui s'est écoulée entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic a pu être calculée, 75 personnes ont attendu plus de 6 ans pour avoir un diagnostic.

Tout à fait logiquement pour ces personnes dont le diagnostic a été plus tardif, la **pathologie rare est souvent mal connue des professionnels de santé du secteur ambulatoire**.

C'est le cas pour 70 des 75 personnes malades pour lesquelles le diagnostic a été posé 6 ans ou plus après l'apparition des premiers symptômes.

Lorsque le diagnostic est tardif les difficultés s'accroissent, notamment en matière de prise en charge. Les trois difficultés citées précédemment (Cf. début du point 2.) sont plus fréquentes pour les personnes qui ont un diagnostic tardif.

1. **Examens, soins ou traitements inadaptés** : la proportion est significativement plus importante pour les personnes malades qui ont une errance diagnostique longue : 70% alors qu'elle est 58% pour l'ensemble des répondants (Cf. difficultés de prises en charge analysées plus haut). Ces résultats doivent néanmoins être interprétés avec précaution. En effet, le point de vue du professionnel serait utile pour compléter le ressenti des répondants afin d'évaluer si ces examens ressentis comme inutiles ont au moins contribué à éliminer certaines pistes diagnostiques.
2. **Défaut de coordination entre professionnels de santé médicaux et paramédicaux du secteur ambulatoire** (médecin traitant, infirmiers libéraux, kiné...) : la proportion de répondants qui le souligne est significativement plus importante pour les personnes malades qui ont une errance diagnostique supérieure à 6 ans, 89%, alors qu'elle est de 72% pour l'ensemble de répondants.
3. **Relais entre l'hôpital et le médecin traitant** : il est considéré comme insatisfaisant pour 60% des personnes malades qui ont une errance diagnostique supérieure à 6 ans (45% pour l'ensemble des répondants).

« Un diagnostic tardif, c'est synonyme d'une famille qui a de longues années de combat derrière elle. Quand nous la rencontrons pour l'accompagner à construire un projet de vie, c'est souvent une famille en grande souffrance. Les maladies rares provoquent des ruptures familiales profondes et engendrent dans certains cas une précarité des familles qui pourrait être anticipée si on avait détecté la maladie plus tôt et de la détresse psychologique qu'il faudrait pouvoir prendre en charge bien en amont... ».

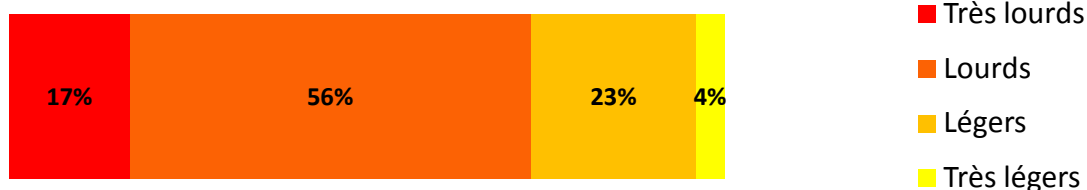
Un médecin de centre de référence interrogé lors de l'enquête qualitative

3. **La vie au quotidien**

■ Les **troubles ressentis** au quotidien par les personnes atteintes de maladies rares sont ressentis comme lourds pour 56% des répondants et très lourds pour 17% d'entre eux. Au total, plus de 70% des personnes qui ont répondu à l'enquête font état de troubles lourds ou très lourds.

« Parfois je me sens désemparée face aux troubles lourds de mon enfant... »

Répartition des répondants selon le niveau d'intensité des troubles



nombre de rpondants : 436

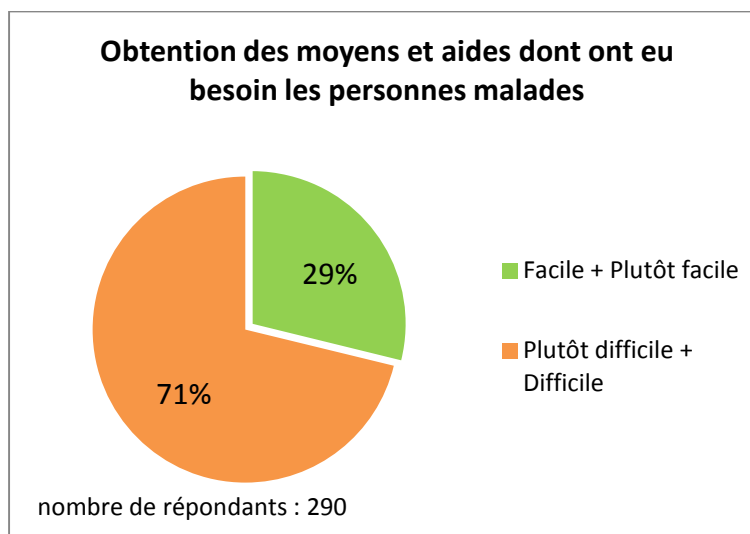
■ **Les besoins des personnes malades sont variés et pluriels.** Les **aides financières, techniques** (fauteuil roulant, cannes...) et les **aides à domicile** sont les besoins les plus cités. 52% des personnes malades ont besoin d'aides **financières**, 44% ont besoin d'aides techniques et 39% d'aides à domicile. L'aménagement du domicile et le matériel ergonomique sont aussi un besoin pour respectivement 25% et 22% des personnes.

Besoins		
	Nombre de répondants	Fréquence
Aides financières	155	52%
Aides techniques (fauteuil roulant, cannes, déambulateur, siège de bain...)	131	44%
Aides à domicile (ménagères, toilette...)	118	39%
Aménagement du domicile (rampes, élévateurs, mobilier adapté...)	76	25%
Petit matériel ergonomique (crayons, tasses, etc...)	66	22%
Aménagement du véhicule	43	14%
Aides animalières	7	2%
Autre	78	26%
Total/ répondants	300	

Note de lecture : Interrogés : 448 / Répondants : 300 / Réponses : 674 (plusieurs réponses étaient possibles dans le questionnaire). Pourcentages calculés sur la base des répondants

« ...Nous avons dû financer beaucoup de matériel ergonomique et pédagogique, des aménagements, ainsi que des cours par correspondance pour la poursuite de la scolarisation de notre jeune... Cela représente un coût important... »

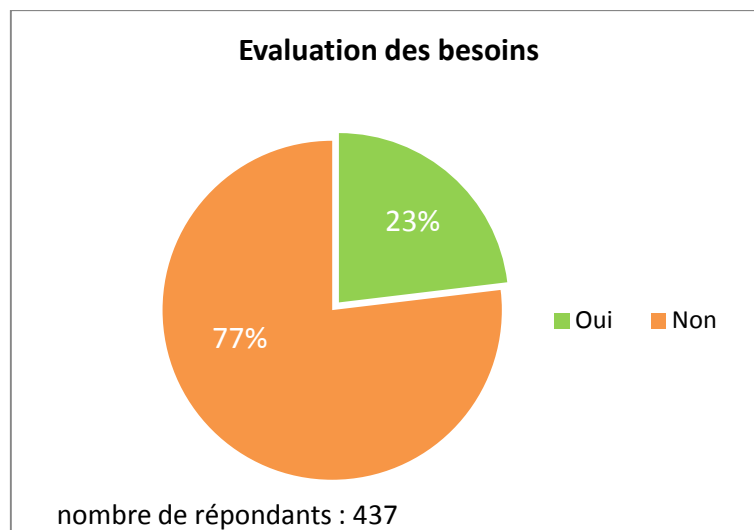
- 71% des répondants soulignent la **difficulté d'obtention de ces aides**.



« En tant que professionnelle, je vois des personnes épuisées par les démarches à effectuer, la lourdeur des dossiers à constituer et la fréquence de leur renouvellement. C'est très lourd dans le cas des maladies rares car ce sont des maladies au long cours. Je vois des familles qui au fil du temps perdent leur énergie. »

« Les démarches qu'il faut effectuer demande une énergie considérable en plus de la maladie. Nous avons eu le sentiment d'être seuls et de n'avoir aucune aide réelle. On relance, on bouscule, ce n'est pas un rôle facile... »

- Malgré des besoins pluriels et fréquents pour améliorer la vie au quotidien avec une maladie rare (les personnes ont cité plusieurs types de besoins différents), **pour 77% de l'ensemble des répondants, les besoins de la personne malade n'ont pas été évalués**. Lorsqu'elle est effectuée, c'est la MDPH qui fait cette évaluation dans la plupart des situations. Sont également cités par les répondants : les CAMSP, PMI, services hospitaliers et associations. Parmi ceux qui n'ont pas bénéficié d'une évaluation, certains n'en ont probablement pas besoin, en fonction du type de la pathologie et des troubles associés.

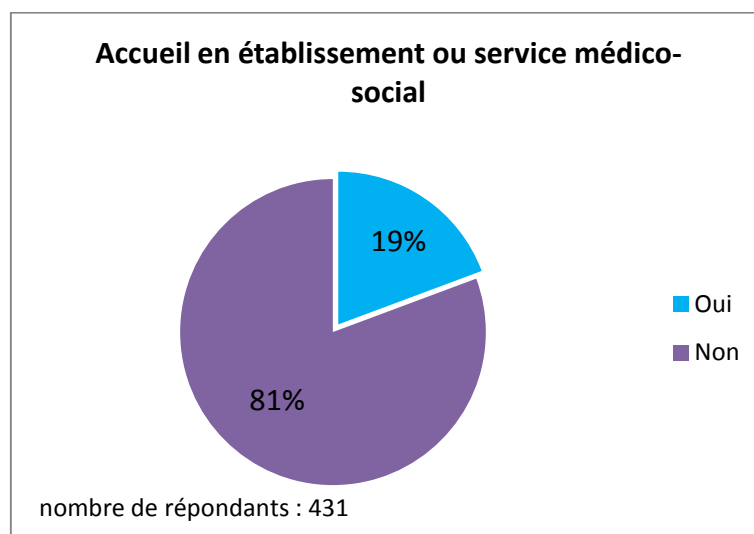


Les besoins semblent **plus souvent évalués lorsqu'il s'agit d'enfants** (pour 35% des parents d'enfants malades âgés de moins de 18 ans, les besoins ont été évalués). La **proportion** de personnes malades dont les besoins au quotidien ont été évalués est également **plus élevée pour les personnes malades prises en charge dans une consultation spécialisée** (elle est de 31% contre 21% de personnes non prises en charge dans une consultation spécialisée).

■ Lorsque les besoins ont été évalués, **pour 27 des 99 personnes malades concernées, cette évaluation n'a pas suffisamment ou pas du tout pris en compte leurs besoins et leur projet de vie**.

4. L'établissement ou service médico-social

■ En moyenne, **19% des personnes malades concernées par l'enquête ont été accueillies ou suivies dans un établissement ou service médico-social** en raison de l'évolution de leur maladie.



Le recours à un établissement ou service médico-social est plus fréquent chez les enfants concernés par l'enquête. En effet, on dénombre 59 enfants (de moins de 18 ans) sur 126, soit près de la moitié, pour lesquels les parents ont eu recours à un établissement ou un service médico-social, contre 24 adultes sur 282, soit moins du dixième.

■ Sur les 85* réponses à la question si cette **entrée ou ce suivi dans un service médico-social a été subi ou anticipé**, 61 répondent que cela s'est fait de manière anticipée, et 24 de manière subie.

■ Pour 44 répondants sur 87*, les personnes malades ont eu le choix entre plusieurs établissements.

■ Pour 64 répondants sur 84*, l'établissement ou service médico-social correspond aux attentes des personnes.

■ Les **conséquences de l'entrée en établissement médico-social ou d'un suivi dans un service** ont été ressenties comme **favorables ou très favorables pour 70 répondants sur 83***, en particulier en raison en premier lieu d'une *amélioration de la vie quotidienne* qui est facilitée par le recours à un service médico-social. Sont également soulignés, une *meilleure prise en charge*, un *accroissement des relations sociales* et la *présence rassurante du personnel* auprès de la personne malade.

Si la majorité des répondants ne ressent pas cet événement comme un déracinement ou un éloignement des proches, il est à souligner néanmoins qu'il est quand même vécu comme tel pour :

- 23 répondants sur 72* qui ressentent le déracinement
- et pour 21 répondants sur 75*, qui se sentent isolés de leurs proches.

C'est précisément envers ces personnes qu'il convient d'être vigilant afin que les soignants, les accompagnants, les proches détectent assez tôt ce sentiment qui peut être à l'origine d'un épisode dépressif.

En outre, selon les répondants :

- 37 personnes sur 83* accueillies en établissement n'ont **jamais ou très peu de temps personnel en dehors de la maladie**,
- 30 sur 83* n'ont **jamais de loisirs**,
- 20 sur 83* **ne sortent jamais**.

* Le nombre de personnes ayant répondu varie en fonction des non réponses à certaines des questions.

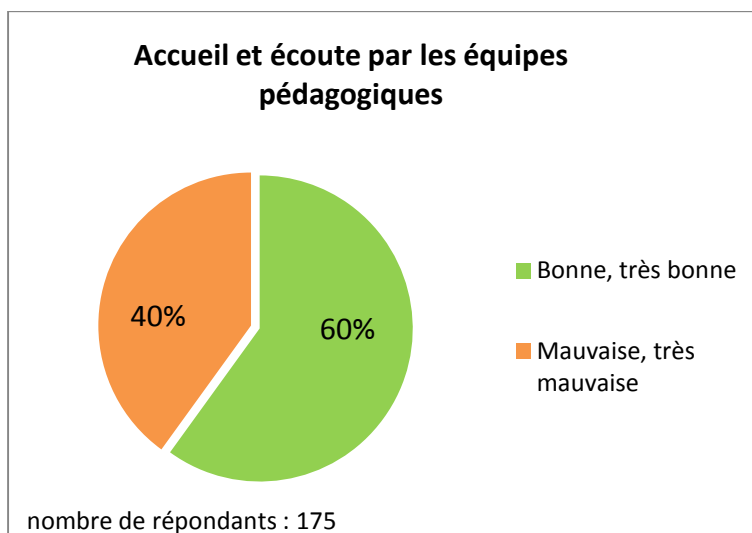
5. L'école et le travail

NB : la dénomination d'« AVS – Auxiliaire de Vie Scolaire » est désormais remplacée par celle d'« AESH - Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap ».

5.1 L'école

180 personnes se sont senties concernées par les questions en lien avec la scolarité, qu'il s'agisse des personnes malades elles-mêmes, des parents d'enfants ou des proches de personnes malades. Ces personnes représentent environ 40% des 448 personnes qui ont répondu à l'enquête. Les personnes malades concernées par les questions de scolarité sont en moyenne âgées de 21 ans.

■ Parmi les 175 personnes qui ont répondu à la question, **60% d'entre elles ont le sentiment d'avoir été bien, voire très bien, accueillies et écoutées par les équipes éducatives**.



La proportion de parents de jeunes enfants malades ou d'adolescents satisfaits ou très satisfaits de l'accueil et de l'écoute par les équipes pédagogiques est significativement plus importante (environ 80% d'entre eux) que pour l'ensemble de la population interrogée (60%).

Plusieurs explications sont possibles :

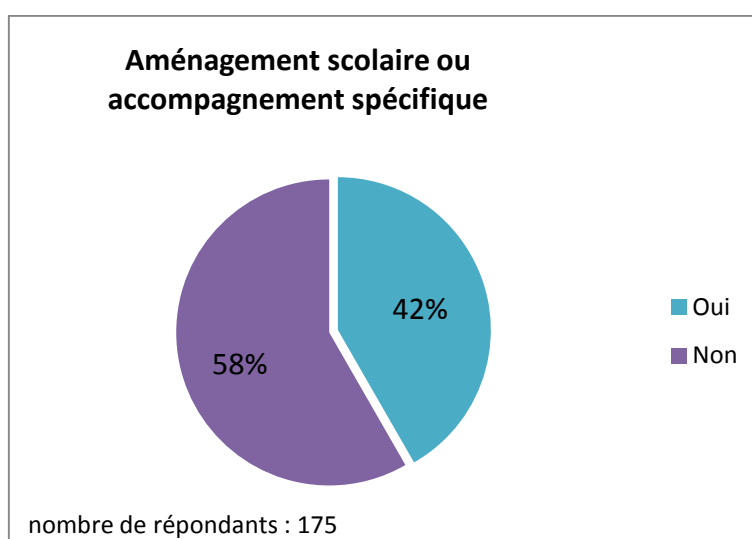
- Première explication : compte tenu de la différence d'âge des personnes qui ont répondu à la question, l'amélioration des conditions d'accueil, notamment depuis la loi handicap du 11 février 2005 sur « l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées » explique en partie cette différence.
- Autre explication possible : les personnes malades, en lien direct et permanent avec les équipes pédagogiques, peuvent avoir un ressenti plus négatif que les parents ou les proches qui assurent la liaison entre l'enfant et l'équipe et qui communiquent avec cette dernière.

