Rapport

Évaluation de l'Éducation Thérapeutique du Patient dans les maladies rares

Décembre 2023

Au nom des **filières de santé maladies rares**
sur des financements de
*la **Direction Générale de l'Offre de Soins** (DGOS)*
dans le cadre du PNMR 3

Par **ÉduSanté**
sous la supervision d'un groupe d'experts
composé d'acteurs de l'ETP dans les maladies rares

20, rue du Mail 75002 Paris
www.edusante.fr

Table des matières

Abréviations *4*

I. Contexte du projet *7*

A. Présentation du champ de l'évaluation **7**
1. Objectifs 7
2. Populations et professionnels concernés 8

B. Définition de la mise en œuvre de l'évaluation **8**
1. Modalités de mise en œuvre 8
2. Méthode de travail envisagée 8
3. Composition du groupe de travail 9

C. Articulation du rapport **11**

II. La maladie rare : définition, épidémiologie et spécificité *13*

A. Origine et caractéristiques des maladies rares **13**

B. Spécificité de la maladie rare **13**
1. Une maladie rare : des conséquences médicales et sociales 14
2. Vivre avec une maladie rare : Des besoins non satisfaits 14
3. Le patient atteint de maladie rare : un patient pas comme les autres 16
4. Identifier, comprendre et répondre aux besoins 17

C. Structuration de la prise en charge des maladies rares en France **17**

D. Les initiatives européennes dans les maladies rares **19**

III. L'éducation thérapeutique du patient *21*

A. Définition de l'éducation thérapeutique et de ses objectifs **21**

B. État des lieux règlementaire **22**

C. L'ETP et les maladies rares **23**

D. Structuration de l'offre en ETP dans les maladies rares sur le territoire **25**

E. Efficacité et efficience de l'ETP **25**

IV. Revue de la littérature *29*

A. Contexte et objectifs de la recherche documentaire **29**

B. Méthodologie de la recherche documentaire **29**
1. Sources de la recherche bibliographique 29
2. Critères d'inclusions/exclusions 30

C. Résultats pour plusieurs maladies rares **31**
1. Articles sur des groupes de pathologies 31
2. Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares 33
3. Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central 34
4. Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares 35
5. Maladies cardiaques héréditaires et vasculaires rares avec atteinte multisystémique 39
6. Maladies rares en dermatologie 40
7. Maladies rares endocriniennes 41
8. Maladies héréditaires du métabolisme 43
9. Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse 44

10. Maladies hémorragiques constitutionnelles 44
11. Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage 45
12. Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR 45

D. Discussion 47
1. Méthodologie 47
2. L'intérêt de l'approche qualitative 48
3. Synthèse bibliographique 49

V. Cartographie des programmes d'ETP financés par les AAP 2019 et 2020 51

A. Contexte du financement de programmes d'ETP dans les maladies rares 51

B. Objectifs de la cartographie 52

C. Matériel et méthode 52

D. Résultats 53
1. Taux de réponse 53
2. Financement 54
3. Organisation institutionnelle et coordination 54
4. Pathologies 54
5. Ressources 55
6. Implication des patients et des aidants dans la construction des programmes 56
7. Mutualisation des programmes 56
8. Construction de programmes 56
9. Population cible 56
10. Modalités des programmes 57
11. Traçabilité de l'activité et dossier patient informatisé 58
12. États d'avancement 58
13. Difficultés 58
14. Activité 59
15. Évaluation des programmes 60

E. Discussion 61

VI. Enquête ETP dans les maladies rares 63

A. Volet qualitatif 63
1. Objectifs 63
2. Méthode 63
3. Aspects éthiques et modalités d'information des sujets 68
4. Traitement et analyse des données 68
5. Résultats 69
6. Discussion 107

B. Volet quantitatif 110
1. Méthode 110
2. Description et justification de la population d'étude 110
3. Taille de la population 110
4. Variables 111
5. Résultats 111
6. Discussion sur le volet quantitatif de l'enquête « ETP dans les maladies rares » 138

VII. Discussion 139

A. Impact de la pandémie du Covid-19 139

B. Revue de la littérature 140

C. Cartographie 141

D. Enquête *ETP dans les maladies rares* 144

1. Volet qualitatif 144
2. Volet quantitatif 149

E. Indicateurs d'évaluation 153
1. Indicateurs d'évaluation en ETP 153
2. Explorer les effets de l'ETP sur le patient avec des indicateurs 158
3. Explorer les effets de l'ETP sur l'aidant avec des indicateurs 161

F. Modèle d'évaluation de l'ETP 164

G. L'ETP : vers un modèle innovant avec la digitalisation et l'implication des aidants ? 168

VIII. Recommandations 173

IX. Bibliographie 175

X. Annexes 185

A. Annexe 1 - Cartographie - Questionnaire 185

B. Annexe 2 - Volet qualitatif - Guide d'animation 191

C. Annexe 3 - Volet qualitatif - Guide d'entretien 193

D. Annexe 4 - Volet qualitatif - Note d'information patients/aidants et consentement 195

E. Annexe 5 - Volet qualitatif - e-mail d'information aux intervenants en ETP 198

F. Annexe 6 - Volet qualitatif - Thématiques, sous thématiques (entretiens) 199

G. Annexe 7 - Volet qualitatif - Thématiques, sous thématiques (*focus group*) 202

H. Annexe 8 - Volet quantitatif - Questionnaire 204

I. Annexe 9 - Volet quantitatif - Note d'information 230

J. Annexe 10 - Départements de prise en charge des patients 232

K. Annexe 11 - Représentation des FSMR par profil de répondant 234

L. Annexe 12 - ARS de rattachement des intervenants en ETP 235

Abréviations

AAP – Appel à projet

AFH – Association Française des Hémophiles

AnDDI-Rares – Anomalies du développement, déficiences intellectuelles de causes rares

ARS – Agence Régionale de Santé

ASF – Association des sclérodermiques de France

BEF – Bilan éducatif final

BEP – Bilan éducatif partagé

BRAIN TEAM – Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

Cardiogen – Maladies cardiaques héréditaires

CCMR – Centre de compétence maladies rares

CESP – Centre de recherche en Épidémiologie et Santé des Populations

CRC – Centre de Ressources et de Compétences

CRMR – Centre de référence maladies rares

DéfiScience – Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

DGOS – Direction générale de l'Offre de soins

ERN – Réseaux européens de référence

ETP – Éducation Thérapeutique du Patient

EVA – Échelle Visuelle Analogique

FAI²R – Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

FAVA-Multi – Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

FILFOIE – Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte

FILNEMUS – Maladies neuromusculaires

FilSLAN – Sclérose Latérale Amyotrophique & Maladies du Neurone Moteur

FIMARAD – Maladies rares en dermatologie

FIMATHO – Malformations abdomino-thoraciques

FIRENDO – Maladies rares endocriniennes

FSMR – Filière de santé maladies rares

G2M – Maladies héréditaires du métabolisme

HAS – Haute Autorité de Santé

INM – Intervention non médicamenteuse

INSERM – Institut national de la santé et de la recherche médicale

IPA – Analyse interprétative phénoménologique

MaRIH – Maladies rares Immuno-Hématologiques

MCGRE – Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de la dysérythropoïèse

MHEMO – Maladies hémorragiques constitutionnelles

MOOC – Massive Open Online Course (course en ligne ouvert à tous)

Muco/CFTR – Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

NeuroSphinx – Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares

ORKiD – Maladies rénales rares

OSCAR – Os-Calcium/Cartilage-Rein

PNDS – Protocole national de diagnostic et de soins

PNMR – Plan National Maladies Rares

RESPIFIL – Maladies respiratoires rares

SENSGENE – Maladies rares sensorielles

SPIN – Scleroderma Patient-centered Intervention Network

TETE ET COU – Maladies rares de la tête, du cou et des dents

TSA – Trouble du spectre de l'autisme

UTEP – Unité transversale d'éducation thérapeutique du patient

I. Contexte du projet

La DGOS a saisi les filières de santé maladies rares (FSMR) FAI²R, FIMATHO et MHEMO afin d'évaluer le bénéfice de l'éducation thérapeutique (ETP) pour les patients porteurs de maladies rares avec un focus particulier sur l'e-ETP et les programmes d'ETP destinés aux aidants. L'objectif est de fournir des éléments d'aide à la décision aux instances et faire évoluer le cadre réglementaire propre aux programmes d'ETP dans les maladies rares.

La DGOS souhaitait également, par ce projet, suivre les programmes lauréats des appels à projet (AAP) 2019 et 2020. Pour rappel, ces AAP visaient la production de programmes d'éducation thérapeutique du patient dans les maladie rares[1].

Un appel d'offre a été lancé en janvier 2022 par les filières FAI²R, FIMATHO et MHEMO. Quatre prestataires ont répondu. Le projet de la société Édusanté a été choisi en avril 2022.

L'élaboration des conclusions et la remise du présent rapport ont été réalisées en décembre 2023.

Ce document doit permettre d'alimenter la réflexion sur l'évolution du cadre règlementaire de l'ETP dans les maladies rares.

A. Présentation du champ de l'évaluation

1. Objectifs

Ce projet a pour objectif d'évaluer le bénéfice de l'ETP pour les patients porteurs de maladies rares avec un focus particulier sur l'e-ETP et les programmes ETP destinés aux aidants.

La démarche évaluative vise à réaliser :

- Un état des lieux de l'efficacité et de l'efficience des programmes d'ETP dans les maladies rares
- Une cartographie des programmes d'ETP dans les maladies rares financés dans le cadre des appels à projets de 2019 et de 2020 avec un focus sur les programmes de e-ETP et sur ceux à destination des aidants,
- Une étude transversale avec une méthodologie mixte sur une période comprise entre le 1 novembre 2022 et le 31 décembre 2023 auprès de patients atteints d'une maladie rare et leurs aidants et auprès de professionnels de santé.
- Explorer les effets de l'ETP et leur évaluation.

[1] Note d'information DGOS/MALADIES RARES/2019/188 du 20 août 2019 relative à l'appel à projets 2019 pour la production de programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP) pour les maladies rares https://solidarites-sante.gouv.fr/fichiers/bo/2019/19-09/ste_20190009_0000_0024.pdf

2. Populations et professionnels concernés

- Tout patient présentant une maladie rare et ayant participé à un programme d'éducation thérapeutique du patient.
- Tout aidant de patient présentant une maladie rare et ayant participé à un programme d'éducation thérapeutique du patient.
- Tout professionnel de santé impliqué dans une démarche éducative avec un patient (ou son aidant) présentant une maladie rare.

B. Définition de la mise en œuvre de l'évaluation

1. Modalités de mise en œuvre

- Le promoteur de projet : les filières FAI²R, FIMATHO et MHEMO comme financeurs du projet.
- Le prestataire : la société Édusanté, porteuse du projet est chargée de la réalisation de toutes ses étapes. Elle est tenue moralement d'informer régulièrement le promoteur du projet de ses avancées.

2. Méthode de travail envisagée

Il s'agit de tirer des enseignements avec une approche évaluative multimodale. Cette approche se base sur plusieurs sources de données :

- Données issues d'une revue de la littérature scientifique et médicale
- Données issues d'enquêtes, avec des méthodes mobilisant des approches mixtes :
    - Qualitatives, mobilisant des techniques d'entretiens individuels et collectifs
    - Quantitatives, avec des données issues d'une enquête large en ligne
- Données issues de réflexions et recommandations de groupe de travail.

Actions en pratique pour la conduite du projet :

Une méthodologie en plusieurs étapes a été menée en étroite collaboration avec les principaux acteurs de l'ETP dans les maladies rares : les patients et les professionnels, les 23 FSMR, les centres références maladies rares (CRMR), les centres de compétences maladies rares (CCMR) ainsi qu'avec les associations de patients.

Les étapes du projet :

1. Mise en place d'un groupe de travail interdisciplinaire pour initier et accompagner la réflexion sur l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares.

2. Revue de la littérature à partir de données de la littérature et d'avis d'experts.

3. Analyse des programmes financés par la DGOS avec un focus sur les programmes de e-ETP et ceux destinés aux aidants (personne concernée : parent, fratrie…)

4. Enquête « ETP dans les maladies rares » qui consistera en une étude qualitative et quantitative s'appuyant chacune sur deux volets : professionnel et patient.

5. Rédaction d'un rapport d'évaluation et d'une publication.

3. Composition du groupe de travail

Le groupe de travail était composé de :

Représentants des patients

- Mme Émilie CAPELLE, Présidente du Comité Nord-Pas-de-Calais de l'Association Française des Hémophiles (AFH),
- M. Thomas SANNIÉ, Président du Comité Île-de-France de l'Association Française des Hémophiles (AFH),
- Mme Laurence SCHULLER, membre du conseil d'administration de l'Association des sclérodermiques de France (ASF),
- Mme Hélène THIOLLET, Responsable des affaires médicales à l'Alliance Maladies Rares.

Représentants de l'Agence Régionale de Santé (ARS) Hauts-de-France

- Mme Laurine DUROT, Chargée de mission parcours de prévention à l'ARS Hauts-de-France,
- Mme Élisabeth LEHU, Sous-directrice parcours de prévention à l'ARS Hauts-de-France.

Représentants de la filière de santé maladies rares FAI^{2}R

- Mme Meryem Maud FARHAT, praticienne hospitalière au CHU de Lille,
- M. Éric HACHULLA, PU-PH, Coordonnateur du centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares Nord et Nord-Ouest (CeRAINOM) au CHU de Lille,
- Mme Hélène MAILLARD, praticienne hospitalière au CHU de Lille et Cheffe de projet pour la filière FAI^{2}R,
- Mme Géraldine WOJTASIK, Infirmière coordonnatrice et formatrice en Éducation Thérapeutique du Patient (Centre de référence CeRAINOM - CHU de Lille) et Chargée de mission ETP pour la filière FAI^{2}R.

Représentants de la filière de santé maladies rares FIMATHO

- Mme Audrey BARBET, Cheffe de projet pour la filière FIMATHO,
- Mme Ariane DAVID, Chargée de missions région Ouest/Nord-Ouest pour la filière FIMATHO,
- Mme Rachel PAMART, Chargée de missions région Nord pour la filière FIMATHO.

Représentants de la filière de santé maladies rares MHEMO

- Mme Géraldine FAYET, Pharmacien, Consultante ETP,
- M. Nicolas GUÉRIN, Infirmier coordinateur, Centre de Ressources et de Compétences – Maladies Hémorragiques Constitutionnelles (CRC-MHC) au CHU de Caen.

Chercheuses de l'INSERM

- Mme Caroline BARRY, Ingénieure de recherche INSERM, statisticienne méthodologiste U1018 INSERM CESP (Centre de recherche en Épidémiologie et Santé des Populations),
- Mme Christine HASSLER, Ingénieure de recherche INSERM, statisticienne méthodologiste U1018 INSERM CESP (Centre de recherche en Épidémiologie et Santé des Populations).

La société ÉduSanté avec

- Mme Soumaya BALBOLIA, M.D., Ph.D.,
- M. Robin BOUILLÉ, Pharm.D.,
- Mme Eliana ALONSO, praticienne hospitalière.

Le rôle du groupe de travail

Le rôle du groupe de travail était d'orienter et accompagner toutes les étapes de la réalisation du projet avec comme sous-objectifs de :

1- Identifier les particularités de l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares
2- Valider les questionnaires de l'enquête « ETP dans les maladies rares »
3- Valider la checklist d'invariants méthodologiques pour l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares
4- Identifier les leviers pour une optimisation de l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares
5- Participer à l'élaboration de recommandations pour l'évaluation
6- Participer au choix de la bibliographie pertinente
7- Valider le rapport final d'évaluation et du référentiel.

Modalités de travail du groupe de travail : le groupe de travail s'est réuni à six reprises en visioconférence (réunions trimestrielles).

C. Articulation du rapport

Ce rapport consiste en une synthèse générale des différentes étapes du projet. Il s'articule autour d':

- Une revue de la littérature sur des données d'efficacité et d'efficience de l'ETP dans les maladies rares
- Une analyse descriptive des programmes d'ETP financés par la DGOS avec un focus sur l'e-ETP et les programmes à destination des aidants (personnes concernées : parents, fratrie...).
- Une restitution des résultats de l'enquête « ETP dans les maladies rares ».
- Une proposition d'invariants méthodologiques/indicateurs spécifiques à l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares.

II. La maladie rare : définition, épidémiologie et spécificité

Une maladie est considérée comme rare quand elle touche un nombre restreint de personnes et pose, de ce fait, des problèmes spécifiques liés à cette rareté. Le seuil admis en Europe est d'une personne atteinte sur 2 000[2]. Plus de 6000 maladies rares ont été identifiées à ce jour et plus de 3 millions de personnes sont atteints d'une maladie rare en France soit 4,5% de la population[3].

A. Origine et caractéristiques des maladies rares

Dans 72% des cas, les maladies rares sont d'origine génétique (Boycott et al. 2013). Les maladies rares sont caractérisées par une grande diversité de symptômes et de signes qui varient non seulement d'une maladie à l'autre, mais aussi d'un patient à l'autre souffrant de la même maladie.

Dans la moitié des cas, elles concernent des enfants de moins de 5 ans. L'atteinte peut être visible dès la naissance ou dès l'enfance. Les maladies rares sont souvent des maladies chroniques et invalidantes, source de déficit moteur, sensoriel avec une perte totale de l'autonomie dans 9% des cas. Elles sont responsables de 10% des décès entre 1 an et 5 ans.

Toutes les maladies rares ne sont pas d'origine génétique. Les maladies infectieuses et les maladies auto-immunes peuvent être rares et ne sont pas d'origine génétique (par exemple, le lupus érythémateux disséminé) (Nguengang Wakap et al. 2020).

Les cancers rares et les maladies infectieuses rares n'entrent pas dans le champ des maladies rares tel qu'aujourd'hui défini en France. Le terme de maladie « orpheline » est employé pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas d'un traitement efficace.

B. Spécificité de la maladie rare

Les maladies rares ont été des affections historiquement négligées. Le manque de connaissances sur la maladie et son histoire naturelle, l'hétérogénéité de sa présentation clinique, la prévalence faible rendent le diagnostic des patients et leur prise en charge difficiles. Le fait que de nombreuses maladies rares affectent la population pédiatrique nécessitent également des considérations particulières.