Il n'en reste pas moins que pour les parents qui ont le sentiment d'avoir été mal accueillis ou mal écoutés par les équipes pédagogiques, la situation est difficile à vivre, tant pour les parents que pour les enfants malades.

« Mon enfant s'est mis à avoir peur de l'école, par faute d'aménagement et de réponse adaptée à sa maladie et à ses difficultés... Nous nous sentions mis à l'écart... gênants... »

« Un aménagement scolaire a été mis en place pour notre enfant au cours du dernier trimestre de l'année scolaire. En septembre, le projet d'aménagement et le mobilier adapté n'étaient pas mis en place pour accueillir notre enfant. Nous avons passé une semaine complète à prendre des contacts partout, faire le lien avec le référent scolaire, la Maison Départementale des Personnes Handicapées, les enseignants, la mairie, nous déplacer dans les différents services, obtenir des documents, réexpliquer le parcours à chaque nouvel intervenant... Nous avons finalement réalisé un tour de force et notre enfant est rentré à l'école en temps et en heure avec son matériel et son rythme adapté, mais nous avons eu l'impression en tant que parent de tout devoir coordonner. Nous étions littéralement épuisés et notre enfant stressé... »

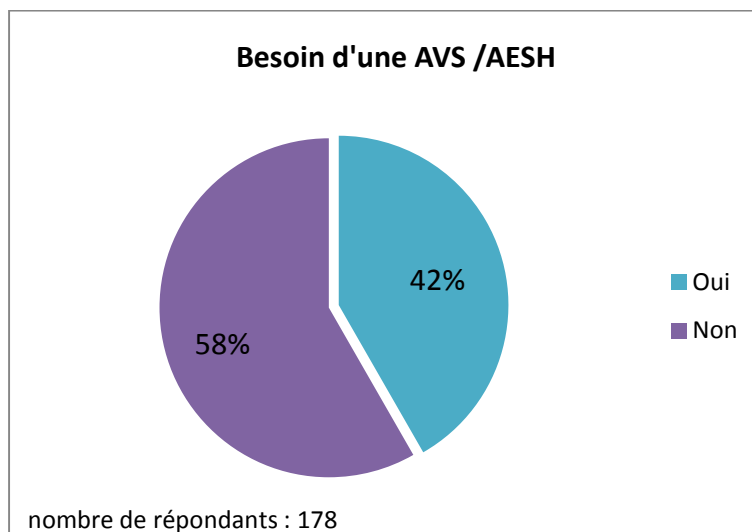
■ Parmi les 175 personnes malades concernées par les questions en lien avec la scolarité, **42% ont bénéficié d'un accompagnement spécifique ou d'un aménagement scolaire**.



« Les enfants que je suis en tant que médecin doivent avoir une alimentation adaptée, pouvoir emmener leur repas à l'école, ils ont aussi des soins, et ne sont pas « propres ». Cela occasionne des difficultés à l'école, avec les adultes mais aussi les camarades... C'est très lourd pour les enfants et leurs parents... »

Un médecin de centre de référence interrogé lors de l'enquête qualitative

■ **En moyenne 42% des personnes mentionnent un besoin particulier en AVS / AESH** que ce besoin soit mis en place ou pas.



On dénombre 172 jeunes malades de moins de 26 ans dans cette enquête. Pour 115 d'entre eux, une réponse a été renseignée à la question du besoin d'une AVS/AESH. Pour 48% des 115 jeunes malades, un besoin en AVS/AESH est souligné par les parents ou les jeunes malades eux-mêmes. Seulement 13 jeunes malades âgés de 16 à 23 ans ont répondu par eux-mêmes à la question et aucun n'a mentionné qu'il a besoin d'une AVS/AESH.

Ce constat est à interpréter avec précaution en raison du nombre de réponses obtenues. Nous pouvons toutefois faire l'hypothèse que le besoin en AVS/AESH n'est pas perçu de la même manière par une personne malade et un parent d'enfant malade. Il est possible que les parents expriment plus souvent un besoin en AVS/AESH par rapport aux personnes malades elles-mêmes, en particulier s'il s'agit de jeunes gens pour qui avoir une AVS/AESH au collège ou au lycée est difficile à accepter.

Nous pouvons aussi faire l'hypothèse que ces 13 jeunes malades qui ont répondu à la question n'en ont pas besoin compte tenu de leur degré ou de l'absence de handicap.

« Ce n'était pas toujours évident d'avoir une AVS avec soi, surtout au lycée. Quand on grandit, face aux autres ce n'est pas évident à assumer... Les copains demandent souvent pourquoi il y a une personne avec vous... »

5.2 La vie professionnelle

Autant l'insertion scolaire s'est améliorée ces dernières années, autant la vie professionnelle demeure toujours aussi difficile pour les personnes malades et les parents d'enfants mineurs.

En effet, les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle sont lourdes

- pour la moitié des 355 personnes qui ont répondu à cette question, la pathologie a conduit les personnes malades et les parents d'enfants mineurs à **ne pas ou ne plus travailler**,
- pour un quart à **interrompre momentanément leur activité professionnelle**.

Conséquences de la maladie sur la vie professionnelle		
	Répondants	Fréquence
Réduire son activité professionnelle	37	10%
Adapter sa vie professionnelle (ESAT, entreprise protégée...)	49	14%
Interrompre momentanément son activité professionnelle	89	25%
Ne pas (ou ne plus) travailler	180	51%
total	355	100%

Note de lecture : Interrogés : 448/ Répondants : 355 (non répondants : 93) / Réponses : 355 (plusieurs réponses étaient possibles). Pourcentages calculés sur la base des interrogés

Les conséquences, aussi bien pour les personnes malades que pour les parents d'enfants, sont d'abord une baisse de revenu qui vient s'ajouter aux difficultés quotidiennes de la maladie.

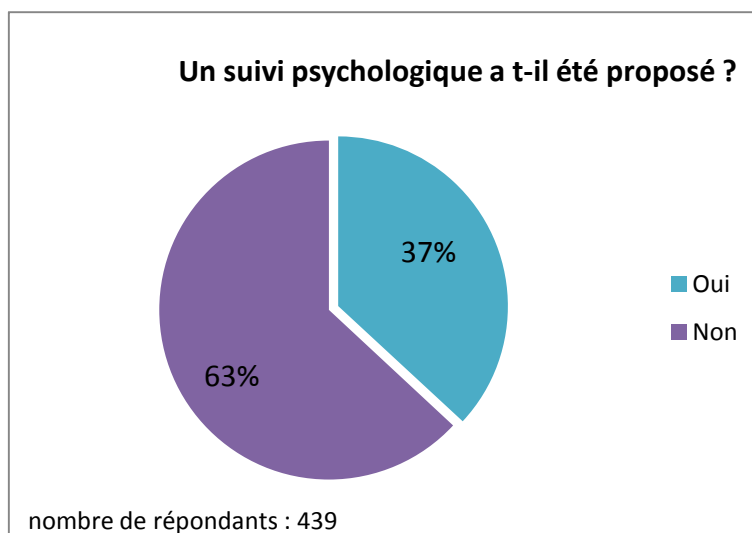
« Je ne travaille plus à cause de ma maladie. Je suis arrêtée voilà de nombreuses années. J'aimais travailler. Ça a été très dur de devoir arrêter de travailler... Et puis financièrement aussi ça a été compliqué... »

« La maladie ne m'a pas permis de poursuivre une orientation professionnelle vers ce que j'aimais faire... Je l'ai mal vécu... »

6. La vie personnelle : conséquences de la maladie et répit

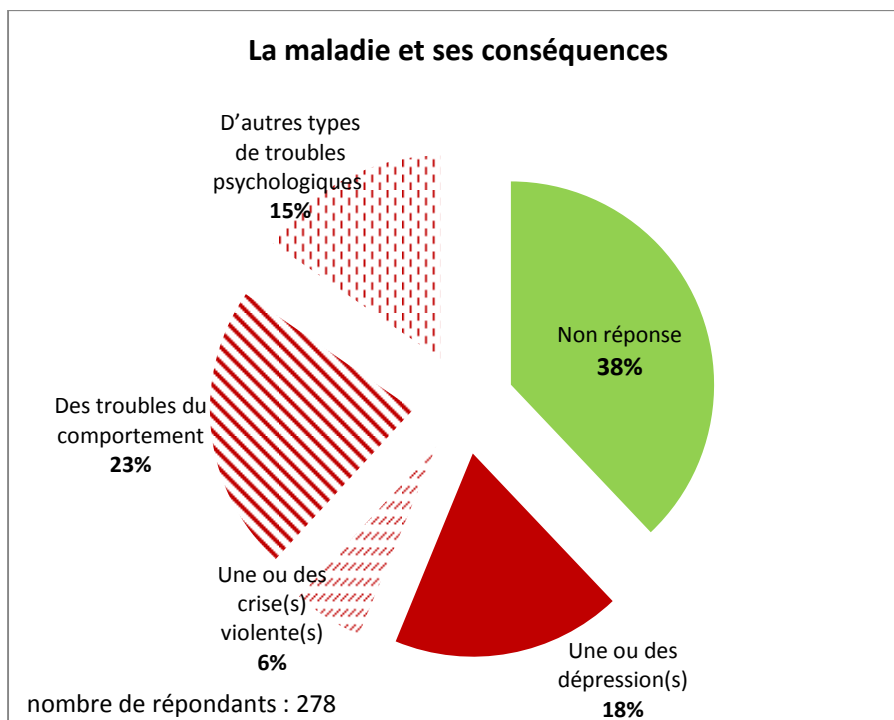
■ La maladie a conduit **plus d'un tiers des personnes malades à se voir proposer un suivi psychologique**.

La proportion de **jeunes malades** (âgés entre 2 et 17 ans) qui se voient proposer un suivi psychologique est significativement plus importante (47%) que celle des personnes malades adultes. De même, la proportion de malades à qui un suivi psychologique est proposé est significativement plus importante chez les **malades suivis en consultation spécialisée** (43%) que chez les malades non suivis en consultation spécialisée (34%).

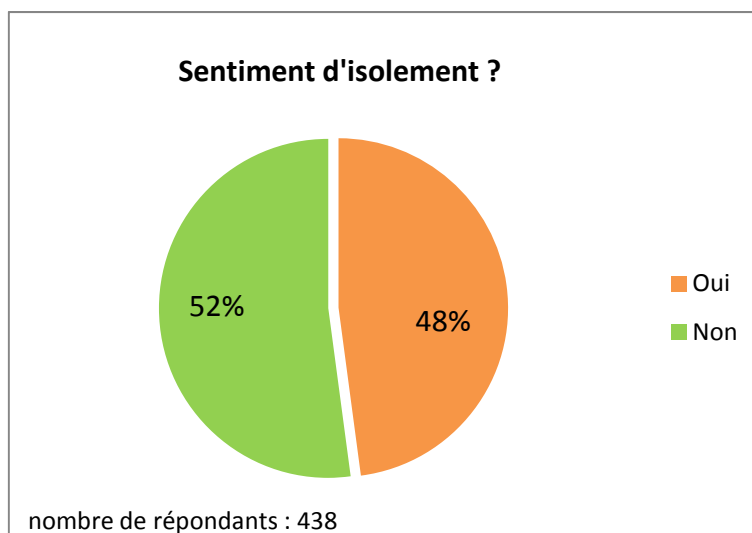


Parmi les personnes qui ne se voient pas proposer un suivi psychologique (278 personnes), plus de la moitié des réponses font référence à des troubles psychologiques plus ou moins graves. Parmi les personnes auxquelles aucun suivi psychologique n'a été proposé, on compte 18% de dépressions, 5% de crises violentes, 18% de troubles du comportement, 14% de troubles psychologiques autres.

■ Les conséquences de la maladie sur la vie personnelle, le bien-être et l'état de santé moral sont fréquentes et parfois lourdes. En effet, la maladie est à l'origine d'épisodes dépressifs, de crises, ou de troubles du comportement pour près des deux tiers des personnes malades concernées par l'enquête (soit 62%).



■ Le **sentiment d'isolement** (isolement des proches, des amis...) est fréquent. La moitié des personnes interrogées indiquent que la personne malade se sent isolée de ses amis et proches parents à cause de sa maladie.



Nombreux sont les témoignages de personnes malades ou proches qui font référence à l'isolement du fait de la maladie et de ses conséquences, à toutes les étapes du parcours. Dans les commentaires libres de l'enquête, la référence à l'isolement à travers les mots « seul », « isolé » ou « isolement » est mentionnée à 33 reprises, et beaucoup d'autres fois indirectement à travers les mots « perdu », « par moi-même », « incompris »...

« Difficile de vivre avec une maladie rare, cela fait peur, et même à votre famille ...»

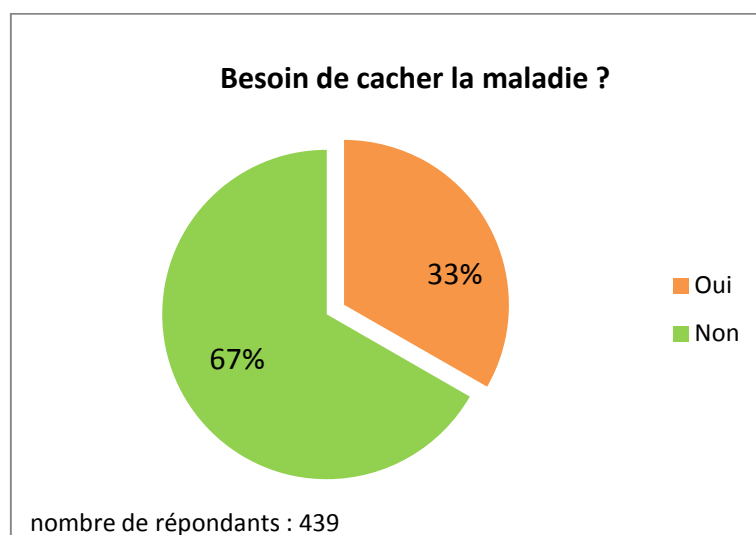
« On se sent seul avec une maladie rare... »

■ Si la maladie peut isoler certaines personnes, elle est aussi difficile à assumer face aux proches, aux collègues, aux camarades.... En effet, **un tiers des personnes malades ou des parents ont eu besoin de cacher leur maladie ou celle de leur enfant**.

Mais c'est surtout les personnes directement concernées par la maladie, les **personnes malades**, qui **ont le plus besoin de cacher leur maladie**. 45% des personnes malades qui ont elles-mêmes répondu au questionnaire ont eu besoin de cacher leur maladie. Ceci est **beaucoup moins fréquent chez les parents de jeunes enfants malades**, grâce sans doute à davantage de communication avec les enseignants, avec les amis qui ont aussi des enfants.... Ce qui est moins le cas lorsque la personne malade est adolescente ou dans l'emploi et qu'il y a un risque de révéler sa pathologie.

Les classes d'âges les plus concernées par la dissimulation de la maladie sont les 26-60 ans, soit les personnes en âge de travailler.

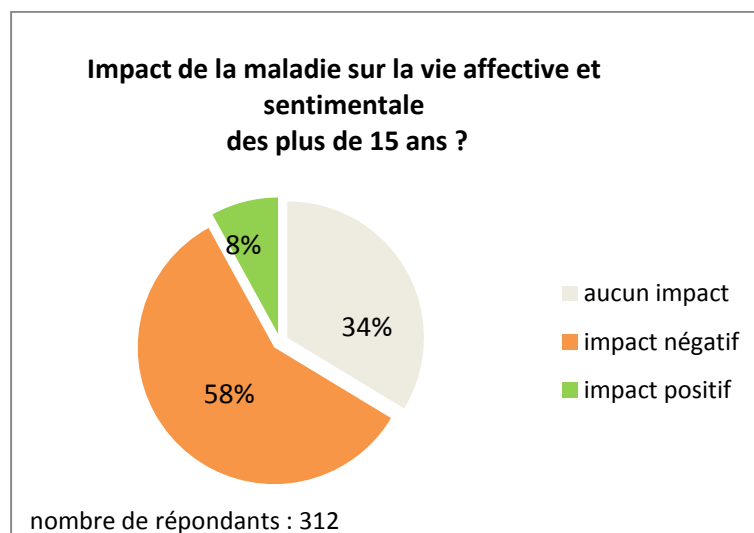
« Mes proches me suggéraient de dire à mon travail que c'était un accident de voiture, mais c'était un dilemme pour moi : cacher ou dire la vérité ? Etiquette de malade ou étiquette de « cachotière » ? ...»



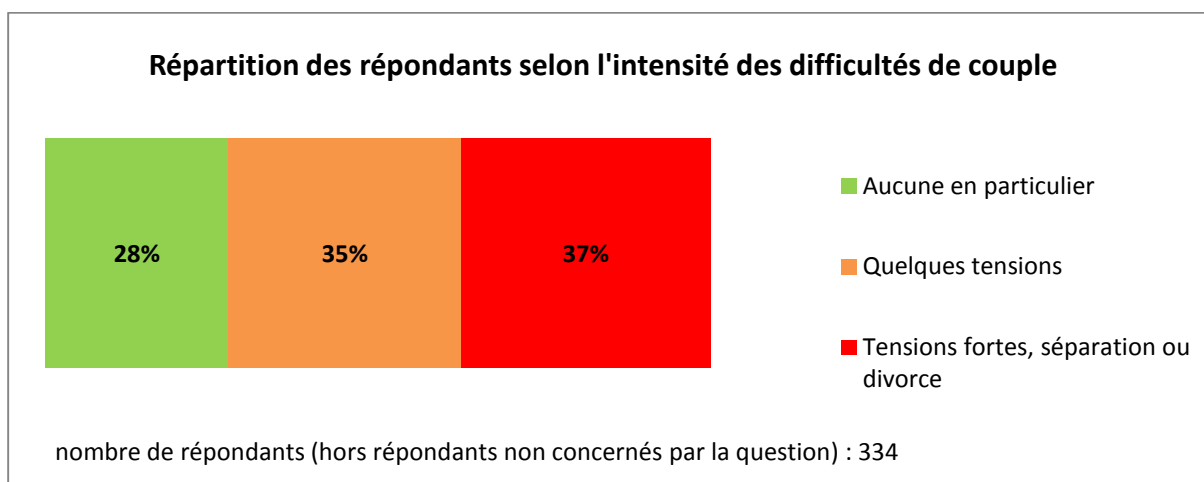
■ La maladie a en moyenne un impact sur la vie sentimentale et affective de la personne malade :

- négatif pour 50% des répondants,
- aucun impact pour 42% des répondants,
- et un impact positif pour 8% d'entre eux

Lorsque l'on examine les réponses à cette question pour les personnes malades âgées de plus de 15 ans, 58% d'entre elles ressentent un impact négatif de la maladie sur leur vie sentimentale et affective.



■ **Les difficultés de couple sont fréquentes chez les personnes malades et les parents d'enfants malades. 72% des répondants concernés** par cette question (242 sur 334) soulignent des difficultés de couple, dont 37% des tensions fortes, des séparations ou des divorces (125 personnes sur 334).



La maladie est considérée comme un facteur déclenchant de leurs difficultés de couple pour les trois quarts des répondants à la question (base : 207 répondants) et pour 70% des 195 répondants à la question comme un **facteur aggravant**.

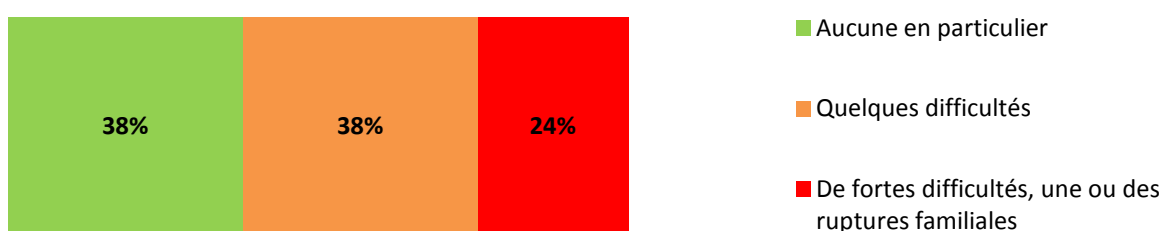
« Nous ne sommes pas d'accord sur la manière d'accompagner notre enfant, cela génère beaucoup de tensions dans notre couple »

« Je n'avais plus de vie de famille, j'étais accaparée par mon enfant, notre couple en a beaucoup souffert... »

« Nous nous sommes séparés à cause de la maladie de notre enfant et les troubles du comportement dont il souffre. Je ne travaille pas. C'est difficile au quotidien... »

■ **62% des répondants indiquent des difficultés familiales**, dont 24% de fortes difficultés voire des ruptures familiales. Parmi ces 62% de répondants qui indiquent des difficultés familiales (268 répondants), 68% (soit 182 répondants) considèrent la maladie comme un facteur déclenchant et 56% comme un facteur aggravant (150 répondants sur 268).

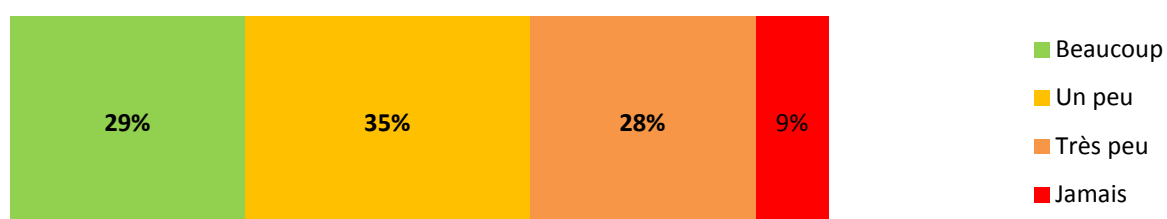
Répartition des répondants selon l'intensité des difficultés familiales



nombre de répondants : 432

■ **Plus de 70% des répondants indiquent que la personne malade n'a que peu, très peu, voire jamais de temps libre en dehors de la maladie.**

La personne malade a-t-elle du temps pour elle en dehors de la maladie ?

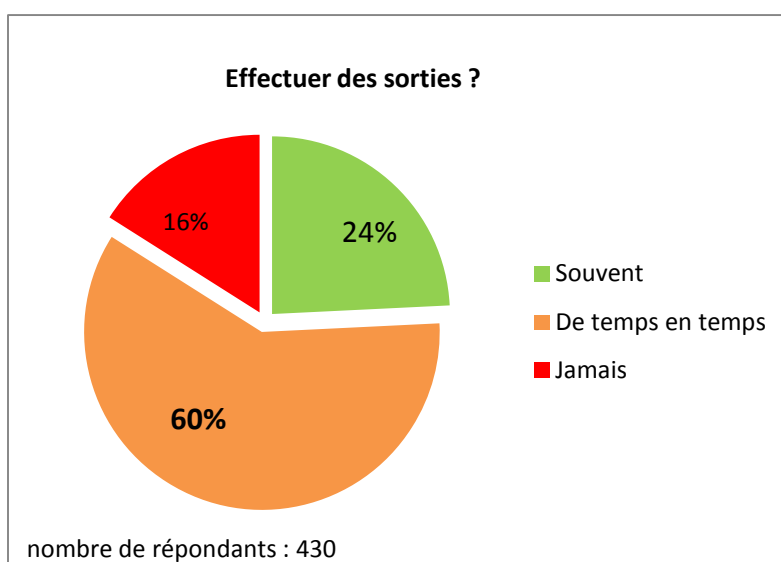
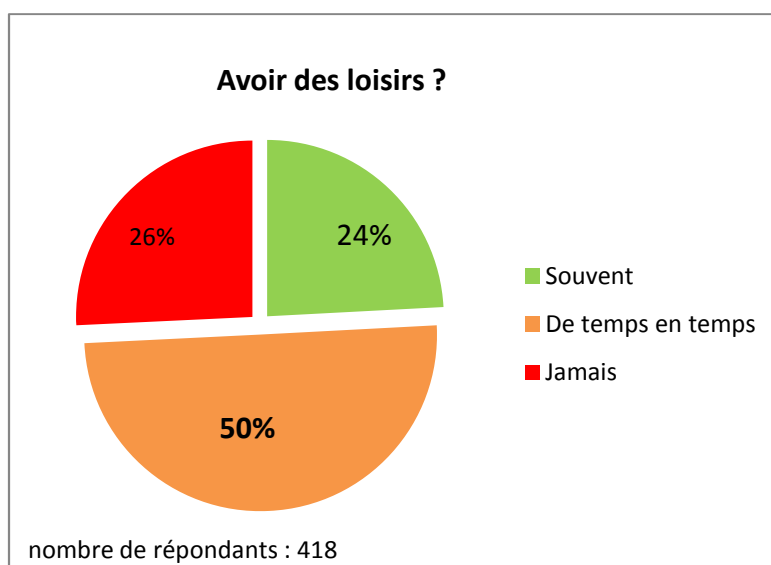


nombre de répondants : 428

■ 26% des répondants indiquent que la personne malade n'a jamais de loisirs et 16% qu'elle ne sort jamais.

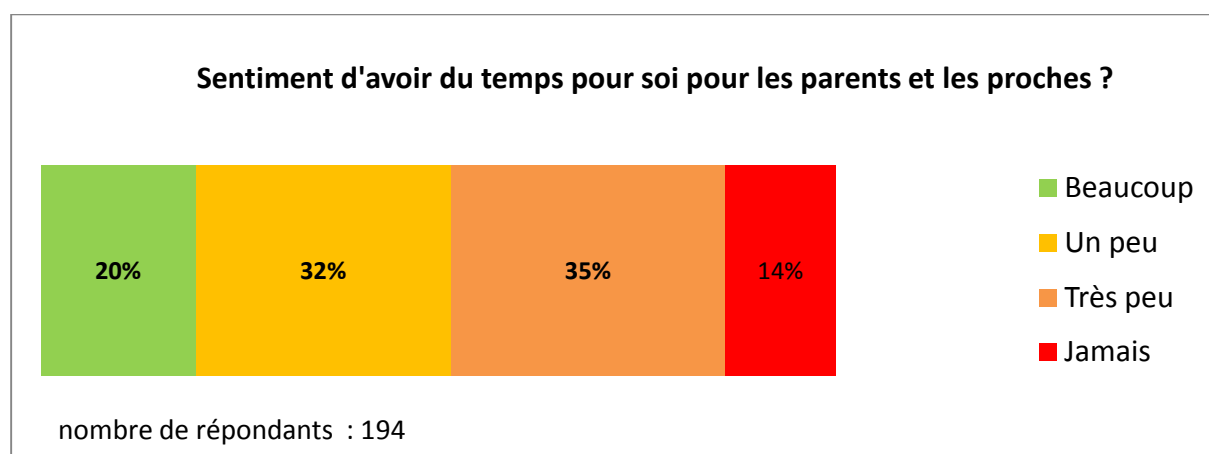
« C'est compliqué de sortir ou de faire des balades quand on est en fauteuil... et on perd des amis quand on ne peut plus sortir... »

« ...Je n'ai pas de vie sociale ni de vie personnelle... Je me déplace difficilement... Je ne sors pratiquement plus... ... j'ai peur de gêner... »



Focus sur le répit des parents et des proches

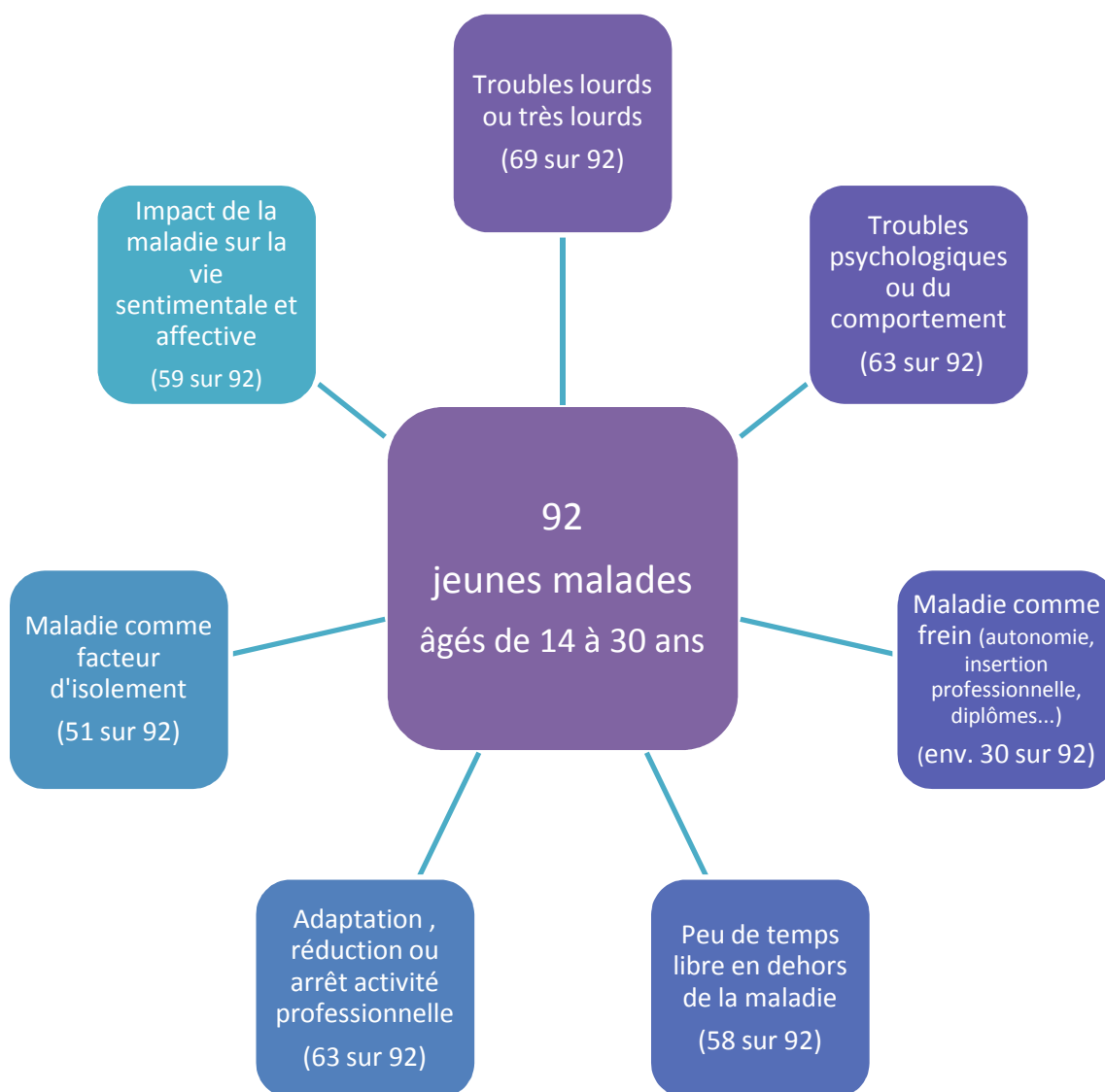
■ 80% des parents d'enfants malades et des proches (conjoint, frères et sœurs, enfants de la personne malade...) indiquent qu'ils n'ont que peu, très peu, voire jamais de temps libre en dehors de la maladie de la personne atteinte.



« ...Je suis extrêmement fatiguée. La maladie de mon enfant ne me laisse que très peu de temps pour moi... Je commence à m'autoriser à prendre un peu de répit lorsque c'est possible. Je suis sortie récemment avec des amis, cela faisait sept ans que je n'étais pas sortie... »

7. Le parcours des jeunes adultes

92 jeunes malades ayant répondu à l'enquête par eux-mêmes, ou dont les parents ont répondu pour eux, sont **actuellement âgés de 14 à 30 ans**. Ces adolescents ou jeunes adultes ont en moyenne 22 ans.