---

[2]Eurordis. EURORDIS. [cite en oct 2022]. What is a rare disease? Disponible sur: https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/

[3] DGOS. Ministère de la Santé et de la Prévention. 2023 [cité en oct 2022]. Les maladies rares. Disponible sur: https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares

1. Une maladie rare : des conséquences médicales et sociales

En raison de la faible prévalence de chaque maladie, l'expertise médicale est rare, les connaissances sont rares, les offres de soins sont inadéquates et la recherche limitée.

Les maladies rares affectent considérablement la qualité de vie des personnes malades et celle de leur entourage. La maladie est souvent considérée comme un fardeau avec des difficultés rencontrées à différents niveaux : dans le parcours vers le diagnostic, dans l'accès à l'information et aux professionnels compétents, dans l'accès à des soins de qualité tant en ville qu'en milieu hospitalier, dans la prise en charge sociale…

Ces difficultés engendrent des vulnérabilités psychologiques, sociales, économiques et culturelles nécessitant une intensification des efforts de recherche, de solidarité sociale, une adaptation des politiques publiques et une organisation spécifique de la prise en charge.

Les résultats de la première enquête européenne sur l'impact des maladies rares (par le biais du programme de baromètre rare EURORDIS) montrent que[4] :

- 85 % des répondants à l'enquête déclarent que la maladie rare a un impact sur plusieurs aspects de leur santé et de leur vie quotidienne ;
- 65 % doivent avoir des recours fréquents à différents services de santé, sociaux et 67 % constatent que ces services communiquent mal les uns avec les autres ;
- 7 sur 10 trouvent que l'organisation des soins prend du temps et 6 sur 10 trouvent qu'il est difficile à gérer ;
- 70% des personnes vivant avec une maladie rare et des aidants familiaux doivent réduire ou cesser leur activité professionnelle et 69 % font face à une diminution de leurs revenus.
- 54 % déclarent que leur maladie rare a causé ou amplifié l'isolement des amis et de la famille
- 37 % déclarent se sentir souvent (19 %) ou très souvent (18 %) malheureux et déprimés, contre 11 % de la population générale.

2. Vivre avec une maladie rare : Des besoins non satisfaits

Il est probable que les expériences des patients atteints de maladies rares ressemblent à celles des patients affectés par des maladies chroniques plus courantes. En plus du fardeau de la maladie chronique, les patients atteints de maladies chroniques rares peuvent être confrontés à un stress

[4]Juggling care and daily life, The balancing act of the rare disease community, A Rare Barometer survey May 2017 https://download2.eurordis.org/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf

supplémentaire. Un stress relatif à l'incertitude quant à leur état, les maladies rares étant souvent moins bien diagnostiquées, mal prises en charges et mal comprises. Une autre source de stress peut être l'isolement géographique. Comme peu de patients partagent un diagnostic rare, les patients vivent souvent loin les uns des autres, ce qui crée un obstacle à un soutien psychosocial (Depping, Uhlenbusch, et Löwe 2021). La faible prévalence des maladies rares représenterait aussi une charge spécifique. Une étude réalisée par le ministère fédéral allemand de la santé[5], dans laquelle des praticiens et des représentants d'associations de patients étaient interrogés, a décrit cette charge spécifique des maladies rares qui entraînerait une dégradation significative de la qualité de vie. Les auteurs ont signalé une insuffisance de services de soins, en particulier de soins primaires, ce qui entraîne de longs parcours de diagnostic et de prise en charge. Un manque d'information dans de nombreux domaines est également mentionné.

Vivre avec une maladie chronique exige un ajustement psychosocial pour le maintien de la qualité de vie (Helgeson et Zajdel 2017). Lorsqu'il s'agit d'une maladie chronique, l'acceptation de la maladie peut contribuer à un meilleur ajustement. Pour les patients souffrant de douleur chronique par exemple, l'acceptation était associée à une plus grande stabilité émotionnelle, à une réduction de la détresse psychologique (Van Damme et al. 2006), à un meilleur bien-être mental (Viane et al. 2003) et à une meilleure qualité de vie (Poppe et al. 2013). Lorsque les besoins en soins des patients ont été évalués, les patients atteints de maladies rares ont également déclaré que l'acceptation de leur état était un tournant dans leur adaptation à une maladie.

La perception de la maladie et la façon dont elle est gérée ont un impact sur la qualité de vie des patients atteints de maladies rares (Cohen et Biesecker 2010). Une revue des études qualitatives décrit que les personnes affectées font état d'un manque d'information et du besoin de plus de contrôle (von der Lippe, Diesen, et Feragen 2017). Les auteurs montrent que les réactions émotionnelles et les efforts fournis dans les stratégies d'adaptation à la maladie influencent la qualité de vie. Les auteurs soulignent également que les études sur les maladies rares individuelles ont jusqu'à présent prédominé et qu'il existe encore peu de connaissances sur les expériences partagées des personnes touchées. Ainsi, on ne sait pas encore très bien ce que signifie vivre avec une maladie rare. Par conséquent, des études supplémentaires sont nécessaires pour appuyer le développement d'une nouvelle intervention pour les patients atteints de différentes maladies rares.

[5] Eidt D, Frank M, Reimann A. Maßnahmen Zur Verbesserung Der gesundheitlichen situation von Menschen MIT seltenen Erkrankungen in Deutschland. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 2009.

3. Le patient atteint de maladie rare : un patient pas comme les autres

Dans le contexte de la maladie rare, certaines patients sont souvent exceptionnellement bien informés : une partie des patients et leurs proches en savent ainsi souvent plus sur leur maladie que les professionnels qu'ils rencontrent au cours de leur parcours de soins (Bolz-Johnson, Meek, et Hoogerbrugge 2020a). Ces divergences de rôles peuvent avoir un impact négatif sur la relation soignant-soigné et les processus de communication (Budych, Helms, et Schultz 2012)(Currie et Szabo 2019) Par conséquent, le succès de la relation dépend essentiellement de la capacité du professionnel à reconnaître le rôle actif du patient en tant que partenaire informé, impliqué et égal dans le processus de soins et à gagner la confiance mutuelle grâce à une communication et à des attitudes sensibles, empathiques, transparentes, humaines et favorables à la proactivité (Budych, Helms, et Schultz 2012)(Gómez-Zúñiga et al. 2019). Par conséquent, il est important de doter les soignants de compétences de communication, de valeurs professionnelles et d'attitudes appropriées pour améliorer l'expérience du soin (Ranade-Kharkar et al. 2017).

Il parait donc nécessaire d'élaborer des programmes d'autonomisation et d'éducation des patients, qui peuvent être dispensés par des infirmières spécialisées, des professionnels paramédicaux ou d'autres professionnels hautement spécialisés (Farhat et al. 2022) (Talarico et al. 2020). La collaboration avec les associations de patients peut également jouer un rôle très important dans la satisfaction des besoins d'information et d'éducation des patients et dans l'établissement de partenariats entre les patients et les professionnels. L'un des moyens les plus efficaces d'assurer ces partenariats est l'apprentissage intégré de publics mixtes (représentants des patients et professionnels). Depuis 2008, l'EURORDIS Open Academy a formé plus de 600 patients atteints de maladies rares et défenseurs des malades, leur donnant les moyens d'acquérir les connaissances et les compétences nécessaires pour jouer un rôle dans l'engagement des patients aux côtés de toutes les parties prenantes et pour défendre les maladies rares aux niveaux européen et national (« Learn with the EURORDIS Open Academy » s. d.)(Chisolm et al. 2014). En outre, en tant qu'experts de leur propre maladie, les patients peuvent fournir des informations précieuses sur les besoins non satisfaits et combler les lacunes des informations manquantes mises à la disposition des différents professionnels au cours de leur parcours de soins (Bolz-Johnson, Meek, et Hoogerbrugge 2020b).

Selon Anne-Sophie LAPOINTE[6], l'accompagnement autour des maladies rares demeure une dynamique collective à renforcer ou à mettre en place. L'ETP s'inscrit alors comme un moyen d'anticiper les ruptures du parcours de vie dans un contexte de vulnérabilité et d'isolement au quotidien. Au jour le

[6] Intervention Mme Anne-Sophie Lapointe, Cheffe de projet mission maladies rares au ministère de la Santé et de la prévention, lors de 2° Journée nationale interfilière de santé maladies rares dédiée à l'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) du 18 juin 2021.

jour, on parle de quête du diagnostic, de fardeau, d'incompréhension avec l'exclusion fréquente des soins, de la scolarisation ou encore de la vie professionnelle et sociale. Face à cela l'entourage, les aidants, tiennent une place forte avec un tissu familial que la maladie peut fragiliser. Les associations de patient et la notion de pairs développée par Depping et al. (Depping, Uhlenbusch, et Löwe 2021) permettraient de rompre l'isolement des patients, de redonner confiance aux aidants en relativisant le fardeau de la maladie, sa lourdeur du quotidien et en valorisant leur expertise du quotidien avec la maladie.