« Lorsque l'évolution de la maladie n'est pas connue, il est très difficile pour les professionnels de pouvoir projeter un jeune adulte vers la meilleure orientation possible pour lui et vers l'insertion. Parfois la maladie n'évolue pas comme on l'aurait prévu ou des soins sont trop lourds au quotidien et l'orientation trouvée, ou le premier emploi, se retrouvent inadaptés à l'état de santé du jeune. Cela peut amener le jeune à se démotiver dans la recherche d'un nouvel emploi ou d'une nouvelle orientation, d'autant plus si le jeune a du potentiel... »

Une coordinatrice en MDPH interrogée lors de l'enquête qualitative

« En ce moment je recherche un emploi ou un stage et c'est un peu décourageant. Je me rends compte que la recherche d'emploi va être difficile. Il va falloir que je m'accroche. C'est déjà difficile pour tout le monde, alors quand on a une maladie... »

« Les jeunes que j'accompagne dans mon activité se retrouvent souvent isolés lorsqu'ils quittent l'école et recherchent une activité professionnelle. Bien souvent ils ne peuvent pas travailler en milieu ordinaire et c'est une vraie rupture pour eux, car c'est le ralentissement moteur et l'évolution de la maladie qui les en empêchent... J'ai vu des jeunes malades rester chez eux, devant un écran toute la journée, sur internet, à ne rien faire de concret... »

Une assistante sociale interrogée lors de l'enquête qualitative

« Ce qui me préoccupe actuellement c'est de savoir si je vais pouvoir être chez moi... Prendre mon envol. j'en ai envie mais j'ai du mal à l'envisager avec ma maladie... »

4. Annexes

ANNEXE 1

Synthèse des entretiens menés dans le cadre de l'enquête qualitative

Les étapes du parcours de santé et de vie avec une maladie rare mises en lumière par les témoignages recueillis sont les suivantes :

- Les premiers signes de la maladie
- Le sentiment de ne pas être entendu ou compris
- Reconnaissance et première réponse souvent inadaptée
- La recherche de professionnels
- La phase diagnostique
- La recherche d'informations
- L'acceptation de la maladie
- La prise en charge médicale
- Le quotidien avec la maladie, l'aggravation des troubles

Ces étapes clés dans le parcours des personnes sont dans certains cas, selon les histoires et les maladies, **génératrices d'un certain nombre de ruptures dans le parcours**, en particulier en raison de la **rareté** et de la **méconnaissance** de ces maladies qui vient rajouter un **handicap supplémentaire dans le parcours** de santé avec une maladie grave, invalidante et la plupart du temps génétique. **A travers les histoires de vie qui nous ont été confiées, c'est particulièrement le cas dans les moments clés tels que le démarrage de la scolarité, l'entrée au collège, le passage à l'âge adulte, l'insertion professionnelle** (moins spécifique aux maladies rares, commune aux autres handicaps et maladies chroniques ou plus « accidentelles »), **la recherche d'autonomie, la vie de couple avec un enfant malade.**

L'écoute de ces histoires de vie avec une maladie rare a permis de mettre en lumière un certain nombre de **difficultés et ruptures vécues par les personnes malades et leur entourage** :

- des personnes malades souvent pas suffisamment écoutées aux premiers signes de la maladie, des premiers signes trompeurs et une maladie difficile à identifier : au final, **un diagnostic souvent tardif qui isole et rend difficile la recherche de solutions**
- **une prise en charge avant le diagnostic ressentie comme inadaptée** (en particulier lorsque la réponse est uniquement une approche psychologique et médicamenteuse, ou un enchaînement d'exams parfois mal compris)
- **des troubles extrêmement lourds à vivre et un manque de visibilité sur l'évolution de ces troubles**

- **une sous-estimation du retentissement de la maladie sur le quotidien des familles par les professionnels qui les accompagnent** (vies scolaire, professionnelle, familiale, sentimentale, aménagement du domicile, aides techniques, situation financière, loisirs...)
- **des démarches trop lourdes** pour les familles déjà épuisées par la maladie et la gestion des troubles associés (des intervenants très nombreux et souvent démunis d'outils de coordination, des démarches compliquées, redondantes,...)
- **une scolarisation chaotique avec de nombreuses ruptures** dans le parcours scolaire (arrêt de la scolarisation classique, entrée en établissement spécialisé, besoin en AVS au Lycée, arrêt définitif de l'école, des liens de camaraderie perturbés...)
- **de nombreuses ruptures professionnelles** (des personnes malades et des mamans d'enfants malades qui ne travaillent pas ou plus, des aménagements, une insertion quasi impossible pour les jeunes malades,...)
- **une adolescence et un passage à l'âge adulte très compliqué** (regard de l'autre, vie sentimentale perturbée, peu de projets, peur de l'avenir, une autonomie qui tarde à se faire ou qui ne peut pas se faire...)
- des **difficultés familiales et de couple** (séparations, femmes seules à élever leurs enfants malades parfois sans emploi,...), un **éloignement du cercle amical**
- un **manque de répit et de possibilités de divertissement** face à un quotidien lourd
- des situations de **détresse sociale** (difficultés financières, ...) et d'**isolement** (manque de relations sociales, déprimés, dépressions...)

Pour prolonger ce travail de synthèse, nous avons choisi de présenter un **parcours qui nous a été relaté par la maman d'une enfant malade aujourd'hui adulte**. Il est représentatif de situations auxquelles sont confrontées les familles avec un jeune enfant porteur d'une maladie rare dont les premiers signes ne sont pas spécifiques. **Il illustre les conséquences d'un diagnostic tardif** : prise en charge mal adaptée, absence de recherche des causes des troubles ressentis, et survenue de ruptures dans le parcours de vie de l'enfant.

Le parcours d'une jeune malade de 26 ans présentant à l'âge de 4 ans un retard psychomoteur et à l'âge de 6 ans des troubles de l'apprentissage

« A quatre ans, le bilan indiquait un petit retard psychomoteur. Lors de son entrée en CP, le développement de mon enfant s'est mis à stagner... c'est là qu'on a commencé à se rendre compte des difficultés. Ne sachant pas lire à la fin du CP, notre enfant a été mise en « perfectionnement », a appris à communiquer en langage des signes, puis a été admise en école spécialisée quelques années plus tard. Nous n'avons pas de prise en charge médicale particulière pour son retard. Les symptômes portaient sur le langage, les facultés intellectuelles ainsi que les repères dans le temps et dans l'espace, un comportement colérique

aussi. Personne ne semblait inquiet, mais nous, nous nous posions beaucoup de questions... Les séjours hospitaliers dans des services de prise en charge psychologique n'ont pas plus apporté de réponse. Notre enfant avait simplement selon les professionnels qui la suivaient (essentiellement des psychologues) un gros retard au niveau intellectuel et un léger retard au niveau moteur. Il n'y avait pas de symptômes plus particuliers, et aucun diagnostic évoqué. J'ai toujours pensé au fond de moi en tant que maman que son état était en lien avec une détresse respiratoire prise en charge à sa naissance... C'est seulement vers l'âge de dix ans qu'une anomalie au niveau du cerveau a été détectée par une IRM. Un bilan a été effectué qui a permis d'évaluer un peu plus précisément le retard de notre enfant, et de mettre en place une orthophonie, des bilans de psychomotricité... mais toujours pas de diagnostic. C'est aussi à peu près à ce moment-là qu'on nous a orientés vers une école spécialisée plus adaptée à ses difficultés et qu'on a vraiment pris conscience de son « handicap », mais toujours sans savoir pourquoi... On a observé une dégradation de son état vers l'âge de 12 ans, notamment après le départ de ses frères et sœurs de la maison, ça a probablement été une rupture pour elle. Elle a alors eu un comportement plus colérique, plus émotionnel et des troubles du sommeil sont apparus... Aujourd'hui nous savons qu'il s'agit d'une maladie génétique rare, ce qui rétrospectivement nous permet de comprendre les troubles auxquels nous devons faire face. C'est suite à une consultation de génétique pour un de mes petits-enfants qui a aussi une maladie génétique rare que nous avons découvert voilà environ six ans le nom de la maladie génétique dont est atteinte notre fille, plus de seize ans après l'apparition des premiers troubles. Notre fille a aujourd'hui 26 ans, travaille en ESAT et vit encore chez nous. Elle sait tout juste compter, pas écrire correctement, je lui fais des modèles qu'elle recopie, elle se comporte parfois comme une toute petite fille, et je dois l'accompagner dans la plupart des démarches qu'elle a à effectuer... Tant de temps pour poser un diagnostic, j'ai parfois l'impression qu'on a raté quelque chose pendant toutes ces années. Nous nous sommes sentis très seuls, sans information, sans réel soutien pendant toutes ces années...»

Analyse des parcours de santé et de vie : les grandes étapes du parcours

A partir des entretiens que nous avons menés auprès de huit personnes concernées (personnes malades et parents d'enfants malades) et trois professionnels, nous avons pu établir avec eux un schéma (non exhaustif) des grandes étapes du parcours de santé et de vie des personnes atteintes de maladies rares. Ce parcours (qui sera développé et illustré avec les témoignages des personnes dans un rapport complet ultérieur) est souvent relaté comme une épopée, un combat, une lutte, une épreuve. Il est extrêmement douloureux, épuisant et chaotique.

- Les premiers signes de la maladie

Ce parcours démarre avec l'apparition des premiers signes de la maladie. Ces premiers signes sont très variés selon les histoires. Certains troubles peuvent apparaître comme relativement « communs ». D'autres évoquent tout autre chose que la maladie qui sera révélée bien plus tard (troubles du comportement, léger retard moteur, troubles de certains apprentissages, troubles du sommeil...). C'est la difficulté des maladies rares dont les symptômes sont variés et parfois assez peu discriminants.

- Le sentiment de ne pas être entendu ou compris

La personne est alertée (la plupart du temps la mère de l'enfant, ou la personne malade elle-même). Elle n'est souvent pas entendue et les premiers symptômes généralement pas compris voire niés par l'entourage (conjoint, fratrie, famille ...) et les premiers intervenants qui gravitent autour de la personne malade (soignants, professionnels de la petite enfance, enseignants, employeurs, collègues, amis...). La personne alertée par « quelque chose qui ne lui paraît pas normal » est souvent isolée dans un premier temps. Elle doit se battre pour faire reconnaître qu'il se passe quelque chose d'anormal, auprès de l'entourage, mais aussi auprès des soignants. C'est une période très dure et parfois longue avant d'avoir un diagnostic précis. La bataille pour la reconnaissance des troubles comme étant l'expression d'une maladie peut prendre des années, voire des dizaines d'années.

- Reconnaissance et première réponse, souvent inadaptée

Elle passe par un premier stade, celui de la reconnaissance que « quelque chose n'est effectivement pas normal » et qu'il faut chercher. La personne est alors souvent orientée soit vers les domaines de la psychologie ou de la psychiatrie lorsque l'enfant présente des troubles du comportement (cette réponse thérapeutique, en particulier médicamenteuse, est souvent vécue avec un sentiment d'injustice ou de dépit), soit vers une prise en charge rééducative (kinésithérapie, orthophonie...) lorsque des troubles de l'apprentissage ou moteurs sont constatés à l'école. Cette réponse paraît souvent insuffisante aux parents car non spécifique mais c'est souvent la seule existante même lorsque le diagnostic sera porté avec exactitude.

Une cause externe est souvent avancée pour expliquer ces troubles, comme le contexte familial (les parents, la mère, l'alimentation, l'éducation...) ou l'état psychologique de la personne elle-même (fragile, perturbée, en révolte...). Les parents se voient parfois eux-mêmes orientés vers une thérapie. Il est très rare à travers les parcours et l'expérience des professionnels que nous avons entendus, que les malades soient d'emblée orientés vers une consultation spécialisée.

- La recherche de professionnels

Alors, ils frappent à toutes les portes, changent de médecins, remuent, bousculent, passent des examens et des tests, reçoivent des traitements non adaptés, peuvent être pris en charge aux urgences... Cette période d'errance peut durer quelques mois comme plusieurs années voire dizaines d'années dans les situations extrêmes pendant lesquelles les personnes malades et leur entourage gèrent les troubles parfois très lourds comme ils peuvent, souvent seuls en s'accommodant du quotidien. C'est une période souvent qualifiée de « survie » avec des familles dans certains cas éclatées, fragilisées socialement.

- La phase diagnostique

Jusqu'à ce qu'un professionnel « *évoque une autre hypothèse...* » et qu'une analyse génétique ou un examen particulier soit pratiqué, permettant de porter le diagnostic d'une maladie bien identifiée.. C'est un moment clé dans le parcours de ces personnes, une libération pour certains ou au contraire une angoisse supplémentaire pour d'autres. En cas de maladie génétique, d'autres problématiques surgissent. car d'autres personnes de la famille peuvent être concernées par cette maladie. La recherche de l'anomalie génétique dans l'entourage familial du malade avec en particulier la découverte d'un ou des deux parents transmetteurs est une nouvelle source de rupture pour les familles. Les conséquences familiales sont nombreuses : dépressions, divorces, éloignement de la famille, mal être des enfants malades,...

L'annonce du diagnostic est déterminante dans la manière dont les personnes vont entamer leur combat contre cet « ennemi » plus ou moins identifié. Pour certains c'est l'effondrement, pour d'autres le soulagement et l'entrée dans le combat, pour d'autres encore, ce moment reste totalement occulté.

- Recherche d'informations

Généralement une phase de recherche d'informations, de soutiens et de solutions commence, les relations familiales se rétablissent dans certains cas, la communication est de nouveau possible. Mais, le nom d'une maladie rare n'apporte pas forcément de réponses immédiates en matière de prise en charge thérapeutique. Les personnes malades ne comprennent pas toujours ce qui leur arrive ni ce qui leur est expliqué. Ils sont en quelque sorte « sous le choc ». Ils se tournent souvent vers les associations qui leur apporte un soutien et du réconfort.

- L'acceptation de la maladie

Les malades doivent accepter d'être atteints par une maladie dont on ne connaît généralement pas l'évolution, et faire face à leur image de personne malade renvoyée par le monde extérieur. Certains cachent leur maladie, d'autres s'inventent des maladies plus connues, d'autres se replient sur eux-mêmes, d'autres encore en font état plus ouvertement. C'est un moment très délicat dans le parcours du malade qui déterminera tout son projet de vie future avec la maladie, ses capacités à rebondir et à s'adapter à l'évolution de la maladie. A ce stade, il est souvent difficile pour la personne malade ou les parents de se projeter et d'envisager l'avenir.

- La prise en charge médicale

Au vu des entretiens menés dans le cadre de l'enquête, les troubles sont toujours là, voire amplifiés, des traitements sont donnés pour y pallier, mais généralement pas pour guérir. Et c'est une nouvelle rupture pour les personnes malades, qui dans certains cas ont du mal à accepter des traitements lourds qui n'apportent pas une réponse efficace à l'évolution de leur maladie. C'est une période où les traitements, examens, consultations, interventions sont nombreux et fréquents, parfois jugés inutiles. Parfois ils arrêtent leurs traitements par lassitude ou mauvaise tolérance. La prise en charge semble inadaptée aux maladies rares, y compris en matière de soutien psychologique.

- Le quotidien avec la maladie, l'aggravation des troubles

Les troubles s'aggravent sans savoir jusqu'où. Des crises et des rechutes se répètent, parfois de nouvelles pathologies s'ajoutent. L'autonomie s'amenuise pour les personnes malades qui s'angoissent de leur avenir, l'épuisement grandit pour les proches qui dorment peu et doivent tout assumer de front (vie personnelle, travail, accompagnement dans la prise en charge de la personne malade, démarches...). Les projets sont rendus impossibles et la vie au quotidien est difficile dans cette situation d'incertitude. Des adaptations doivent être mises en place, avec leur lot de démarches nombreuses et fastidieuses, et un coût parfois très important. Parfois il faut penser à déménager. C'est une nouvelle phase de ruptures, tant aux niveaux professionnel (perte d'emploi, reclassement, réorientation...), que « social » (désocialisation, pertes de revenus, recherches de soutiens financiers, répit, loisirs...), familial et affectif (isolement, perte d'amis...), médical (renoncement aux soins...). Le petit enfant va-t-il pouvoir entrer à l'école ? C'est un stress qui s'ajoute à celui de la maladie. Les jeunes malades doivent s'adapter à un aménagement de leur rythme scolaire dans les meilleurs cas, à un accompagnement par une AVS ou à une entrée en école spécialisée. Ils renoncent parfois à leurs études (décrochage très net à partir du collège), se réorientent (entrée en IMPRO, travail en ESAT...), renoncent à leur projet de vie (fonder une famille, s'installer chez eux, avoir un diplôme, un stage, un emploi en milieu ordinaire, faire du sport, vivre une passion...), changent de lieux de soins (passage à une consultation pour adultes, entrée en établissement médico-social...). D'autres questions se posent aux proches : que va devenir mon enfant malade quand je disparaîtrai ? Comment accompagner des enfants devenus adultes dans leur projet de vie ou dans les démarches et la vie quotidienne ? Comment accompagner mon enfant avec un pronostic d'espérance de vie réduite ou comment vivre avec ? Comment pouvoir s'évader même un peu de ce quotidien souvent épuisant ? Se sentant parfois exclus et seuls pour gérer les troubles au quotidien et les conséquences de la maladie, l'épuisement, l'impuissance et parfois le désespoir se sont souvent pas loin chez ces malades et leur entourage...

Les ruptures dans le parcours

Ces étapes clés dans le parcours des personnes sont dans certains cas, selon les histoires et les maladies, **génératrices d'un certain nombre de ruptures dans le parcours**, en particulier en raison de la **rareté** et de la **méconnaissance** de ces maladies qui vient rajouter un **handicap supplémentaire dans le parcours** de santé avec une maladie grave, invalidante et la plupart du temps génétique.

La **rareté de la maladie** est en effet un handicap de plus dans l'accompagnement et les solutions que les professionnels peuvent mettre en place. L'absence de diagnostic précis et le manque de visibilité sur l'évolution de la maladie freinent la recherche de solutions et leur mise en place et au-delà, ne permettent pas de repérer assez tôt la présence d'une maladie rare. Le manque de connaissance de la maladie et de traitements pour la soigner impliquent une sous-estimation du retentissement de la maladie sur le quotidien des familles par les professionnels qui les prennent en charge et les accompagnent. Les premiers troubles sont souvent trompeurs et permettent rarement de détecter une maladie rare dès les premiers signes. Le diagnostic est souvent tardif et les personnes ou les parents pas entendus.