4. Identifier, comprendre et répondre aux besoins

Une façon de soutenir les patients atteints de maladies rares et leurs aidants est de les aider à accepter, à s'adapter et à vivre avec leur état de santé (Uhlenbusch et al. 2019). Les interventions d'autogestion visent à soutenir les patients, en tant que participants actifs dans leur prise en charge, à faire face aux conséquences physiques et psychologiques d'une maladie chronique et aux changements de mode de vie (Barlow et al. 2002)(Lorig et Holman 2003). Leur efficacité a été prouvée pour différentes maladies chroniques (par exemple, la bronchopneumopathie chronique obstructive (BPCO) (Peytremann-Bridevaux et al. 2008)(Smalley et al. 2021) et le diabète (Werfalli et al. 2020; Pimouguet et al. 2011). Le fardeau particulier des patients atteints de maladies rares, intensifié par le manque d'information et le contact avec des pairs atteints de la même maladie, n'est souvent pas pris en charge dans les soins. Une intervention transversale répondant aux besoins communs des patients à l'égard des diagnostics rares peut être un moyen économique et efficient pour offrir un accès aux soins à une plus grande population de patients, pour lesquels les approches spécifiques à la maladie ne sont pas réalisables en raison des faibles effectifs des sous-groupes. L'exécution d'une telle intervention par des patients/aidants ressources a le potentiel de répondre aux besoins de soins des patients atteints de maladies rares en les mettant en contact avec d'autres personnes atteintes de la même maladie.

C. Structuration de la prise en charge des maladies rares en France

En France, aujourd'hui, seule une personne atteinte d'une maladie rare sur 2 dispose d'un diagnostic précis, qui met en moyenne 5 ans à être posé pour plus d'1/4 des personnes : c'est l'errance diagnostique. Dans certaines formes de maladie, les investigations disponibles sont parfois insuffisantes pour définir la cause précise d'une maladie : c'est l'impasse diagnostique.

Pour réduire l'errance et l'impasse diagnostique, 109 centres de référence multisites pour la prise en charge des maladies rares (CRMR) ont été labellisés pour la période 2017-2022 par les ministères chargés de la Santé, de la recherche et de l'innovation. Ils sont composés de centres de compétence (CCMR), de centres de ressources et de compétences (CRC) et de centres de référence, (CRMR) qui

assurent la prise en charge et organisent les parcours de santé des personnes concernées ou atteintes de maladies rares[7]. A travers leurs projets régionaux de santé, les ARS s'assurent que les professionnels de santé – notamment de ville – connaissent ces ressources.

23 filières de santé maladies rares (FSMR) sont également actives depuis 2014[8]. Chaque FSMR couvre un champ large et cohérent de maladies, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système.

Chaque filière réunit tous les acteurs impliqués dans une maladie rare ou un groupe de maladies rares : professionnels de santé, laboratoires de diagnostic, unités de recherche, universités, structures éducatives, sociales et médico-sociales, associations de personnes malades, ainsi que tout autre partenaire – y compris privé – apportant une valeur ajoutée à l'action collective. Ces FSMR interagissent avec les réseaux européens de référence sur les maladies rares, mis en place en 2017.

État des lieux des politiques publiques dans les maladies rares

Diverses politiques publiques et mesures de santé publique ont été prises dans le domaine des maladies rares. Différents plans nationaux se sont succédés depuis 2005 :

- Le Plan national maladies rares 1 (PNMR 1) 2005-2008[9] : a permis la mobilisation de l'ensemble des acteurs du domaine des maladies rares et l'identification des centres de référence et de compétence. Les médicaments orphelins disponibles ont été rendus accessibles aux patients. L'information à destination des personnes malades, des professionnels et du grand public s'est développée grâce, notamment, au portail Orphanet.[10]
- Le Plan national maladies rares 2 (PNMR 2) 2011-2014 dans la continuité du premier PNMR avaient pour objectif de renforcer la qualité de la prise en charge des personnes malades, la recherche sur les maladies rares et la coopération européenne et internationale.
- Le 3ème plan national maladies rares (PNMR3) 2018-2022, le plus récent, promeut une politique de santé et de recherche ambitieuse ; il illustre l'articulation vertueuse dans le

[7] Ministère des Solidarités et de la Santé, ministère de l'Enseignement supérieur de la Recherche et de l'Innovation. Plan national maladies rares 2018-2022 - Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun. 2017.
[8] Ministère de l'Économie, des Finances et de l'Industrie, ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, ministère des Solidarités et de la Cohésion sociale, ministère du Travail de l'Emploi et de la santé. Plan national maladies rares 2011-2014 - Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe : une ambition renouvelée. 2011.
[9] Ministère de la Santé et des Solidarités. Plan national maladies rares 2005-2008 - Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge. 2005.
[10] Orphanet [Internet]. Disponible sur : http://www.orpha.net

domaine des maladies rares entre organisation des soins, production des connaissances et retour vers le patient.

D. Les initiatives européennes dans les maladies rares

1) Le Programme conjoint européen sur les maladies rares (EJP RD), lancé en janvier 2019, rassemble des bailleurs de fonds de recherche, des universités, des organismes de recherche et des infrastructures, des hôpitaux et des associations de patients de plus de 135 institutions dans 35 pays. Son objectif principal est de créer un pipeline de recherche et d'innovation "du banc au chevet" assurant une traduction rapide des résultats de la recherche en applications cliniques et l'adoption des soins de santé au profit des patients.

   Le programme offre également des activités de formation pour les représentants des patients qui vise à donner aux patients des connaissances, des compétences et des outils éducatifs complets[11].

2) Les Réseaux européens de référence (ERN)[12],créés à partir de 2017, rassemblent plus de 900 unités de soins de santé hautement spécialisées provenant de plus de 300 hôpitaux dans 26 états membres. 24 ERN travaillent sur une série de questions thématiques y compris l'éducation et la formation. Ils s'intéressent aux maladies et affections complexes ou rares, qui nécessitent un traitement hautement spécialisé, des connaissances et de grandes ressources.

3) L'Action européenne de coordination et de soutien à la recherche sur les maladies rares (ERICA) est un nouveau consortium formé en mars 2021 pour coordonner les activités de recherche clinique des Réseaux européens de référence (ERN). Il unit l'expertise des 24 ERN et vise à créer une plate-forme collaborative pour partager les connaissances et les bonnes pratiques grâce à l'assemblage de groupes de recherche transdisciplinaires dans les différents domaines médicaux.

4) Orphanet, créé en 1997 en France, recueille des informations et tient à jour une base de données centrale sur les maladies rares et leur classification, un inventaire des médicaments orphelins, ainsi que des répertoires de centres de référence, d'associations de patients, de projets de recherche, d'essais cliniques, de registres, de biobanques et de laboratoires.

---

[11]European Joint Programme on Rare Diseases. Patients Training – EJP RD – European Joint Programme on Rare Diseases [Internet]. [cité en oct 2022]. Disponible sur: https://www.ejprarediseases.org/our-actions-and-services/training-and-education/patients-training/

[12]RICA. European Rare Disease Research Coordination and Support Action [cité en oct 2022]. European Reference Networks. Disponible sur: https://erica-rd.eu/about/european-reference-networks

5) L'infrastructure européenne de médecine translationnelle (EATRIS) offre un large éventail de services de recherche pour le milieu universitaire et l'industrie dans divers domaines de recherche. Il donne accès à un vaste éventail d'expertise et d'installations précliniques et cliniques disponibles dans plus de 115 centres universitaires de premier plan à travers l'Europe pour améliorer et optimiser le développement clinique préclinique et précoce des médicaments, des vaccins et des diagnostics.

6) Le Réseau européen d'infrastructure de recherche clinique (ECRIN) soutient la conduite d'essais cliniques multinationaux en Europe. Il fournit un soutien et des outils sur-mesure pour faciliter la préparation et la mise en œuvre des essais multinationaux et pour surmonter les divers défis des essais (par exemple, les exigences réglementaires et éthiques, les questions de gestion et de financement).

7) L'International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), créé en 2011 par la Commission européenne et les National Institute of Health, réunit des organismes de financement gouvernementaux et à but non lucratif nationaux et internationaux, des entreprises (y compris des entreprises pharmaceutiques et biotechnologiques), des organisations faîtières de défense des patients et des chercheurs scientifiques afin de promouvoir la collaboration internationale et de trouver des solutions visant à accélérer le diagnostic et le développement thérapeutique pour les maladies rares dans le monde entier.

8) EURORDIS-Rare Diseases Europe est une alliance unique à but non lucratif de plus de 1000 organisations de patients atteints de maladies rares de 74 pays qui travaillent ensemble pour améliorer la vie des 30 millions de personnes vivant avec une maladie rare en Europe. En connectant les patients, les familles et les groupes de patients, ainsi qu'en réunissant toutes les parties prenantes et en mobilisant la communauté des maladies rares, EURORDIS renforce la voix des patients et façonne la recherche, les politiques et les services aux patients.

Pour résumer, bien qu'il existe de nombreux défis, il existe également de nombreuses opportunités telles que le soutien réglementaire décrit à l'étape suivante, mais aussi le rôle de soutien solide des patients atteints de maladies rares.

III. L'éducation thérapeutique du patient

A. Définition de l'éducation thérapeutique et de ses objectifs

Dans un rapport de l'OMS[13] publié en 1996 et traduit en français en 1998, l'éducation thérapeutique est reconnue pour sa contribution en tant que pratique de soin faisant partie de la stratégie thérapeutique de tout patient dès lors que ses besoins éducatifs ont été évalués. Elle « *vise à aider les patients à acquérir ou maintenir les compétences dont ils ont besoin pour gérer au mieux leur vie avec une maladie chronique. Elle fait partie intégrante et de façon permanente de la prise en charge du patient. Elle comprend des activités organisées, y compris un soutien psychosocial, conçues pour rendre les patients conscients et informés de leur maladie, des soins, de l'organisation et des procédures hospitalières, et des comportements liés à la santé et à la maladie. Ceci a pour but de les aider, ainsi que leurs familles, à comprendre leur maladie et leur traitement, à collaborer et à assumer leurs responsabilités dans leur propre prise en charge, dans le but de les aider à maintenir et améliorer leur qualité de vie.* ».

L'éducation thérapeutique apporte une dimension pédagogique et psychologique au soin avec une nouvelle approche du soin centrée sur le patient[14] et personnalisée pour renforcer les capacités d'autodétermination de la personne et son rôle en tant qu'acteur de sa santé. Elle participe ainsi à l'amélioration de la santé du patient, de sa qualité de vie et celle de ses proches.

D'après la HAS (2007)[15], les finalités spécifiques de l'éducation thérapeutique sont :

- L'acquisition et le maintien par le patient de compétences d'autosoins. Parmi elles, l'acquisition de compétences dites de sécurité vise à sauvegarder la vie du patient. Leur caractère prioritaire et leurs modalités d'acquisition doivent être considérés avec souplesse, et tenir compte des besoins spécifiques de chaque patient ;
- La mobilisation ou l'acquisition de compétences d'adaptation. Elles s'appuient sur le vécu et l'expérience antérieure du patient et font partie d'un ensemble plus large de compétences psychosociales.

Tout programme d'éducation thérapeutique personnalisé doit prendre en compte ces deux dimensions tant dans l'analyse des besoins, de la motivation du patient et de sa réceptivité à la

---

[13] Rapport de l'OMS-Europe (1996) *Therapeutic patient education: continuing education programmes for health care providers in the field of prevention of chronic diseases: report of a WHO working group*

[14] HAS - Démarche centrée sur le patient : information, conseil, éducation thérapeutique, suivi, mai 2015 https://www.has-sante.fr/jcms/c_2040144/fr/demarche-centree-sur-le-patient-information-conseil-education-therapeutique-suivi

[15] HAS, Éducation thérapeutique du patient, définition, finalités et organisation, juin 2007 https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/etp_-_definition_finalites_-_recommandations_juin_2007.pdf

proposition d'une ETP, que dans la négociation des compétences à acquérir et à soutenir dans le temps, le choix des contenus, des méthodes pédagogiques et d'évaluation des effets.

B. État des lieux règlementaire

En France, l'éducation thérapeutique du patient a été consacrée par la loi dite hôpital patients santé et territoires (HPST) de 2009 et les décrets d'application de 2010, 2013 et 2015[16-17-18-19]. Elle est juridiquement définie dans le code de la santé publique (art. L.1161-1 à L. 1161-4) : « L'éducation thérapeutique s'inscrit dans le parcours de soins du patient. Elle a pour objectif de rendre le patient plus autonome en facilitant son adhésion aux traitements prescrits et en améliorant sa qualité de vie. »

L'ETP peut être réalisée sous différents formats[20], notamment :

Sous forme de « programme[21] »

Le programme repose sur plusieurs séances en groupe ou individuelles. Il est mis en œuvre par une équipe pluriprofessionnelle formée à l'ETP et peut s'étendre sur plusieurs mois. Le cahier des charges du programme est défini par arrêté[22].

Structuration d'un programme ETP

Pour être mis en œuvre, un programme doit répondre à un cahier des charges national soumis à l'Agence régionale de santé. Ces programmes concernent, une ou plusieurs des affections de longue durée exonérant du ticket modérateur (liste ALD 30) ainsi que l'asthme et les maladies rares ou un ou plusieurs problèmes de santé considérés comme prioritaires au niveau régional. Depuis le 1er janvier 2021, tout programme d'éducation thérapeutique mis en œuvre doit faire l'objet d'une déclaration à l'ARS.

---

[16] LOI n2009-879 du 21 juillet 2009 portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires. JORF n0167 du 22 juillet 2009.

[17] Arrêté du 2 août 2010 relatif aux compétences requises pour dispenser l'éducation thérapeutique du patient. JORF n80178 du 4 août 2010, page 14397, texte n830.

[18] Arrêté du 31 mai 2013 modifiant l'Arrêté du 02 août 2010 relatif aux compétences requises pour dispenser l'éducation thérapeutique du patient. JORF N80126 du 02 juin 2013, page 9239, texte N83.

[19] Arrêté du 14 janvier 2015 relatif au cahier des charges des programmes d'éducation thérapeutique du patient et à la composition du dossier de demande de leur autorisation et de leur renouvellement et modifiant l'arrêté du 2 août 2010 modifié relatif aux compétences requises pour dispenser ou coordonner l'éducation thérapeutique du patient. JORF n80019 du 23 janvier 2015, page 1009. [Texte n8 19.

[20] 1. DGS. Ministère de la Santé et de la Prévention. 2023 [cité 20 oct 2022]. Education thérapeutique du patient. Disponible sur: https://sante.gouv.fr/systeme-de-sante/parcours-des-patients-et-des-usagers/education-therapeutique-du-patient/article/education-therapeutique-du-patient

[21] Article L. 1161-2 du code de la santé publique

[22] Arrêté du 30 décembre 2020 relatif au cahier des charges des programmes d'éducation thérapeutique du patient et à la composition du dossier de déclaration et modifiant l'arrêté du 2 août 2010 modifié relatif aux compétences requises pour dispenser ou coordonner l'éducation thérapeutique du patient

Les textes d'application de la loi HPST relatifs à l'éducation thérapeutique du patient (ETP) ont été publiés au Journal Officiel du 4 août 2010. Ils ont été modifiés par un décret et un arrêté parus au Journal Officiel le 1er janvier 2021 :

- Décret n° 2020-1832 du 31 décembre 2020[23] relatif aux programmes d'éducation thérapeutique du patient
- Arrêté du 30 décembre 2020[24] relatif au cahier des charges des programmes d'éducation thérapeutique du patient et à la composition du dossier de déclaration et modifiant l'arrêté du 2 août 2010 modifié relatif aux compétences requises pour dispenser ou coordonner l'éducation thérapeutique du patient.

Sous forme d' « actions éducatives » ou d'« activités éducatives ciblées »,

Définies par la Haute autorité de santé (HAS) comme « un apprentissage pratique, ponctuel, mis en œuvre par un professionnel de santé formé à l'ETP pour répondre à un besoin éducatif précis lié à la stratégie thérapeutique au sens large »[25]. Bien qu'il n'existe pas de cadre réglementaire spécifique à cette forme d'éducation thérapeutique, les activités éducatives ciblées ne dispensent pas :

- D'une évaluation du besoin éducatif, des connaissances et des compétences de départ,
- D'un cadre d'apprentissage avec un déroulement et un contenu précis
- De s'assurer de l'acquisition de la compétence

C. L'ETP et les maladies rares

L'éducation thérapeutique du patient est un des dispositifs qui permet une optimisation de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, en particulier dans le cadre du suivi médical au long cours (maladies rares chroniques).

L'ETP s'inscrit dans le parcours de soins des personnes malades : c'est une prise en charge pluridisciplinaire qui participe à l'amélioration de la santé et de la qualité de vie des personnes malades et de leurs proches. L'ETP relève d'une « *dynamique collective pour anticiper les ruptures de parcours de vie* ».[26]

---

[23]Décret n° 2020-1832 du 31 décembre 2020 relatif aux programmes d'éducation thérapeutique du patient

[24]Arrêté du 30 décembre 2020 relatif au cahier des charges des programmes d'éducation thérapeutique du patient et à la composition du dossier de déclaration et modifiant l'arrêté du 2 août 2010 modifié relatif aux compétences requises pour dispenser ou coordonner l'éducation thérapeutique du patient

[25]HAS, Fiche 2. Proposer des temps d'éducation thérapeutique en lien avec la stratégie thérapeutique, mai 2015 https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2015-06/fiche_2_etp.pdf

[26] Intervention Mme Anne-Sophie Lapointe, Cheffe de projet mission maladies rares au ministère de la Santé et de la prévention, lors de 2° Journée nationale interfilière de santé maladies rares dédiée à l'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) du 18 juin 2021.

Diverses mesures prises en faveur des maladies rares intègrent l'éducation thérapeutique :

- Un des objectifs du Premier plan national maladies rares (PNMR 1) était de développer l'éducation thérapeutique en améliorant la qualité, la quantité, la disponibilité et l'accessibilité des documents pédagogiques destinés à l'éducation thérapeutique en lien avec l'INPES, les professionnels de santé et les associations de malades.
- Le deuxième plan national maladies rares (PNMR 2) a prévu la mise en place de filières de santé maladies rares pouvant s'appuyer sur des unités d'éducation thérapeutique pour développer leurs actions. Dans son focus sur les associations de maladies rares, le plan a suggéré de soutenir les associations qui mettent en place des projets d'éducation thérapeutique ou des actions d'accompagnement mettant en avant leur caractère innovant. Le plan a également prévu de leur allouer des financements spécifiques sur la base d'appels à projets conduits par la Direction générale de l'Offre des soins (DGOS).
- Un des objectifs du troisième plan maladies rares (PNMR 3) vise à « *faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique du patient* » et à intégrer au soin des programmes d'éducation thérapeutique permettant au malade d'être plus actif et autonome dans sa prise en charge en proposant les actions suivantes :
    - Ouvrir les séances d'éducation thérapeutique à des thématiques multi professionnelles ;
    - Permettre aux aidants et à la fratrie d'y avoir accès ;
    - Expérimenter des modules en ligne au sein des programmes d'éducation thérapeutique et favoriser leur accès (e-ETP) ;
    - Faciliter la généralisation des programmes d'ETP déjà autorisés dans une région et mettre en place des outils de partage, diffuser les programmes d'ETP dans d'autres régions afin que l'ensemble des centres maladies rares (CRMR, CCMR, CRC) puissent les proposer ;
    - Faire un état des lieux complet des programmes existants dans le champ des maladies rares, leur contenu (éventuels modules en ligne déjà existants, ateliers à distance via une téléconférence ou visioconférence (e-ETP ou ETP à distance ou ETP connectée) et le public ciblé (aidants, personnes atteintes de maladies rares), la géographie de leur déclaration régionale et de leur financement et leur évaluation éventuelle déjà réalisée.