De plus, ces maladies complexes, lourdes, chroniques, invalidantes, génèrent des difficultés d'accès aux soins et aux démarches médico-sociales. Les intervenants qui prennent en charge les personnes atteintes de maladies rares sont très nombreux et leur coordination pas simple à mettre en place. Les soins à effectuer sont parfois complexes et peuvent constituer un frein à la scolarisation ou causer la perte d'un emploi. Il en résulte des solutions parfois tardives et inadaptées aux besoins des personnes malades et des familles. Des situations de détresse, de fragilité sociale, de précarisation ne peuvent alors être détectées suffisamment tôt. Des familles sont brisées et se retrouvent en situation de grand isolement, et les professionnels qui les accompagnent souvent démunis face à des situations complexes et imbriquées. Ils se heurtent eux aussi à des difficultés matérielles pour aider les familles à avancer dans leur vie quotidienne avec la maladie.

C'est particulièrement le cas dans les moments clés tels que le démarrage de la scolarité, l'entrée au collège, le passage à l'âge adulte, l'insertion professionnelle (moins spécifique aux maladies rares, commune aux autres handicaps et maladies chroniques ou plus « accidentelles »), **la recherche d'autonomie**. Selon ces professionnels, la fatigabilité est une caractéristique bien particulière aux maladies rares. Cette forte fatigabilité implique souvent une scolarité incomplète, un travail personnel difficile le soir et ainsi un décrochage généralement au niveau du collège. S'ajoutent au passage au collège la diversité des professeurs et la difficulté de trouver un enseignant référent pour le jeune malade. Une aggravation parfois de la maladie et des soins plus fréquents à effectuer. La rupture dans le parcours scolaire au niveau du collège est d'autant plus terrible lorsque le jeune a un bon niveau scolaire et qu'il est motivé. Une professionnelle représentante d'une MDPH explique qu'elle voit très peu de jeunes malades ou handicapés intégrer le lycée en raison non pas de leurs capacités intellectuelles mais de la difficulté du système scolaire à intégrer des jeunes malades atteints de maladies rares, générant parfois des handicaps lourds, et des soins fréquents ou risqués.

C'est le même type de problématiques que les professionnels du secteur médico-social rencontrent avec des jeunes adultes malades qui recherchent un premier emploi. L'insertion n'est pas une problématique spécifique aux maladies rares. Néanmoins, c'est un moment clé dans le parcours de vie d'un jeune malade. Une professionnelle représentante d'une MDPH a accompagné de nombreux jeunes adultes vers l'emploi. Elle s'est parfois heurtée à la difficulté de trouver une solution adaptée pour ces jeunes gens : « Comment ainsi projeter un jeune adulte dont l'évolution de la maladie est totalement inconnue dans la meilleure orientation possible ? », « comment insérer une jeune qui a les compétences intellectuelles et l'envie de travailler, mais des soins hautement complexes et fréquents à effectuer ? ». Elle explique que la motivation de ces jeunes et leur énergie sont parfois émoussées lorsque les démarches pour trouver un emploi ou un stage sont infructueuses alors que leur envie de travailler est forte et leurs compétences de bon niveau. Elle a l'expérience des jeunes gens de 18 ans contraints de rester chez eux sans travail, « désocialisés ». Se pose alors la question de la suite de leur parcours et de leur autonomie future en tant qu'adultes, notamment lorsque leurs parents vieillissent.

Conclusion

Pour conclure cette synthèse, nous avons choisi de présenter un **exemple de dispositif de soins et d'accompagnement des personnes malades qui limite le plus possible les ruptures dans le parcours** mais qui est rendu possible par un diagnostic porté à un âge précoce. Un centre de prise en charge bien fléché, un parcours de santé balisé et une équipe pluridisciplinaire très présente auprès des malades et leurs familles permettent d'anticiper les ruptures, de les éviter dans certains cas et de les faire accepter la plupart du temps.

Le parcours de santé d'enfants malades porteurs de malformations ano-rectales pris en charge au centre de référence MAREP : Malformations ano-rectales et Pelviennes Rares de l'hôpital Necker-Enfants Malades

« Les pathologies des enfants que nous prenons en charge sont sévères, lourdes dans leur gestion au quotidien et potentiellement génératrices de nombreuses ruptures à tous les niveaux du parcours des malades, depuis la naissance jusqu'à l'âge adulte, et à tous les stades du développement de l'enfant.

Les malformations ano-rectales sont des malformations rares, mais le diagnostic est généralement assez aisé, la malformation étant visible et détectable très rapidement par les pédiatres de maternité, les soignants en ville et parfois par les parents (sauf dans les cas encore plus exceptionnels de malformations moins visibles où il est indispensable de rencontrer un spécialiste pour éviter les traitements et gestes inadaptés). Les enfants sont de ce fait adressés très tôt à un service hospitalier spécialisé ou à un centre de référence. Néanmoins, il demeure crucial que le programme d'éducation thérapeutique soit mis en place le plus tôt possible chez les parents puis chez ces enfants.

Ces malformations peuvent engendrer des troubles sévères, notamment d'incontinence pour les selles dans la moitié des cas. Elles impliquent une prise en charge pénible et des interventions chirurgicales lourdes... Les troubles dont souffrent ces enfants sont un tabou dans notre société, et les personnes malades ne peuvent pas en parler, pas même à leurs proches. Quant aux parents d'enfants souffrant de ces pathologies, ils ne sont le plus souvent pas compris ni accompagnés par l'entourage, ni par le milieu scolaire. A l'âge théorique de l'acquisition de la propreté, les parents sont considérés comme « incapables d'accompagner correctement leur enfant vers la propreté » et sont dans l'isolement le plus total... Plus tard, c'est l'enfant qui est stigmatisé, suspect de « se laisser aller ».

*Nous fonctionnons dans notre service avec une **équipe pluridisciplinaire soudée et centrée autour de la prise en charge la plus globale possible du patient** (médecins de différentes disciplines en fonction des atteintes, infirmières, stomathérapeute, kinésithérapeutes, psychologue,*

diététicien...) et au sein de laquelle l'infirmière coordinatrice du parcours de soins du patient joue un rôle clé. Nous avons mis en place un **parcours sur une journée** qui permet à la personne malade d'intégrer à sa prise en charge médicale une prise en charge paramédicale et de croiser les regards des différents soignants qui prennent en charge l'enfant pendant le parcours. Plusieurs fois par an, les patients effectuent un parcours complet « à la carte » en fonction de leurs besoins à cette période de leur développement... Depuis la mise en place de ce parcours, nous avons constaté que les patients et leurs parents retrouvent une forme de bien-être. Après un arrêt momentané des soins, notamment au moment de l'adolescence, il n'est pas rare qu'ils reviennent vers l'équipe pour remettre en place une prise en charge.

Ces maladies sont lourdes au quotidien avec des soins douloureux et répétés, plusieurs fois par jour, sans jamais aucun répit. Les troubles sont stigmatisants et traumatisants, générateurs de **ruptures dramatiques** dans le parcours de soins. Certains jeunes adultes sont en situation de totale rupture de soins et se mettent ainsi en danger. Certains enfants n'ayant pas la possibilité d'être propres à la rentrée scolaire ne sont pas admis à l'école. Des jeunes enfants ne peuvent pas aller chez leurs copains de classe ni en sorties scolaires, encore moins en voyages scolaires organisés. Des jeunes collégiens sont dans une angoisse perpétuelle qu'on remarque une fuite, une odeur, et généralement rentrent dans un rejet des soins et dans un repli sur eux, voire arrêtent l'école. Des adolescents sont en complet rejet face à leur prise en charge et en recherche « de responsabilité » sur ce qui leur arrive. Les parents ont à pratiquer des soins douloureux quotidiens et traumatisants pour leur enfant et pour eux-mêmes sans véritable relais en médecine de ville.

Nous rencontrons aussi des malades adultes handicapés dans leur vie professionnelle, dans leurs loisirs, et qui orientent toute leur vie en fonction de leur déficience... Cependant, ce handicap est invisible et, dans ce contexte, il n'est pas rare que les soins soient interrompus, plongeant les personnes dans une situation dramatique jusqu'à dans des cas extrêmes aux pensées suicidaires.

Ces maladies sont génétiques dans certains cas, transmises parfois par l'un des deux parents qui transmet l'anomalie. Les répercussions sont alors alourdies par le poids de la culpabilité, et étendues parfois à l'ensemble de la famille.

Le parcours de ces patients est très douloureux et chaotique... Face à ces ruptures, **l'équipe pluridisciplinaire permet de passer le relais entre collègues et le parcours** que nous avons mis en place crée des **passerelles, un lieu d'expression et de reconnaissance**. C'est parfois le seul qui existe autour de la personne malade et de sa famille. C'est une **force pour améliorer l'observance** aux soins mais aussi **la poursuite d'un projet de vie**, d'une socialisation. Nous voyons des jeunes malades retrouver le sourire après avoir effectué leur parcours, parce que le moral et la motivation reviennent.

Nous le voyons aussi au moment du **passage à une consultation pour adultes**, avec des jeunes adultes **que nous préparons longtemps à l'avance** à ce changement très déstabilisant avec l'équipe médicale de la consultation adulte. C'est aussi une étape dans leur parcours qui peut être vécue difficilement et conduire à une rupture dans le parcours. Nous perdons de vue beaucoup d'adultes à la fin de leur suivi en pédiatrie, et cela constitue d'autant plus une rupture dans la continuité de la prise en charge que les professionnels des services d'adultes ne connaissent généralement pas ces pathologies rares pédiatriques. Certains adultes reviennent dans le service dans un état de santé dramatique après un arrêt des soins, en totale dépression. C'est pour cela que le jeune patient doit être éduqué précocement et savoir à quoi sa prise en charge doit ressembler... Nous avons mis en place un **système de relances** pour nous assurer que nos patients sont bien présents à leurs consultations. Nous relançons régulièrement un à un nos patients s'ils manquent une consultation. Aujourd'hui, nous constatons que ce système de relances, qui est assez simple à mettre en œuvre, évite des ruptures dans le parcours de soins, mais aussi plus largement dans le parcours de santé et de vie, avec un impact positif sur le repli sur soi et l'acceptation de la maladie au quotidien...

Dans le service nous avons aussi récemment mis en place des « **cafés-rencontres** » au sein de l'hôpital qui sont très appréciés des enfants et en particulier des adolescents. Cela participe aussi à l'amélioration de la prise en charge, à l'acceptation de la maladie, des cicatrices, des troubles quotidiens et à **l'apprentissage de l'autonomie**.

C'est clairement l'existence d'une équipe pluridisciplinaire et l'écoute attentive des difficultés des personnes malades et de leurs proches qui permettent dans certains cas de détecter les risques de ruptures, de les éviter ou d'en atténuer les répercussions et de préparer les personnes malades à vivre leur vie d'adulte avec leur pathologie de façon la plus autonome possible.

ANNEXE 2 - Questionnaires de l'enquête quantitative

Questionnaire destiné aux personnes malades



L'Observatoire
des maladies rares
01 56 53 81 36
numéro vert 24h/24h et 7j/7j

Le parcours de santé et de vie

VOTRE SITUATION

1) Vous êtes

- 1 ☐ Un homme
2 ☐ Une femme

2) Votre année de naissance :

1	9		
---	---	--	--

3) Code postal de votre lieu de résidence :

--	--	--	--	--

4a) En quelle année sont apparus les premiers symptômes de la maladie :

--	--	--	--

4b) Avez-vous un diagnostic de la maladie posé par un médecin ?

- 1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

5) Quel est le nom de cette maladie ?

.....

6) En quelle année ce diagnostic a-t-il été posé ?

--	--	--	--

VOTRE PRISE EN CHARGE MEDICALE

7) Etes-vous pris(e) en charge dans une consultation spécialisée maladies rares (centre de référence maladies rares, centre de compétences maladies rares...) ?

- 1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

8) Quel est le nom de cette consultation ?

9) Combien de temps faut-il pour se rendre à cette consultation depuis votre lieu de vie ? h min

10) Selon vous, cette prise en charge spécialisée est-elle intervenue suffisamment tôt ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

11) Votre maladie a-t-elle débuté dans l'enfance ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non → [Passer directement à la question 15](#)

12) Si oui, vous êtes actuellement suivi(e) dans une consultation médicale spécialisée :

- 1 ☐ Pédiatrique
2 ☐ Adulte

13) Si vous êtes suivi(e) dans une consultation spécialisée pour adulte, avez-vous été pris(e) en charge auparavant dans une consultation pédiatrique ?

- 1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

14) Comment s'est déroulé le passage entre la consultation pédiatrique et la consultation adulte ?

Les personnels	La qualité des soins et du suivi	L'écoute	La transition entre les deux services
1 ☐ Moins nombreux	1 ☐ Moins bonne	1 ☐ Moins bonne	1 ☐ Difficile
2 ☐ Aussi nombreux	2 ☐ Aussi bonne	2 ☐ Aussi bonne	2 ☐ Facile
3 ☐ Plus nombreux	3 ☐ Meilleure	3 ☐ Meilleure	

15) Si vous avez eu des hospitalisations, ces séjours étaient-ils programmés ou ont-ils eu lieu en urgence ?

- 1 ☐ Très souvent en urgence
2 ☐ Souvent en urgence
3 ☐ Très souvent programmés
4 ☐ Souvent programmés

16) S'ils ont eu lieu en urgence, pourquoi ?
(plusieurs réponses possibles)

- | | |
|--|--|
| 1 ☐ Dégradation imprévue de mon état de santé | 5 ☐ Prise en charge insuffisante à domicile |
| 2 ☐ Troubles du comportement, crise violente | 6 ☐ Nécessité d'une intervention chirurgicale |
| 3 ☐ Manque de coordination entre soignants | 7 ☐ Consultation d'un médecin à l'hôpital |
| 4 ☐ Autre : | |

17) Les sorties d'hospitalisation ont-elles été programmées au bon moment ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

18) Ces retours ont-ils eu lieu dans de bonnes conditions ?

- 1 ☐ Toujours
2 ☐ Souvent
3 ☐ Rarement
4 ☐ Jamais

19) Si non, pourquoi ?

(plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ Manque de soins à domicile
2 ☐ Aide à domicile insuffisante
3 ☐ Difficultés à trouver des soignants
4 ☐ Traitement ou matériel manquants
5 ☐ Autre :

- 6 ☐ Difficultés familiales
7 ☐ Problèmes psychologiques
8 ☐ Problèmes professionnels
9 ☐ Difficultés financières

20) Avez-vous trouvé que le relais entre l'hôpital et votre médecin traitant a été plutôt :

- 1 ☐ Très satisfaisant 3 ☐ Pas satisfaisant
2 ☐ Satisfaisant 4 ☐ Pas du tout satisfaisant

21) Selon vous, avez-vous eu dans votre parcours de santé des examens, des soins ou traitements inadaptés ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

22a) Dans ce parcours, diriez-vous que les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital connaissent votre pathologie ?

- 1 ☐ Suffisamment
2 ☐ Insuffisamment

22b) Dans ce parcours, diriez-vous que les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital ont une bonne coordination entre eux ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

LA VIE QUOTIDIENNE

23) Qualifiez-vous les troubles que vous ressentez au quotidien de :

- 1 ☐ Très légers 3 ☐ Lourds
2 ☐ Légers 4 ☐ Très lourds

24) Avez-vous eu une évaluation de vos besoins d'aide au quotidien ?

- 1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

25) Qui a mené cette évaluation (MDPH, APA...) ?

.....

26) Cette évaluation a-t-elle pris suffisamment en compte vos besoins et votre projet de vie ?

- 1 ☐ Oui tout à fait
2 ☐ Oui plutôt
3 ☐ Non plutôt pas
4 ☐ Non pas du tout

27) Avez-vous eu besoin : (plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ D'aides techniques (fauteuil roulant, cannes, déambulateur, siège de bain...)
2 ☐ De petit matériel ergonomique (crayons, tasses, etc...)
3 ☐ D'aménagement du domicile (rampes, élévateurs, mobilier adapté...)
4 ☐ D'aménagement du véhicule
5 ☐ D'aides animalières
6 ☐ D'aides à domicile (ménagères, toilette...)
7 ☐ D'aides financières
8 ☐ Autre.....

28) Pour obtenir ces aides, cela a-t-il été :

- 1 ☐ Facile
2 ☐ Plutôt facile
3 ☐ Plutôt difficile
4 ☐ Difficile

L'ETABLISSEMENT OU LE SERVICE MEDICO-SOCIAL

29) L'évolution de votre maladie vous a-t-elle amené(e) à être accueilli(e) dans un établissement médico-social / ou suivi(e) par un service médico-social ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non → [Passer directement à la question 37](#)

30) Ce départ en établissement ou ce recours à un service médico-social, vous l'avez :

- 1 ☐ Subi
2 ☐ Anticipé

31) Avez-vous eu le choix de cet établissement ou de ce service ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

32) Combien de temps mettez-vous pour vous y rendre depuis votre lieu de vie ? h min ☐ Non concerné(e)

33) Cet établissement ou ce service correspond-il suffisamment à vos attentes ?