D. Structuration de l'offre en ETP dans les maladies rares sur le territoire

Depuis sa reconnaissance par la loi HPST en 2009, de nombreux programmes d'ETP ont été déployés sur le territoire. En 2014 un système d'information nationale éducation thérapeutique du patient (SI-TEP) a été mis en place à la demande des ARS. Ce système devait permettre un recueil de données concernant les programmes autorisés sur le territoire national et de données agrégées d'évaluation suivant les indicateurs qualité et sécurité publiés par la HAS[27].

En 2022, ce système d'information n'est toujours pas complètement déployé. De fait il n'est actuellement pas possible d'avoir une information exhaustive du nombre de programmes d'ETP sur le territoire ou du nombre de patients ayant bénéficié d'un programme d'ETP.

En 2012, selon le ministère des Affaires sociales et de la Santé, les maladies rares ne concernent que 3% des programmes d'ETP autorisés par les ARS, alors qu'elles représentent environ 20 % des maladies chroniques[28] :

- Plus de 2 600 programmes d'ETP ont été autorisés en 2012, dont 70 % préexistaient à la loi HPST, 3950 en 2014 selon un bilan de la DGS[29].
- Ils sont très majoritairement réalisés dans des établissements de santé, les programmes portés par des structures de ville représentant moins de 20 % des programmes.
- 87,5 % des programmes concernent les adultes et 12,5 % les enfants.

Bien qu'aucune étude à notre connaissance n'ait évalué l'offre en ETP dans les maladies rares, celle-ci a bien évoluée. À titre indicatif près de 200 programmes d'ETP sont répertoriés sur l'annuaire ETP Maladies rares (https://etpmaladiesrares.com/). En 2019 et en 2020, 209 programmes d'ETP ont été financés par la DGOS dans le cadre d'appels à projets visant le développement de programme d'ETP dans les maladies rares.

E. Efficacité et efficience de l'ETP

Dans ce rapport publié en 2018, la Haute Autorité de Santé (HAS) considère l'ETP comme complémentaire de la stratégie thérapeutique : « *elle peut encourager le patient à assumer un rôle actif au sein de l'équipe de soins et faciliter l'autogestion de sa ou ses maladies ou symptômes chroniques* ». En se fondant sur une actualisation de la littérature concernant l'ETP dans le champ des

[27] HAS. Indicateurs dans le champ de l'éducation thérapeutique du patient. 2014. https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2014-06/indicateurs_etp_v2.pdf
[28] Guide pratique de l'ETP de l'Alliance Maladies Rares, juin 2017
[29] HAS. Évaluation de l'efficacité et de l'efficience dans les maladies chroniques, Actualisation de l'analyse de la littérature. Juin 2018. https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-11/mc_238_actualisation_litterature_etp_vf.pdf

maladies chroniques les plus fréquentes (Asthme, BPCO, Diabète de type 1 et 2, Hypertension artérielle, Insuffisance cardiaque, Maladie rénale, Polyarthrite rhumatoïde, Polypathologie), la HAS a proposé, dix ans après les premiers rapports d'évaluation, des orientations pour la mise en œuvre d'interventions éducatives plus adaptées aux besoins des patients et de repères pour analyser ou mener des études sur leur efficacité et leur efficience. Ce rapport n'abordait pas l'ETP dans les maladies rares et ses spécificités. Il explorait les notions d'efficacité et d'efficience de l'ETP dans les maladies chroniques. Ces termes, parfois présentés comme synonymes, permettent tout de même d'aborder deux notions, celle d'effet et celle de la performance.

L'ETP est une intervention de santé complexe, ainsi, pour en définir l'efficacité et l'efficience, un grand nombre d'éléments interagit, de sa mise en œuvre, son organisation, son évaluation et sa reconnaissance à ses effets. Cela varie aussi suivant l'axe utilisé, car, alors que pour le professionnel de santé, la santé est un but en soi, le patient la voit comme un moyen de répondre à des objectifs plus généraux de qualité de vie. Une dissonance que l'on retrouve entre effet et performance et qui rend difficile leur appréciation.

- En 2008[30], l'efficience de l'ETP était évaluée par son impact en termes médico-économiques et son impact sur le recours aux soins. L'analyse de la littérature alors réalisée ne permettait pas de démontrer ou d'infirmer globalement l'hypothèse d'efficience de l'éducation thérapeutique (rapport satisfaisant entre les résultats de l'action et les coûts générés).
- La HAS[31] présentait plusieurs effets spécifiques de l'ETP et les indicateurs associés (la satisfaction, le développement et la mise en œuvre de compétences). Pour autant, les résultats sont rarement généralisables ou comparables.

Mesurer l'efficience implique une analyse complexe des coûts associés à la réalisation de résultats. Cela nécessite la collecte de données détaillées sur les ressources utilisées, les coûts directs et indirects mais, aussi l'établissement de relations directes entre ces coûts et les effets pour la santé. La variabilité des résultats individuels et la nature même de l'ETP, ainsi que l'absence de données normalisées et uniformes pour mesurer les coûts, rendent l'évaluation de l'efficience plus ardue. Dans le cadre de cette étude, l'objectif initial était d'évaluer à la fois l'efficacité et l'efficience de l'ETP. Cependant, malgré les efforts consentis, l'examen exhaustif de l'efficience n'a pas été poursuivi. La méthodologie utilisée, bien que rigoureuse pour explorer l'efficacité, n'a pas pu, en parallèle, capturer tous les aspects nécessaires à une évaluation de son efficience. De plus, il est crucial de reconnaître que

[30] HAS. Éducation thérapeutique du patient (ETP) - Évaluation de l'efficacité et de l'efficience dans les maladies chroniques Actualisation de l'analyse de la littérature. 2018
[31] HAS. Éducation thérapeutique du patient (ETP) - Indicateurs dans le champ de l'éducation thérapeutique du patient. 2014

l'absence de reconnaissance ou de consensus sur les paramètres et les métriques spécifiques pour évaluer l’efficacité et l'efficience constitue un obstacle majeur à leur évaluation.

IV. Revue de la littérature

A. Contexte et objectifs de la recherche documentaire

L'objectif de cette recherche documentaire est de donner un aperçu des interventions éducatives documentées, répondant aux besoins des patients et des aidants dans un contexte de maladie rare et des méthodes d'évaluation de leur efficacité. Le cadre dans lequel s'inscrit cette recherche est celui d'une éducation des patients considérée comme une composante précieuse de la gestion de la maladie. Celle-ci améliorerait l'autonomie des patients, augmenterait l'adhésion au traitement, réduirait l'anxiété et aiderait également les patients à se sentir plus en contrôle de leur maladie (Cheema et al. 2020). Les patients, mieux familiarisés avec leur maladie et sa gestion au quotidien, sont plus susceptibles d'utiliser les services de soins de manière responsable et de tirer davantage de bénéfices du traitement et de leur prise en charge globale.

Cette recherche ne prétend pas être exhaustive de l'ensemble des études publiées évaluant l'efficacité de l'ETP en termes d'amélioration de la prise en charge du patient.

B. Méthodologie de la recherche documentaire

1. Sources de la recherche bibliographique

Une interrogation de la base de données bibliographiques MEDLINE, via le moteur de recherche *PubMed* a été réalisée jusqu'à juin 2023. Cette base de données est la base de référence pour les travaux de recherche d'audience internationale dans le domaine biomédical. L'interrogation de *PubMed* se composait de la requête ("patient education as topic"[MeSH Terms] OR "patient education as topic"[Text Word]) AND ("rare disease"[MeSH Terms] OR "rare disease"[Text Word]).

La diversité des maladies rares et l'hétérogénéité des interventions éducatives ont nécessité des adaptations de la recherche documentaire en incluant de nouveaux mots-clés : « Health education », « Self-care management », « Rare disease management », « Rare Disease prevention », « Patient empowerment », « Health literacy », « Health promotion », « Behavioral change », « Adherence/Self-management », « Shared decision-making », « Patient-centered care ».

Cette recherche a été complétée par une consultation d'autres sources dans l'éducation thérapeutique, dans les maladies rares et dans les sciences humaines et sociales :

- Revue de la Société d'Éducation Thérapeutique Européenne (SETE) : Éducation thérapeutique du patient / Therapeutic patient education (ETP/TPE) (abréviation ISO 4 : Educ Ther Patient/Ther Patient Educ),
- Orphanet Journal of Rare Diseases (abréviation standard ISO 4 : Orphanet J. Rare Dis.),

- Plate-forme web consacrée aux sciences humaines et sociale Cairn.info.

Nous avons aussi interrogé la « Cochrane database of systematic reviews ». Pour cela, nous avons recherché s'il existait des revues contenant le mot « Patient education » et « Rare disease » dans leurs titre, résumé ou mots clefs.

Ces interrogations ont été complétées par des recherches manuelles dans :

- les références des articles sélectionnés,
- des thèses et mémoires,
- des actes de conférences et de congrès.

2. Critères d'inclusions/exclusions

Les travaux ont été inclus dans ce rapport si les critères suivants étaient respectés :

Les critères d'inclusion généraux communs :

- Article publié ayant été évalué par des pairs (revue à comité de lecture)
- Évaluant l'efficacité d'une intervention définie par les auteurs comme étant une intervention éducative. Cette intervention peut être proposée en séance individuelle ou en groupe, isolément ou en combinaison avec d'autres interventions y compris les interventions conventionnelles.
- Type de recherche : il peut s'agir de tout type de recherche d'essai clinique, de revue systématique ou de méta-analyse, d'étude observationnelle, d'étude de cas…
- Population d'étude : patients atteints de maladies rares quels que soient le sexe et l'âge et aidants/proches de patients atteints de maladies rares.
- Critère de jugement : les études doivent décrire les résultats des interventions de type éducative sur un critère de jugement « Clinique ». Il peut s'agir de mesures subjectives rapportées par le patient (EVA douleur, autoquestionnaire sur la qualité de vie, l'anxiété ou dépression, l'intensité des symptômes...), ou de mesures hétéro-évaluées (hétéro-évaluation clinique, évaluation combinée d'un score d'activité de la maladie...).
- Publication : cette revue s'est limitée aux études publiées en anglais ou en français.

Critères d'exclusion : Les études ont été exclues de l'analyse si elles portaient sur des interventions psychothérapeutiques, sur des interventions n'incluant pas de composantes éducatives ou sur des activités éducatives centrées sur la prévention des maladies.

C. Résultats pour plusieurs maladies rares

La littérature sur l'éducation thérapeutique des patients atteints de maladies rares est peu fournie. Pourtant, elle est une composante précieuse de la gestion de la maladie.

Par ailleurs, l'étiologie complexe et l'hétérogénéité de certaines maladies rendent encore plus difficile une éducation adaptée aux besoins des patients (Cheema et al. 2020; Drent et al. 2015) et une approche personnalisée qui tient compte des objectifs de l'individu, de ses préférences personnelles, de ses croyances culturelles et de son mode de vie (Powell et al. 2018). Il est également important de se rendre compte que le besoin d'information du patient peut changer au cours de la maladie, et par conséquent, une réévaluation régulière des besoins et des points de vue du patient est cruciale (Sampson et al. 2015).

La littérature française centrée sur les études d'efficacité des interventions éducatives a été spécifiquement recherchée. Les données d'analyse médico-économique, les coûts et les résultats des interventions éducatives étaient insuffisamment documentés.

Cette restitution a été faite en se rapprochant de champs larges et cohérents de maladies, soit proches dans leurs manifestations, de leurs conséquences ou de leurs prises en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système qui définissent les filières de santé maladies rares. Elle est rédigée sous la forme d'une énumération linéaire d'articles pour lesquels ne sont développés que les mentions relatives à l'efficacité d'une démarche pédagogique ou ce qui s'en approche et les outils/indicateurs utilisés pour l'observer ou l'évaluer. L'ensemble des observations présentées seront synthétisées dans la discussion de ce rapport.

1. Articles sur des groupes de pathologies

Dans un essai contrôlé randomisé, l'équipe de Depping et al (Depping et al. 2021) a cherché à évaluer l'efficacité d'une intervention éducative brève d'autogestion associée à la prise en charge conventionnelle de la maladie versus une prise en charge conventionnelle de la maladie de patients adultes atteints de neurofibromatose de type 1, de syndrome de Marfan, de cholangite sclérosante primaire ou d'hypertension artérielle pulmonaire. Au total, 143 patients ont été sélectionnés et 89 randomisés dans deux groupes : intervention et contrôle.

En plus de la prise en charge habituelle de la maladie, l'intervention de 6 semaines consistait en un manuel d'entraide comprenant 6 modules (information spécifique sur la maladie, émotions, acceptation, valeurs, objectifs, module de clôture avec autoréflexion) et un conseil par les pairs au téléphone de 30 minutes proposé après chaque réalisation de module. Le manuel était basé sur

l'approche de psychothérapie d'acceptation et d'engagement (ACT)[32]. Le groupe témoin a reçu la prise en charge habituelle de la maladie. Les pairs conseillers ont reçu une formation, les lignes directrices de consultation structurée et une supervision.

Le critère de jugement principal était l'acceptation de la maladie évaluée par the Illness Cognition Questionnaire (ICQ). Les critères de jugement secondaires étaient nombreux : la stratégie d'adaptation à la maladie déclarée (Health Education Impact Questionnaire), la connaissance de la maladie (ICQ and Illness Perception Questionnaire), la sévérité de l'anxiété (Generalized Anxiety Disorder Scale), la sévérité de la dépression (Patient Health Questionnaire 9-item depression scale), la qualité de vie (2-Item Short-Form Health Survey) et le soutien social (Social Support Questionnaire).

Les analyses ont été réalisées en intention de traiter. Le groupe d'intervention a eu des taux d'acceptation (ICQ) de la maladie significativement plus élevés que le groupe témoin. Les scores ICQ de base moyens (SD) étaient de 9,61 (3,79) dans le groupe témoin et de 9,86 (3,40) dans le groupe d'intervention.

À six mois de l'intervention, les scores moyens (SE) ICQ étaient de 10,32 (0,42) pour le groupe témoin et de 11,79 (0,42 %) pour le groupe d'intervention, avec une différence moyenne significative de -1,47 (IC à 95 %, -2,63 à -0,31 ; p = 0,01). De même, les différentes stratégies d'adaptation, le soutien social et les items concernant la santé mentale des échelles mesurant la qualité de vie, ont été significativement plus élevés après l'intervention, par rapport au groupe témoin.

Bien que cette étude ait été méthodologiquement bien menée, elle présente des aspects pouvant affecter la fiabilité de ses résultats : le faible échantillon de participants, avec l'absence d'analyses en sous-groupe de pathologies d'effectifs suffisants, de nombreuses imprécisions ne permettent pas d'estimer les éventuels biais de confusion, attrition ou déclaration, la description du protocole est insuffisante, la méthode de randomisation n'a pas été explicitée. De plus, les critères de jugements sont nombreux et n'ont pas été hiérarchisés. Cette étude présente également des limites inhérentes à la pratique évaluée, liées à l'absence d'insu chez les patients. Par ailleurs, alors que cela aurait été méthodologiquement possible, on peut regretter qu'il n'y ait pas mention de mesures réalisées par des professionnels de santé en maintenant l'aveugle.

Les biais potentiels sont donc nombreux et la fiabilité des résultats ainsi que la conclusion très incertaine.

[32] La psychothérapie d'acceptation et d'engagement (Acceptance and Commitment Therapy, ACT), développée par le psychologue américain Steven C. Hayes, appartient au courant de la thérapie cognitive et comportementale. Elle vise à améliorer la flexibilité psychologique, c'est-à-dire la capacité d'être en contact avec les émotions et les pensées du moment présent tout en maintenant ou changeant au besoin son action dans la poursuite de ses objectifs ou de ses valeurs.

Enfin, rappelons que le design choisi (en comparant l'intervention d'autogestion avec les conseils de pairs associée au traitement conventionnel de la maladie versus traitement conventionnel de la maladie) ne permet pas de tirer des conclusions sur les effets spécifiques de l'intervention éducative (il n'y a en effet pas de comparaison à un « *placebo de l'intervention éducative* ») mais permet d'observer l'effet global de cette intervention dans un contexte clinique donné.

Néanmoins, cet essai clinique est un des rares essais cliniques randomisés évaluant une intervention d'autogestion pour les patients atteints d'un ensemble de maladies chroniques rares. Les patients atteints de 4 affections hétérogènes ont pu suivre le même programme sur des thématiques transversales. Ces résultats soutiennent le raisonnement selon lequel l'accent mis sur les expériences communes et les conséquences émotionnelles de la maladie peut aider à améliorer les soins. Ils montrent également que le concept, incluant le soutien par les pairs répondant à la problématique de l'éloignement géographique a aidé les patients atteints de maladies rares.

2. Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares

Les anomalies du développement et déficiences intellectuelles de causes rares sont souvent associées à des troubles du comportement, des problèmes de communication et des difficultés d'apprentissage complexes et hétérogènes qui nécessitent une approche personnalisée pour chaque individu. Les programmes d'éducation thérapeutique ont été proposés comme une stratégie pour améliorer la qualité de vie des patients et de leur famille, en leur permettant d'acquérir des compétences et des connaissances pour mieux gérer leur condition de santé.