- 1 ☐ Oui tout à fait 3 ☐ Non plutôt pas
2 ☐ Oui plutôt 4 ☐ Non pas du tout

34) Selon vous, est-ce que l'établissement ou le service a correctement assuré le lien avec la consultation médicale spécialisée où vous êtes suivi(e) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

35) Le fait de rejoindre un établissement ou de disposer d'un service médico-social a-t-il eu dans votre vie des conséquences ?

- 1 ☐ Très favorables 3 ☐ Peu favorables
2 ☐ Favorables 4 ☐ Pas du tout favorables

36) Plus précisément :

	Tout à fait d'accord	D'accord	Pas d'accord	Pas du tout d'accord
Vie quotidienne facilitée	☐	☐	☐	☐
Meilleure prise en charge médicale	☐	☐	☐	☐
Relations humaines plus nombreuses	☐	☐	☐	☐
Présence rassurante de personnels	☐	☐	☐	☐
Sentiment de déracinement	☐	☐	☐	☐
Eloignement des proches	☐	☐	☐	☐
Mauvaise prise en charge de ma maladie	☐	☐	☐	☐

L'ECOLE ET LE TRAVAIL

37) Votre maladie a-t-elle commencé dans l'enfance ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non → [Passer directement à la question 47](#)

38) Lors de votre scolarisation, comment avez-vous été accueilli(e) et écouté(e) par l'équipe éducative ?

- 1 ☐ Très bien 3 ☐ Mal
2 ☐ Bien 4 ☐ Très mal

39) Un aménagement du rythme scolaire ou un programme d'accompagnement spécifique a-t-il dû être mis en place pendant votre scolarité ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

40) Avez-vous eu besoin (ou auriez-vous eu) besoin de l'accompagnement d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

41) Pour votre scolarité, avez-vous intégré un établissement spécialisé (type Institut Médico-Educatif) ?

- 1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

42) Pensez-vous que vous auriez dû l'intégrer plus tôt ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

43) Avez-vous reçu un enseignement à domicile ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

44) Avez-vous dû être déscolarisé(e) ?

- 1 ☐ Non
2 ☐ Oui momentanément
3 ☐ Oui définitivement

45) La maladie a-t-elle constitué un frein à :

- la recherche d'autonomie (quitter ses parents, gagner sa vie...)
l'obtention d'un stage ou d'une formation
la recherche d'un premier emploi
l'obtention de certains diplômes

Oui	Non
☐	☐
☐	☐
☐	☐
☐	☐

46) Si vous avez suivi une formation en IMP ou IMPRO, comment l'avez-vous perçue :

- 1 ☐ Très utile 3 ☐ Peu utile
2 ☐ Utile 4 ☐ Inutile

47) La maladie vous a-t-elle conduit à :
(plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ Réduire votre activité professionnelle 3 ☐ Interrompre momentanément votre activité professionnelle
2 ☐ Adapter votre vie professionnelle (ESAT, entreprise protégée...) 4 ☐ Ne pas (ou ne plus) travailler

VIE PERSONNELLE

48) Dans votre prise en charge médicale, vous a-t-on proposé un suivi psychologique ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

50) La maladie vous a-t-elle plutôt isolé(e) de vos amis et proches parents (frères, sœurs...) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

51) Avez-vous eu besoin de cacher votre maladie ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

49) La maladie et ses conséquences ont-elles été à l'origine de : (plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ Une ou des dépression(s)
2 ☐ Une ou des crise(s) violente(s)
3 ☐ Des troubles du comportement
4 ☐ D'autres types de troubles psychologiques :

52) Quel a été l'impact de la maladie sur votre vie affective et sentimentale ?

- 1 ☐ Positif
2 ☐ Négatif
3 ☐ Aucun

53) Avez-vous, au cours de votre parcours, rencontré des difficultés de couple ?

- 1 ☐ Aucune en particulier
2 ☐ Quelques tensions
3 ☐ Des tensions fortes
4 ☐ Séparation ou divorce
5 ☐ Non concerné(e)



54) Pensez-vous que votre maladie a pu être un facteur :

- | | | | |
|--------------------|-----------------------------|------------------|-----------------------------|
| Déclenchant | 1 ☐ Oui | Aggravant | 1 ☐ Oui |
| | 2 ☐ Non | | 2 ☐ Non |

55) Avez-vous, au cours de votre parcours, rencontré des difficultés familiales ?

- 1 ☐ Aucune en particulier
2 ☐ Quelques difficultés
3 ☐ De fortes difficultés
4 ☐ Une ou des ruptures familiales



56) Pensez-vous que votre maladie a pu être un facteur :

- | | | | |
|--------------------|-----------------------------|------------------|-----------------------------|
| Déclenchant | 1 ☐ Oui | Aggravant | 1 ☐ Oui |
| | 2 ☐ Non | | 2 ☐ Non |

57) Avez-vous le sentiment d'avoir du temps pour vous en dehors de votre pathologie ?

- 1 ☐ Beaucoup
2 ☐ Un peu
3 ☐ Très peu
4 ☐ Jamais

58) Pouvez-vous vous permettre de :

	Souvent	De temps en temps	Jamais
Partir en vacances	☐	☐	☐
Effectuer des sorties	☐	☐	☐
Avoir des loisirs	☐	☐	☐

Commentaires et suggestions

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Questionnaire destiné aux parents d'enfants malades



Le parcours de santé et de vie

Vous êtes ☐ 1 Un homme ☐ 2 Une femme

SITUATION DE VOTRE ENFANT

1) Votre enfant est-il ?

- ☐ 1 Un garçon
☐ 2 Une fille

2) Son année de naissance :

3) Code postal de son lieu de résidence :

4a) En quelle année sont apparus les premiers symptômes de la maladie :

4b) Avez-vous un diagnostic de la maladie posé par un médecin ?

- ☐ 1 Oui →
☐ 2 Non

5) Quel est le nom de cette maladie ?

.....

6) En quelle année ce diagnostic a-t-il été posé ?

LA PRISE EN CHARGE MEDICALE

7) Votre enfant est-il pris en charge dans une consultation spécialisée maladies rares (centre de référence maladies rares, centre de compétences maladies rares...) ?

- ☐ 1 Oui →
☐ 2 Non

8) Quel est le nom de cette consultation ?

9) Combien de temps faut-il pour se rendre à cette consultation depuis son lieu de vie ? h min

10) Selon vous, cette prise en charge spécialisée est-elle intervenue suffisamment tôt ? ☐ 1 Oui
☐ 2 Non

11) Votre enfant est-il actuellement suivi dans une consultation médicale spécialisée :

- ☐ 1 Pédiatrique → [Passer directement à la question 14](#)
☐ 2 Adulte (+ de 15 ans par exemple)

12) S'il est suivi dans une consultation spécialisée pour adulte, a-t-il été pris en charge auparavant dans une consultation pédiatrique ?

- ☐ 1 Oui →
☐ 2 Non

13) Comment s'est déroulé le passage entre la consultation pédiatrique et la consultation adulte ?

Les personnels

- ☐ 1 Moins nombreux
☐ 2 Aussi nombreux
☐ 3 Plus nombreux

La qualité des soins et du suivi

- ☐ 1 Moins bonne
☐ 2 Aussi bonne
☐ 3 Meilleure

L'écoute

- ☐ 1 Moins bonne
☐ 2 Aussi bonne
☐ 3 Meilleure

La transition entre les deux services

- ☐ 1 Difficile
☐ 2 Facile

14) Si votre enfant a eu des hospitalisations, ces séjours étaient-ils programmés ou ont-ils eu lieu en urgence ?

- ☐ 1 Très souvent en urgence
☐ 2 Souvent en urgence
☐ 3 Très souvent programmés
☐ 4 Souvent programmés



15) S'ils ont eu lieu en urgence, pourquoi ?
(plusieurs réponses possibles)

- ☐ 1 Dégradation imprévue de son état de santé
☐ 2 Troubles du comportement, crise violente
☐ 3 Manque de coordination entre soignants
☐ 4 Autre :
☐ 5 Prise en charge insuffisante à domicile
☐ 6 Nécessité d'une intervention chirurgicale
☐ 7 Consultation d'un médecin à l'hôpital

16) Les sorties d'hospitalisation ont-elles été programmées au bon moment ?

- ☐ 1 Oui
☐ 2 Non

17) Ces retours ont-ils eu lieu dans de bonnes conditions ?

1 ☐ Toujours

2 ☐ Souvent

1 ☐ Rarement

2 ☐ Jamais

18) Si non, pourquoi ? (plusieurs réponses possibles)

1 ☐ Manque de soins à domicile

2 ☐ Aide à domicile insuffisante

3 ☐ Difficultés à trouver des soignants

4 ☐ Traitement ou matériel manquants

5 ☐ Autre :

6 ☐ Difficultés familiales

7 ☐ Problèmes psychologiques

8 ☐ Problèmes professionnels

9 ☐ Difficultés financières

19) Avez-vous trouvé que le relais entre l'hôpital et son pédiatre en cabinet (ou médecin traitant) a été plutôt :

1 ☐ Très satisfaisant

3 ☐ Pas satisfaisant

2 ☐ Satisfaisant

4 ☐ Pas du tout satisfaisant

20) Selon vous, y-a-t-il eu dans son parcours de santé des examens, des soins ou traitements inadaptés ?

1 ☐ Oui

2 ☐ Non

21a) Dans ce parcours, diriez-vous que les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital connaissent sa pathologie ?

1 ☐ Suffisamment

2 ☐ Insuffisamment

21b) Dans ce parcours, diriez-vous que les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital ont une bonne coordination entre eux ?

1 ☐ Oui

2 ☐ Non

LA VIE QUOTIDIENNE

22) Qualifiez-vous les troubles ressentis au quotidien par votre enfant de :

1 ☐ Très légers

3 ☐ Lourds

2 ☐ Légers

4 ☐ Très lourds

23) A-t-il eu une évaluation de ses besoins d'aide au quotidien ?

1 ☐ Oui →

2 ☐ Non

24) Qui a mené cette évaluation (MDPH, PMI...) ?

.....

26) A-t-il eu besoin : (plusieurs réponses possibles)

1 ☐ D'aides techniques (fauteuil roulant, cannes, déambulateur, siège de bain...)

2 ☐ De petit matériel ergonomique (crayons, tasses, etc...)

3 ☐ D'aménagement du domicile (rampes, élévateurs, mobilier adapté...)

4 ☐ D'aménagement du véhicule

5 ☐ D'aides animalières

6 ☐ D'aides à domicile (ménagères, toilette...)

7 ☐ D'aides financières

8 ☐ Autre.....

25) Cette évaluation a-t-elle pris suffisamment en compte ses besoins et son projet de vie ?

1 ☐ Oui tout à fait

2 ☐ Oui plutôt

3 ☐ Non plutôt pas

4 ☐ Non pas du tout

27) Pour obtenir ces aides, cela a-t-il été :

1 ☐ Facile

2 ☐ Plutôt facile

3 ☐ Plutôt difficile

4 ☐ Difficile

L'ETABLISSEMENT OU LE SERVICE MEDICO-SOCIAL

28) L'évolution de sa maladie a-t-elle amené votre enfant à être accueilli dans un établissement médico-social / ou suivi par un service médico-social ?

1 ☐ Oui

2 ☐ Non → [Passer directement à la question 36](#)

29) Ce départ en établissement ou ce recours à un service médico-social, a-t-il été :

1 ☐ Subi

2 ☐ Anticipé

30) Avez-vous eu le choix de cet établissement ou de ce service ?

1 ☐ Oui

2 ☐ Non

31) Combien de temps met votre enfant pour s'y rendre depuis son lieu de vie ?

..... h min ☐ Non concerné

32) Cet établissement ou ce service correspond-il suffisamment à ses attentes ?

- 1 ☐ Oui tout à fait 3 ☐ Non plutôt pas
2 ☐ Oui plutôt 4 ☐ Non pas du tout

33) Selon vous, est-ce que l'établissement ou le service a correctement assuré le lien avec la consultation médicale spécialisée où est suivi votre enfant ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

34) Le fait de rejoindre un établissement ou de disposer d'un service médico-social a-t-il eu dans sa vie des conséquences ?

- 1 ☐ Très favorables 3 ☐ Peu favorables
2 ☐ Favorables 4 ☐ Pas du tout favorables

35) Plus précisément :	Tout à fait d'accord	D'accord	Pas d'accord	Pas du tout d'accord
Vie quotidienne facilitée	☐	☐	☐	☐
Meilleure prise en charge médicale	☐	☐	☐	☐
Relations humaines plus nombreuses	☐	☐	☐	☐
Présence rassurante de personnels	☐	☐	☐	☐
Sentiment de déracinement	☐	☐	☐	☐
Eloignement des proches	☐	☐	☐	☐
Mauvaise prise en charge de sa maladie	☐	☐	☐	☐

L'ECOLE ET LE TRAVAIL

36) Votre enfant est-il (ou a-t-il été) scolarisé (école, établissement...) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non → [Passer directement à la question 46](#)

37) Lors de sa scolarisation, comment a-t-il été accueilli et écouté par l'équipe éducative ?

- 1 ☐ Très bien 3 ☐ Mal
2 ☐ Bien 4 ☐ Très mal

38) Un aménagement du rythme scolaire ou un programme d'accompagnement spécifique a-t-il dû être mis en place pendant sa scolarité ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

39) A-t-il (ou a-t-il eu) besoin de l'accompagnement d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

40) Pour sa scolarité, a-t-il intégré un établissement spécialisé (type Institut Médico-Educatif) ?

- 1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

41) Pensez-vous qu'il aurait dû l'intégrer plus tôt ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

42) A-t-il reçu un enseignement à domicile ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

43) A-t-il dû être déscolarisé ?

- 1 ☐ Non
2 ☐ Oui momentanément
3 ☐ Oui définitivement

44) Pour votre enfant, la maladie a-t-elle constitué un frein :

- à la recherche d'autonomie (quitter ses parents, gagner sa vie...)
à l'obtention d'un stage ou d'une formation
à la recherche d'un premier emploi
à l'obtention de certains diplômes

Oui	Non
☐	☐
☐	☐
☐	☐
☐	☐

45) S'il a suivi une formation en IMP ou IMPRO, comment l'a-t-il perçue :

- 1 ☐ Très utile
2 ☐ Utile
3 ☐ Peu utile
4 ☐ Inutile

46) La maladie de votre enfant vous a-t-elle conduit(e) à : (plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ Réduire votre activité professionnelle
2 ☐ Adapter votre vie professionnelle
3 ☐ Interrompre momentanément votre activité professionnelle
4 ☐ Ne pas (ou ne plus) travailler

VIE PERSONNELLE

47) Dans la prise en charge médicale, a-t-on proposé un suivi psychologique à votre enfant ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

49) La maladie l'a-t-elle plutôt isolé(e) de ses amis et proches parents (frères, sœurs...) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

50) Votre enfant ou vous-même avez-vous eu besoin de cacher sa maladie ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

52) Avez-vous rencontré des difficultés de couple ?

- 1 ☐ Aucune en particulier
2 ☐ Quelques tensions
3 ☐ Des tensions fortes
4 ☐ Séparation ou divorce
5 ☐ Non concerné(e)



53) Pensez-vous que sa maladie a pu être un facteur :

Déclenchant

1 ☐ Oui

2 ☐ Non

Aggravant

1 ☐ Oui

2 ☐ Non

54) Avez-vous rencontré des difficultés familiales ?

- 1 ☐ Aucune en particulier
2 ☐ Quelques difficultés
3 ☐ De fortes difficultés
4 ☐ Une ou des ruptures familiales



55) Pensez-vous que sa maladie a pu être un facteur :

Déclenchant

1 ☐ Oui

2 ☐ Non

Aggravant

1 ☐ Oui

2 ☐ Non

56) Avez-vous le sentiment que votre enfant a du temps pour lui en dehors de sa pathologie ?

- 1 ☐ Beaucoup 2 ☐ Un peu 3 ☐ Très peu 4 ☐ Jamais

57) Peut-il se permettre de :

- Partir en vacances
Effectuer des sorties
Avoir des loisirs

Souvent

- ☐
☐
☐

De temps en temps

- ☐
☐
☐

Jamais

- ☐
☐
☐

58) La maladie de votre enfant vous laisse-t-elle du temps pour vous en dehors de sa pathologie ?

- 1 ☐ Beaucoup 2 ☐ Un peu 3 ☐ Très peu 4 ☐ Jamais

59) Pouvez-vous vous permettre de :

- Partir en vacances
Effectuer des sorties
Avoir des loisirs

Souvent

- ☐
☐
☐

De temps en temps

- ☐
☐
☐

Jamais

- ☐
☐
☐

Commentaires et suggestions

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**Questionnaire destiné aux proches
(conjoints, parents, enfants, sœurs et frères) de personnes malades**



Le parcours de santé et de vie

Votre lien avec la personne malade : 1 ☐ C'est votre fille ou votre fils
2 ☐ C'est votre mère ou votre père
3 ☐ C'est votre sœur ou votre frère
4 ☐ C'est votre conjoint(e)

Vous êtes : 1 ☐ Un homme
2 ☐ Une femme

SITUATION DE LA PERSONNE MALADE

1) La personne malade est :
1 ☐ Un homme
2 ☐ Une femme

2) Son année de naissance : 1 9

3) Code postal de son lieu de résidence :

4a) En quelle année sont apparus les premiers symptômes de la maladie :

4b) Un diagnostic de la maladie a-t-il été posé par un médecin ?
1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

5) Quel est le nom de cette maladie ?
.....

6) En quelle année ce diagnostic a-t-il été posé ?

LA PRISE EN CHARGE MEDICALE

7) La personne malade est-elle prise en charge dans une consultation spécialisée maladies rares (centre de référence maladies rares, centre de compétences maladies rares...) ?

1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

8) Quel est le nom de cette consultation ?

9) Combien de temps faut-il pour se rendre à cette consultation depuis son lieu de vie ? h min

10) Selon vous, cette prise en charge spécialisée est-elle intervenue suffisamment tôt ? 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

11) La maladie a-t-elle débuté dans l'enfance ?
1 ☐ Oui
2 ☐ Non → *Passer directement à la question 15*

12) Si oui, la personne malade est-elle actuellement suivie dans une consultation médicale spécialisée : pédiatrique / adulte:
1 ☐ Pédiatrique
2 ☐ Adulte

13) Si la personne est suivie dans une consultation spécialisée pour adulte, a-t-elle été prise en charge auparavant dans une consultation pédiatrique ?

1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

14) Comment s'est déroulé le passage entre la consultation pédiatrique et la consultation adulte ?

Les personnels	La qualité des soins et du suivi	L'écoute	La transition entre les deux services
1 ☐ Moins nombreux	1 ☐ Moins bonne	1 ☐ Moins bonne	1 ☐ Difficile
2 ☐ Aussi nombreux	2 ☐ Aussi bonne	2 ☐ Aussi bonne	2 ☐ Facile
3 ☐ Plus nombreux	3 ☐ Meilleure	3 ☐ Meilleure	

15) Si la personne malade a eu des hospitalisations, ces séjours étaient-ils programmés ou ont-ils eu lieu en urgence ?

1 ☐ Très souvent en urgence
2 ☐ Souvent en urgence
3 ☐ Très souvent programmés
4 ☐ Souvent programmés

→ **16) S'ils ont eu lieu en urgence, pourquoi ?** (plusieurs réponses possibles)

1 ☐ Dégradation imprévue de son état de santé
2 ☐ Troubles du comportement, crise violente
3 ☐ Manque de coordination entre soignants
4 ☐ Autre :
5 ☐ Prise en charge insuffisante à domicile
6 ☐ Nécessité d'une intervention chirurgicale
7 ☐ Consultation d'un médecin à l'hôpital

17) Les sorties d'hospitalisation ont-elles été programmées au bon moment ?

1 ☐ Oui
2 ☐ Non

18) Ces retours ont-ils eu lieu dans de bonnes conditions ?

- 1 ☐ Toujours
2 ☐ Souvent
3 ☐ Rarement
4 ☐ Jamais

19) Si non, pourquoi ? (plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ Manque de soins à domicile
2 ☐ Aide à domicile insuffisante
3 ☐ Difficultés à trouver des soignants
4 ☐ Traitement ou matériel manquants
5 ☐ Autre :
6 ☐ Difficultés familiales
7 ☐ Problèmes psychologiques
8 ☐ Problèmes professionnels
9 ☐ Difficultés financières

20) Avez-vous trouvé que le relais entre l'hôpital et son médecin traitant a été plutôt :

- 1 ☐ Très satisfaisant
2 ☐ Satisfaisant
3 ☐ Pas satisfaisant
4 ☐ Pas du tout satisfaisant

22a) Dans ce parcours, diriez-vous que les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital connaissent sa pathologie ?

- 1 ☐ Suffisamment
2 ☐ Insuffisamment

21) Selon vous, y-a-t-il eu dans son parcours de santé des examens, des soins ou traitements inadaptés ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

22b) Dans ce parcours, diriez-vous que les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital ont une bonne coordination entre eux ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

LA VIE QUOTIDIENNE

23) Qualifiez-vous les troubles ressentis au quotidien par la personne malade de :

- 1 ☐ Très légers
2 ☐ Légers
3 ☐ Lourds
4 ☐ Très lourds

24) A-t-elle eu une évaluation de ses besoins d'aide au quotidien ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

25) Qui a mené cette évaluation (MDPH, APA...) ?

26) Cette évaluation a-t-elle pris suffisamment en compte ses besoins et son projet de vie ?

- 1 ☐ Oui tout à fait
2 ☐ Oui plutôt
3 ☐ Non plutôt pas
4 ☐ Non pas du tout

27) A-t-elle eu besoin : (plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ D'aides techniques (fauteuil roulant, cannes, déambulateur, siège de bain...)
2 ☐ De petit matériel ergonomique (crayons, tasses, etc...)
3 ☐ D'aménagement du domicile (rampes, ascenseurs, mobilier adapté...)
4 ☐ D'aménagement du véhicule
5 ☐ D'aides animalières
6 ☐ D'aides à domicile (ménagères, toilette...)
7 ☐ D'aides financières
8 ☐ Autre.....

28) Pour obtenir ces aides, cela a-t-il été :

- 1 ☐ Facile
2 ☐ Plutôt facile
3 ☐ Plutôt difficile
4 ☐ Difficile

L'ETABLISSEMENT OU LE SERVICE MEDICO-SOCIAL

29) L'évolution de sa maladie a-t-elle amené la personne malade à être accueillie dans un établissement médico-social / ou suivie par un service médico-social ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non → *Passer directement à la question 37*

30) Ce départ en établissement ou ce recours à un service médico-social, a-t-il été :

- 1 ☐ Subi
2 ☐ Anticipé

31) A-t-elle eu le choix de cet établissement ou de ce service ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

32) Combien de temps met-elle pour s'y rendre depuis son lieu de vie ? h min ☐ Non concernée

33) Cet établissement ou ce service correspond-il suffisamment à ses attentes ?

- 1 ☐ Oui tout à fait 3 ☐ Non plutôt pas
2 ☐ Oui plutôt 4 ☐ Non pas du tout

34) Selon vous, est-ce que l'établissement ou le service a correctement assuré le lien avec la consultation médicale spécialisée où est suivie la personne malade ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

35) Le fait de rejoindre un établissement ou de disposer d'un service médico-social a-t-il eu dans sa vie des conséquences ?

- 1 ☐ Très favorables 3 ☐ Peu favorables
2 ☐ Favorables 4 ☐ Pas du tout favorables

36) Plus précisément :

	Tout à fait d'accord	D'accord	Pas d'accord	Pas du tout d'accord
Vie quotidienne facilitée	☐	☐	☐	☐
Meilleure prise en charge médicale	☐	☐	☐	☐
Relations humaines plus nombreuses	☐	☐	☐	☐
Présence rassurante de personnels	☐	☐	☐	☐
Sentiment de déracinement	☐	☐	☐	☐
Eloignement des proches	☐	☐	☐	☐
Mauvaise prise en charge de sa maladie	☐	☐	☐	☐

L'ECOLE ET LE TRAVAIL

37) La maladie de la personne malade a-t-elle commencé dans l'enfance ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non → *Passer directement à la question 47*

38) Lors de sa scolarisation, comment a-t-elle été accueillie et écoutée par l'équipe éducative ?

- 1 ☐ Très bien 3 ☐ Mal
2 ☐ Bien 4 ☐ Très mal

39) Un aménagement du rythme scolaire ou un programme d'accompagnement spécifique a-t-il dû être mis en place pendant sa scolarité ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

40) A-t-elle eu besoin (ou aurait-elle eu) besoin de l'accompagnement d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

41) Pour sa scolarité, a-t-elle intégré un établissement spécialisé (type Institut Médico-Educatif) ?

- 1 ☐ Oui →
2 ☐ Non

42) Pensez-vous qu'elle aurait dû l'intégrer plus tôt ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

43) A-t-elle reçu un enseignement à domicile ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

44) A-t-elle dû être déscolarisée ?

- 1 ☐ Non
2 ☐ Oui momentanément
3 ☐ Oui définitivement

45) Pour la personne malade, la maladie a-t-elle constitué un frein à :

- la recherche d'autonomie (quitter ses parents, gagner sa vie...)
l'obtention d'un stage ou d'une formation
la recherche d'un premier emploi
l'obtention de certains diplômes

Oui	Non
☐	☐
☐	☐
☐	☐
☐	☐

46) Si elle a suivi une formation en IMP ou IMPRO, comment l'a-t-elle perçue :

- 1 ☐ Très utile 3 ☐ Peu utile
2 ☐ Utile 4 ☐ Inutile

47) La maladie l'a-t-elle conduite à :
(plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ Réduire son activité professionnelle 3 ☐ Interrompre momentanément son activité professionnelle
2 ☐ Adapter sa vie professionnelle (ESAT, entreprise protégée...) 4 ☐ Ne pas (ou ne plus) travailler

VIE PERSONNELLE

48) Dans sa prise en charge médicale, a-t-on proposé un suivi psychologique à la personne malade ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

50) La maladie l'a-t-elle plutôt isolée de ses amis et proches parents (frères, sœurs...) ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

51) La personne malade ou vous-même avez-vous eu besoin de cacher sa maladie ?

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

49) La maladie et ses conséquences ont-elles été à l'origine de : (plusieurs réponses possibles)

- 1 ☐ Une ou des dépression(s)
2 ☐ Une ou des crise(s) violente(s)
3 ☐ Des troubles du comportement
4 ☐ D'autres types de troubles psychologiques :

52) Quel a été l'impact de la maladie sur sa vie affective et sentimentale ?

- 1 ☐ Positif 3 ☐ Aucun
2 ☐ Négatif

53) A-t-elle, au cours de son parcours, rencontré des difficultés de couple ?

- 1 ☐ Aucune en particulier
2 ☐ Quelques tensions
3 ☐ Des tensions fortes
4 ☐ Séparation ou divorce
5 ☐ Non concernée



54) Pensez-vous que sa maladie a pu être un facteur :

Déclenchant

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

Aggravant

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

55) A-t-elle, au cours de son parcours, rencontré des difficultés familiales ?

- 1 ☐ Aucune en particulier
2 ☐ Quelques difficultés
3 ☐ De fortes difficultés
4 ☐ Une ou des ruptures familiales



56) Pensez-vous que sa maladie a pu être un facteur :

Déclenchant

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

Aggravant

- 1 ☐ Oui
2 ☐ Non

57) Avez-vous le sentiment que la personne malade a du temps pour elle en dehors de sa pathologie ?

- 1 ☐ Beaucoup 2 ☐ Un peu 3 ☐ Très peu 4 ☐ Jamais

58) Peut-elle se permettre de :

	Souvent	De temps en temps	Jamais
Partir en vacances	☐	☐	☐
Effectuer des sorties	☐	☐	☐
Avoir des loisirs	☐	☐	☐

59) La maladie de ce proche vous laisse-t-elle du temps pour vous en dehors de sa pathologie ?

- 1 ☐ Beaucoup 2 ☐ Un peu 3 ☐ Très peu 4 ☐ Jamais

60) Pouvez-vous vous permettre de :

	Souvent	De temps en temps	Jamais
Partir en vacances	☐	☐	☐
Effectuer des sorties	☐	☐	☐
Avoir des loisirs	☐	☐	☐

COMMENTAIRES ET SUGGESTIONS

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

ANNEXE 3 – Résultats détaillés

*Les résultats ci-dessous sont la propriété de Maladies Rares Info Services.
Leur citation implique de mentionner qu'ils sont issus de l'enquête quantitative
de l'Observatoire des maladies rares 2015.*

*Ces résultats sont issus des tris à plat effectués sur l'ensemble des données recueillies dans
le cadre de l'enquête quantitative. Ils constituent une petite partie des statistiques exploitées.*

*D'autres peuvent être obtenus sur simple demande,
en particulier ceux issus des tris croisés.*

*Les données portent presque systématiquement sur les personnes malades.
Quand les proches sont également concernés, la précision est apportée.*

Connaissance du questionnaire :

	Effectifs	Fréquence
En appelant Maladies Rares Info Services	34	9,5%
En envoyant un email à Maladies Rares Info Services	11	3,1%
Via le Forum maladies rares	81	22,6%
Via les réseaux sociaux (Facebook, Twitter...)	232	64,8%
Total	358	100,0%

Sexe du répondant :

	Effectifs	Fréquence
Un homme	59	15,5%
Une femme	379	85,5%
Total	438	100,0%

Statut du répondant :

	Effectifs	Fréquence
Personne malade	247	55,3%
Parent d'enfant malade	126	28,2%
Proche de personne malade	74	16,6%
Total	447	100,0%

Pour les proches, lien avec la personne malade :

	Effectifs	Fréquence
C'est votre fille ou votre fils	44	60,3%
C'est votre mère ou votre père	5	6,8%
C'est votre sœur ou votre frère	9	12,3%
C'est votre conjointe ou votre conjoint	15	20,5%
Total	73	100,0%

Sexe de la personne malade :

	Effectifs	Fréquence
Un homme	132	30%
Une femme	310	70%
Total	442	100,0%

Âge de la personne malade :

	Effectifs	Fréquence
Moins de 2 ans	17	3,9%
2 - 11 ans	83	18,9%
12 - 17 ans	26	5,9%
18 - 25 ans	46	10,5%
26 - 40 ans	96	21,9%
41 - 60 ans	140	31,9%
61 ans et plus	31	7,1%
Total	439	100,0%

Région de résidence de la personne malade :

	Effectifs	Fréquence
Midi-Pyrénées	17	3,9%
Champagne-Ardenne	10	2,3%
Rhône-Alpes	47	10,7%
PACA	29	6,6%
Auvergne	8	1,8%
Picardie	4	0,9%
DOM	3	0,7%
Ile-de-France	92	21,0%
Franche-Comté	7	1,6%
Bourgogne	12	2,7%
Lorraine	12	2,7%
Limousin	3	0,7%
Poitou-Charentes	16	3,6%
Pays de Loire	25	5,7%
Haute-Normandie	11	2,5%
Alsace	13	3,0%
Languedoc-Roussillon	23	5,2%
Aquitaine	30	6,8%
Nord-Pas de Calais	31	7,1%
Basse-Normandie	6	1,4%
Bretagne	28	6,4%
Centre	11	2,5%
Corse	1	0,2%
Total	439	100,0%

Diagnostic de la maladie posé par un médecin ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	384	85,9%
Non	63	14,1%
Total	447	100,0%

Groupes de pathologies :

	Effectifs	Fréquence
Maladies neurologiques	65	17,2%
Syndromes polymalformatifs	48	12,7%
Maladies systémiques	48	12,7%
Maladies pulmonaires	30	8,0%
Erreurs innées du métabolisme	22	5,8%
Maladies neuromusculaires	16	4,2%
Cancers	16	4,2%
Maladies oculaires	16	4,2%
Maladies de la peau	15	4,0%
Anomalies chromosomiques	14	3,7%
Maladies sanguines	14	3,7%
Maladies osseuses	13	3,4%
Phacomatoses	13	3,4%
Maladies cardio-vasculaires	11	2,9%
Maladies digestives	11	2,9%
Maladies des glandes endocrines	8	2,1%
Malformations congénitales	7	1,9%
Maladies rénales	6	1,6%
Maladies mitochondriales	3	0,8%
Maladies ORL	1	0,3%
Total	377	100,0%

Durée entre les premiers symptômes et le diagnostic :

	Effectifs	Fréquence
même année	161	44,8%
1 à 2 ans	78	21,7%
3 à 5 ans	45	12,5%
6 ans et plus	75	20,9%
Total	359	100,0%

Ancienneté du diagnostic par rapport à cette enquête :

	Effectifs	Fréquence
Moins de 2 ans	67	15,5%
2 à 4 ans	93	21,5%
5 à 9 ans	89	20,6%
10 à 19 ans	93	21,5%
20 ans et plus	91	21,0%
Total	433	100,0%

Suivi dans une consultation spécialisée maladies rares (centre de référence, centre de compétences...) ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	124	28,5%
Non	311	71,5%
Total	435	100,0%

Temps de trajet jusqu'à la consultation :

	Effectifs	Fréquence
Moins de 30 min	14	11,5%
de 30 min à moins de 1h	27	22,1%
de 1h à moins de 2h	47	38,5%
2h et plus	34	27,9%
Total	122	100,0%

Prise en charge spécialisée intervenue suffisamment tôt ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	66	54,1%
Non	56	45,9%
Total	122	100,0%

Début de la maladie dans l'enfance ?

Si non, passer directement à la question sur l'hospitalisation

	Effectifs	Fréquence
Oui	111	36,0%
Non	197	64,0%
Total	308	100,0%

Si oui, suivi actuel dans une consultation médicale :

	Effectifs	Fréquence
Pédiatrique	112	56,9%
Adulte	85	43,1%
Total	197	100,0%

Si suivi dans une consultation spécialisée pour adulte, prise en en charge auparavant dans une consultation pédiatrique ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	37	44,6%
Non	46	55,4%
Total	83	100,0%

Le passage entre la consultation pédiatrique et la consultation adulte

Les personnels :

	Effectifs	Fréquence
Moins nombreux	20	57,1%
Aussi nombreux	12	34,3%
Plus nombreux	3	8,6%
Total	35	100,0%

La qualité des soins et du suivi :

	Effectifs	Fréquence
Moins bonne	13	37,1%
Aussi bonne	17	48,6%
Meilleure	5	14,3%
Total	35	100,0%

L'écoute :

	Effectifs	Fréquence
Moins bonne	15	42,9%
Aussi bonne	14	40,0%
Meilleure	6	17,1%
Total	35	100,0%

La transition entre les deux services :

	Effectifs	Fréquence
Difficile	18	50,0%
Facile	18	50,0%
Total	36	100,0%

Si hospitalisations, séjours programmés ou en urgence :

	Effectifs	Fréquence
Très souvent en urgence	74	20,5%
Souvent en urgence	88	24,4%
Très souvent programmés	83	23,0%
Souvent programmés	116	32,1%
Total	361	100,0%

Si séjours en urgence, pourquoi ?

(Plusieurs réponses possibles)

	Effectifs	Fréquence
Dégradation imprévue de son état de santé	70	43,5%
Troubles du comportement, crise violente	12	7,5%
Manque de coordination entre soignants	6	3,7%
Nécessité d'une intervention chirurgicale	22	13,7%
Consultation d'un médecin à l'hôpital	33	20,5%
Autre	21	13,0%
Total/ répondants	161	

Sorties d'hospitalisation programmées au bon moment ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	301	85,8%
Non	50	14,2%
Total	351	100,0%

Retours dans de bonnes conditions :

	Effectifs	Fréquence
Toujours	150	42,4%
Souvent	160	45,2%
Rarement	36	10,2%
Jamais	8	2,3%
Total	354	100,0%

Si non, pourquoi ?

(Plusieurs réponses possibles)

	Effectifs	Fréquence
Manque de soins à domicile	1	2,3%
Aide à domicile insuffisante	6	14,0%
Difficultés à trouver des soignants	1	2,3%
Traitement ou matériel manquants	2	4,7%
Difficultés familiales	2	4,7%
Problèmes psychologiques	6	14,0%
Problèmes professionnels	3	7,0%
Difficultés financières	15	34,9%
Autre	7	16,3%
Total/ répondants	43	

Relais entre hôpital et médecin traitant plutôt :

	Effectifs	Fréquence
Très satisfaisant	41	10,8%
Satisfaisant	168	44,1%
Pas satisfaisant	120	31,5%
Pas du tout satisfaisant	52	13,6%
Total	381	100,0%

Dans le parcours de santé, examens, soins ou traitements inadaptés ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	239	57,5%
Non	177	42,5%
Total	416	100,0%

Dans ce parcours, connaissance de la pathologie par les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital :

	Effectifs	Fréquence
Suffisamment	42	9,8%
Insuffisamment	386	90,2%
Total	428	100,0%

Dans ce parcours, bonne coordination entre les professionnels médicaux et paramédicaux en dehors de l'hôpital ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	118	28,2%
Non	301	71,8%
Total	419	100,0%

Qualification des troubles ressentis au quotidien :

	Effectifs	Fréquence
Très légers	20	4,6%
Légers	100	22,9%
Lourds	243	55,7%
Très lourds	73	16,7%
Total	436	100,0%

Evaluation des besoins d'aide au quotidien ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	101	23,1%
Non	336	76,9%
Total	437	100,0%

Prise en compte suffisante des besoins et du projet de vie par cette évaluation ?

	Effectifs	Fréquence
Oui tout à fait	19	19,2%
Oui plutôt	53	53,5%
Non plutôt pas	19	19,2%
Non pas du tout	8	8,1%
Total	99	100,0%

Types de besoins au quotidien :

(Plusieurs réponses possibles)

	Effectifs	Fréquence
D'aides financières	155	51,7%
D'aides techniques (fauteuil roulant, cannes, déambulateur, siège de bain.)	131	43,7%
D'aides à domicile (ménagères, toilette.)	118	39,3%
D'aménagement du domicile (rampes, élévateurs, mobilier adapté.)	76	25,3%
De petit matériel ergonomique (crayons, tasses, etc.)	66	22,0%
D'aménagement du véhicule	43	14,3%
D'aides animalières	7	2,3%
Autre	78	26,0%
Total/ répondants	300	

Obtention des aides :

	Effectifs	Fréquence
Facile	32	11,0%
Plutôt facile	51	17,6%
Plutôt difficile	92	31,7%
Difficile	115	39,7%
Total	290	100,0%

Accueil dans un établissement médico-social / ou suivi par un service médico-social ?

Si non, passer directement à la question sur l'école

	Effectifs	Fréquence
Oui	83	19,3%
Non	348	80,7%
Total	431	100,0%

Départ en établissement ou recours à un service médico-social :

	Effectifs	Fréquence
Subi	24	28,2%
Anticipé	61	71,8%
Total	85	100,0%

Choix de cet établissement ou de ce service ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	44	50,6%
Non	43	49,4%
Total	87	100,0%

Temps de trajet pour s'y rendre depuis le lieu de résidence :

	Effectifs	Fréquence
Moins de 30 min	14	23,7%
de 30 min à moins de 1h	26	44,1%
1h et plus	19	32,2%
Total	59	100,0%

Adéquation entre établissement ou service et les attentes ?

	Effectifs	Fréquence
Oui tout à fait	22	26,2%
Oui plutôt	42	50,0%
Non plutôt pas	16	19,0%
Non pas du tout	4	4,8%
Total	84	100,0%

Lien correctement assuré par l'établissement ou le service avec la consultation médicale ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	47	59,5%
Non	32	40,5%
Total	79	100,0%

Les conséquences d'avoir rejoint un établissement ou de disposer d'un service médico-social :

	Effectifs	Fréquence
Très favorables	20	24,4%
Favorables	51	62,2%
Peu favorables	6	7,3%
Pas du tout favorables	5	6,1%
Total	82	100,0%

Vie quotidienne facilitée :

	Effectifs	Fréquence
Tout à fait d'accord	14	18,9%
D'accord	48	64,9%
Pas d'accord	9	12,2%
Pas du tout d'accord	3	4,1%
Total	74	100,0%

Meilleure prise en charge médicale :

	Effectifs	Fréquence
Tout à fait d'accord	10	13,2%
D'accord	43	56,6%
Pas d'accord	13	17,1%
Pas du tout d'accord	10	13,2%
Total	76	100,0%

Relations humaines plus nombreuses :

	Effectifs	Fréquence
Tout à fait d'accord	23	29,9%
D'accord	33	42,9%
Pas d'accord	16	20,8%
Pas du tout d'accord	5	6,5%
Total	77	100,0%

Présence rassurante de personnels :

	Effectifs	Fréquence
Tout à fait d'accord	21	28,0%
D'accord	40	53,3%
Pas d'accord	9	12,0%
Pas du tout d'accord	5	6,7%
Total	75	100,0%

Sentiment de déracinement :

	Effectifs	Fréquence
Tout à fait d'accord	6	8,3%
D'accord	17	23,6%
Pas d'accord	21	29,2%
Pas du tout d'accord	28	38,9%
Total	72	100,0%

Eloignement des proches :

	Effectifs	Fréquence
Tout à fait d'accord	8	10,7%
D'accord	13	17,3%
Pas d'accord	21	28,0%
Pas du tout d'accord	33	44,0%
Total	75	100,0%

Mauvaise prise en charge de la maladie :

	Effectifs	Fréquence
Tout à fait d'accord	4	5,6%
D'accord	7	9,7%
Pas d'accord	37	51,4%
Pas du tout d'accord	24	33,3%
Total	72	100,0%

Début de la maladie dans l'enfance ?

Si non, passer directement à la question sur l'activité professionnelle

	Effectifs	Fréquence
Oui	181	41,8%
Non	252	58,2%
Total	433	100,0%

Accueil et écoute à l'école par l'équipe éducative :

	Effectifs	Fréquence
Très bien	34	19,4%
Bien	71	40,6%
Mal	41	23,4%
Très mal	29	16,6%
Total	175	100,0%

Aménagement du rythme scolaire ou programme d'accompagnement spécifique mis en place ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	73	41,7%
Non	102	58,3%
Total	175	100,0%

Besoin d'une AVS (AESH) ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	75	42,1%
Non	103	57,9%
Total	178	100,0%

Recours à un établissement spécialisé (type Institut Médico- Educatif) ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	39	21,9%
Non	139	78,1%
Total	178	100,0%

Si oui, nécessité de l'intégrer plus tôt ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	14	34,1%
Non	27	65,9%
Total	41	100,0%

Enseignement à domicile ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	17	9,4%
Non	163	90,6%
Total	180	100,0%

Déscolarisation ?

	Effectifs	Fréquence
Non	118	65,6%
Oui momentanément	42	23,3%
Oui définitivement	20	11,1%
Total	180	100,0%

La maladie, frein à :

La recherche d'autonomie ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	51	53,7%
Non	44	46,3%
Total	95	100,0%

L'obtention d'un stage ou d'une formation ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	44	47,3%
Non	49	52,7%
Total	93	100,0%

La recherche d'un premier emploi ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	49	54,4%
Non	41	45,6%
Total	90	100,0%

L'obtention de certains diplômes ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	53	55,2%
Non	43	44,8%
Total	96	100,0%

Si suivi d'une formation en IMP ou IMPRO, quelle perception ?

	Effectifs	Fréquence
Très utile	1	5,0%
Utile	8	40,0%
Peu utile	2	10,0%
Inutile	9	45,0%
Total	20	100,0%

La maladie a conduit à :

Question qui concerne les personnes malades et aussi les parents d'enfants mineurs malades (plusieurs réponses possibles)

	Effectifs	Fréquence
Réduire l'activité professionnelle	37	10,4%
Adapter la vie professionnelle (ESAT, entreprise protégée.)	49	13,8%
Interrompre momentanément l'activité professionnelle	89	25,1%
Ne pas (ou ne plus) travailler	180	50,7%
Total/ répondants	355	

Dans la prise en charge médicale, proposition d'un suivi psychologique ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	162	36,9%
Non	277	63,1%
Total	439	100,0%

La maladie et ses conséquences à l'origine de :

(Plusieurs réponses possibles)

	Effectifs	Fréquence
Une ou des dépression(s)	82	29,5%
Une ou des crise(s) violente(s)	25	9,0%
Des troubles du comportement	102	36,7%
D'autres types de troubles psychologiques	69	24,8%
Total/ répondants	278	

La maladie a-t-elle plutôt isolé des amis et proches parents ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	210	47,9%
Non	228	52,1%
Total	438	100,0%

Besoin de cacher la maladie ?

Question qui concerne les personnes malades et aussi les parents d'enfants mineurs malades

	Effectifs	Fréquence
Oui	146	33,3%
Non	293	66,7%
Total	439	100,0%

Impact de la maladie sur la vie affective et sentimentale :

	Effectifs	Fréquence
Positif	35	8,4%
Négatif	211	50,4%
Aucun	173	41,3%
Total	419	100,0%

Difficultés de couple :

Question qui concerne les personnes malades et aussi les parents d'enfants mineurs malades

	Effectifs	Fréquence
Aucune en particulier	92	21,5%
Quelques tensions	117	27,3%
Des tensions fortes	73	17,1%
Séparation ou divorce	52	12,1%
Non concerné(e)	94	22,0%
Total	428	100,0%

La maladie facteur...

...déclenchant ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	155	74,9%
Non	52	25,1%
Total	207	100,0%

...aggravant ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	137	70,3%
Non	58	29,7%
Total	195	100,0%

Difficultés familiales :

Question qui concerne les personnes malades et les parents d'enfants mineurs malades

	Effectifs	Fréquence
Aucune en particulier	164	38,0%
Quelques difficultés	163	37,7%
De fortes difficultés	72	16,7%
Une ou des ruptures familiales	33	7,6%
Total	432	100,0%

La maladie facteur...

...déclenchant ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	185	77,1%
Non	55	22,9%
Total	240	100,0%

...aggravant ?

	Effectifs	Fréquence
Oui	151	69,9%
Non	65	30,1%
Total	216	100,0%

Temps disponible en dehors de la pathologie

Pour les personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Beaucoup	123	28,7%
Un peu	149	34,8%
Très peu	118	27,6%
Jamais	38	8,9%
Total	428	100,0%

Pour les proches de personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Beaucoup	38	19,6%
Un peu	62	32,0%
Très peu	67	34,5%
Jamais	27	13,9%
Total	194	100,0%

Possibilité de...

...partir en vacances

Pour les personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Souvent	90	21,1%
De temps en temps	217	50,8%
Jamais	120	28,1%
Total	427	100,0%

Pour les proches de personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Souvent	39	20,1%
De temps en temps	111	57,2%
Jamais	44	22,7%
Total	194	100,0%

...effectuer des sorties

Pour les personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Souvent	104	24,2%
De temps en temps	257	59,8%
Jamais	69	16,0%
Total	430	100,0%

Pour les proches de personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Souvent	40	20,6%
De temps en temps	133	68,6%
Jamais	21	10,8%
Total	194	100,0%

...avoir des loisirs

Pour les personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Souvent	103	24,6%
De temps en temps	208	49,8%
Jamais	107	25,6%
Total	418	100,0%

Pour les proches de personnes malades :

	Effectifs	Fréquence
Souvent	39	20,4%
De temps en temps	98	51,3%
Jamais	54	28,3%
Total	191	100,0%

MALADIES RARES INFO SERVICES

Maladies Rares Info Services est une association loi 1901 composée de représentants d'associations de malades. L'équipe est constituée de professionnels, médecin et scientifiques, spécialistes des maladies rares. Maladies Rares Info Services a été soutenue en 2014 par l'AFM-Téléthon et Ministère des Affaires sociales et de la Santé.

Le service d'information et de soutien

Il permet aux personnes malades et à leurs proches d'être soutenus et de poser leurs questions sur l'ensemble des maladies rares à l'équipe de professionnels. Une réponse claire et adaptée à la situation de chaque personne est donnée par téléphone, courrier électronique ou ch@t. C'est le premier service d'information en santé en France à être certifié conforme à une norme qualité (ISO 9001), depuis 2009.

Le Forum maladies rares

Le Forum maladies rares est un espace où les personnes malades et leurs proches peuvent se retrouver, partager information et expérience. Il est organisé autour de noms de maladies rares ou de thèmes généraux. Il favorise les passerelles entre des thématiques transversales (médicales, sociétales, psychologiques, financières...). Plus de 120 communautés en ligne sont aujourd'hui proposées. Modéré par l'équipe de professionnels et déclaré à la CNIL, il offre toutes les garanties de sécurité et de qualité de service. Son slogan : « Partageons pour être plus forts ! »

La page Facebook et le fil Twitter

Les internautes peuvent se tenir informés de l'actualité des maladies rares, trouver des informations sur ces pathologies et les faire connaître. Ces pages sont en lien direct avec le site internet de Maladies Rares Info Services. Les internautes peuvent ainsi partager toute l'information avec leurs propres réseaux sociaux. Bref, tous en ligne et tous en réseau !

L'Observatoire des maladies rares

Créé en 2011, l'Observatoire des maladies rares a pour but de mieux connaître la situation des personnes malades et de leurs proches afin de contribuer à l'élaboration de propositions d'amélioration. Pour cela, un recueil de données sur le quotidien de ces personnes est effectué afin de recenser et de mesurer les difficultés rencontrées. Avant les enquêtes menées sur le parcours de santé et de vie pour l'Observatoire 2015, six thématiques avaient été étudiées.

Le service de formations

Malades Rares Info Services assure des sessions de formation modulables auprès des professionnels du secteur sanitaire et social. Ces sessions visent à mieux faire connaître les maladies rares, leurs modalités spécifiques de prise en charge sanitaire et sociale et les sources d'information disponibles. 89% des professionnels indiquent par exemple que ces formations vont leur servir dans leur pratique professionnelle.

Pour accéder à l'ensemble de ces services :

www.maladiesraresinfo.org

01 56 53 81 36 (appel non surtaxé, inclus dans les forfaits)