Sur le sujet, un rapport[33] intitulé *Mise en œuvre de programmes d'éducation thérapeutique pour les personnes avec trouble du spectre de l'autisme* (TSA) *et leur famille* a été publié en 2020. L'objectif était de proposer des référentiels de compétences pouvant guider l'élaboration de programmes d'éducation thérapeutique. Pour cela, une analyse de la littérature, un état des lieux des programmes existant en France ainsi qu'une enquête de besoins auprès de personnes autistes et leurs familles ont été effectués. L'analyse de la littérature montre que les interventions éducatives dans le TSA sont surtout proposées aux parents et concernent peu les patients eux-mêmes. Par ailleurs, elles concernent non pas tant les besoins éducatifs que des besoins généraux ce qui ne permet pas de préciser les compétences spécifiques à développer dans le TSA. Au total, 45 articles étaient sélectionnés. Les interventions éducatives identifiées étaient de trois grands types : (1) les interventions d'éducation, de formation ou d'accompagnement parental, (2) les interventions de

[33] Délégation interministérielle à la stratégie nationale pour l'autisme au sein des troubles du neurodéveloppement, *Mise en œuvre de programmes d'éducation thérapeutique pour les personnes avec trouble du spectre de l'autisme et leur famille*, septembre 2020.

psychoéducation et (3) les interventions d'éducation thérapeutique proprement dites avec deux références au programme d'ETP *ETAP*. Ce programme s'adresse aux parents d'enfants avec un TSA. Le programme est composé de sept séances collectives, dispensées tous les 15 jours pour une durée totale de 3,5 mois. L'étude de validité sociale a montré que le modèle d'ETP pouvait être transféré à l'accompagnement des parents d'un enfant avec un TSA. L'ETP pour les parents répond à un manque constaté dans la pratique, celui de l'apprentissage à être parent d'un enfant avec un TSA (C. Derguy et al. 2017; C. Derguy et al. 2018).

Différents types d'intervention décrits dans ce rapport se recoupent dans leur finalité (favoriser l'autonomie par le développement de compétences d'autogestion et la qualité de vie des personnes vivant avec un TSA et/ou de leur famille) et peuvent se distinguer dans leurs moyens et leurs objectifs opérationnels.

Bien que les modalités de ces interventions soient hétérogènes, que ni méthodologie et ni indicateurs permettant d'explorer le niveau d'efficacité ne soient décrits, ces résultats positifs permettent dans une certaine mesure « *d'émettre l'hypothèse de bénéfices attendus pour les personnes ayant un TSA et/ou leurs aidants suivant une intervention éducative* ».

3. Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central

Dans les maladies neurologiques rares, l'équipe de Vecchierini et al (Vecchierini et al. 2013) s'est intéressé à l'apport des centres de référence maladies rares (CRMR) dans la prise en charge des hypersomnies rares. Sans pour autant aborder le sujet des activités éducatives ou de l'éducation thérapeutique du patient, l'article parle tout de même d'ateliers et d'information à destination des patients où des exposés théoriques dispensés par des médecins cohabitent avec des échanges en groupe entre patients.

L'éducation thérapeutique du patient est peu décrite et évaluée dans les maladies neurologiques. Il est tout de même intéressant d'observer l'effet de la performance cognitive sur le comportement d'autogestion des patients selon Efendi et al. (Efendi et al. 2022). Dans cette publication, les auteurs utilisent l'échelle révisée d'autogestion dans la sclérose en plaques (MSSM-R) pour l'évaluation des comportements d'autogestion et l'échelle MUSIC (Multiple Sclerosis inventory cognition scale) pour évaluer les déficiences cognitives. Comme un prérequis, la performance cognitive serait un levier dans l'autogestion de la maladie. Ils concluent que les performances cognitives seraient un facteur prédictif de l'autogestion chez les patients en faisant aussi le lien entre des facteurs socio-économiques (emploi, revenus) et de meilleurs comportements d'autogestion.

4. Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares

Rhumatismes inflammatoires rares

Dans un éditorial publié en 2017 dans le journal *Rheumatology* (Mooney et Watts 2017), Mooney et Watts mettent en avant les besoins éducatifs des patients souffrant de maladies rhumatismales rares. Ils rassemblent entre autres un corpus de 3 articles, qu'ils résument ainsi : « *Il est reconnu depuis longtemps que les patients atteints d'affections rhumatismales chroniques plus courantes, bénéficient d'un accès à un programme éducatif de haute qualité (Ramos-Remus et al. 2000). On a constaté que le développement d'une ressource éducative pour les patients atteints de lupus érythémateux systémique (LES) avait un effet positif sur le niveau de connaissances des patients (Young et al. 2002). Il a été démontré que les personnes qui comprennent clairement leur maladie et participent activement à leur plan de traitement obtiennent de meilleurs résultats en matière de soins (Ward et al. 2003) ; ainsi, il a été démontré que les programmes éducatifs concernant les maladies courantes influencent les résultats et l'auto-efficacité des patients.* »

Dans l'article *Impact de l'éducation thérapeutique sur les connaissances des patients lupiques : expérience d'un service*, Abida et al. (Abida et al. 2022) rendent compte en 2022 d'une étude prospective portant sur 3 patientes avec un LES. Afin d'évaluer cet impact, ils se sont intéressés aux connaissances acquises par les patientes. Pour cela un questionnaire en amont de l'intervention éducative et deux questionnaires en aval (juste après l'intervention et 3 mois après) ont été administrés. Bien que le programme évalué soit court, que l'échantillon soit faible avec des outils d'évaluations et indicateurs limités, ils concluent que ce programme « *était bénéfique dans [leur] échantillon avec amélioration aux courts et moyens termes [des] connaissances. Ceci pourrait garantir une meilleure adhérence au traitement médical et au suivi, ainsi qu'une meilleure acceptation du LES et donc un retentissement psychologique moins sévère* ». Ces résultats encouragent l'ajout de nouvelles séances et de nouveaux contenus à ce programme d'ETP.

En complément, nous mentionnons un article récent de Langlumé et al. (Langlumé et al. 2021) dans lequel les auteurs cherchaient à évaluer la démarche d'ETP (réalisée sous la forme de web-ateliers) et à décrire le concept innovant des web-ateliers et l'application de ce modèle dans un programme pour des patients atteints de rhumatismes inflammatoires chroniques. Bien que cet article n'effectue pas de comparaison entre les web-ateliers et le présentiel, que le programme en question s'adresse initialement aux patients atteints de rhumatismes inflammatoires chroniques non rares et à leurs aidants, ils se sont intéressés à l'évaluation de l'effet de ce qu'on pourrait qualifier d'e-ETP. À travers des questionnaires de satisfaction (qualitatif et quantitatif), des entretiens de synthèse avec des échelles de Likert, cette étude a exploré l'atteinte des objectifs éducatifs personnalisés définis dans le

BEP et le vécu des web-ateliers (« *j'ai été intéressé et j'ai appris des choses* » ; « *les échanges lors de l'atelier me donnent envie de mettre en place des choses dans ma vie quotidienne* » ; « *cette séance était bien organisée* » ; « *je me suis senti à l'aise avec les outils utilisés* »). Elle conclut en affirmant que cette démarche « *représente une opportunité d'amélioration de l'accessibilité du programme pour certains patients, et une nouvelle façon d'appréhender la relation éducative. Les web-ateliers nécessitent toutefois une pédagogie particulière pour laquelle il faut parfaire son expérience* ». Les auteurs ajoutent que « *les web-ateliers ont été une réelle opportunité, comme des mères de jeunes enfants non scolarisés, des personnes limitées dans leurs déplacements (fatigue, âge, handicap, chirurgie récente), des personnes habitant loin de Montpellier et/ou dans des zones de désert médical, ou des personnes actives* ».

Sclérodermie

Lorsque l'on explore les interventions pédagogiques à destination des patients et des aidants il est important d'évoluer sur un champ allant de l'information à l'éducation. Hachulla et al. (Hachulla et al. 2021) précisent que des informations orales ou écrites et des conseils de prévention peuvent être délivrés par un professionnel de santé à diverses occasions, mais il ne s'agira pas d'éducation thérapeutique du patient. A l'étranger, la notion même d'ETP n'a pas forcément d'existence règlementaire et se réparti à différents moments de la prise en charge dans des formats adaptés.

Dans le cadre d'une étude rétrospective, Sabrina Bessai (Bessai 2021) a tenté d'évaluer l'impact d'un programme d'ETP mis en place auprès de patients atteints de sclérodermie. Cette étude a été réalisée auprès de patients de plus de 18 ans atteints de sclérodermie systémique diagnostiquée par un médecin interniste et ayant participé à un programme d'ETP entre 2017 et 2019. L'étude a été menée à partir des données recueillies lors du bilan éducatif partagé (BEP), à la fin de chaque atelier et lors d'un bilan éducatif final (BEF) complétées par la consultation du dossier médical du patient. Cette étude a permis d'explorer les ressources et les freins au moment du BEP, la nature des objectifs fixés lors du BEP et la part des objectifs atteints au moment du BEF, l'évaluation des répercussions de la sclérodermie sur la vie quotidienne, l'évaluation de la perception des patientes concernant leur niveau d'information sur la maladie et les traitements, l'évaluation de la fréquence de la mauvaise observance déclarée par les patients, le taux de participation aux ateliers du programme et la satisfaction des patients concernant les ateliers et leurs avis concernant l'ETP. Différents outils d'évaluation ont été utilisés telles que l'échelle visuelle analogique remise aux patients lors du BEP et du BEF pour l'évaluation de la qualité de vie (répercussion de la maladie sur la vie familiale, sociale et professionnelle), EVA fatigue, questionnaire de fatigue FSS, évaluation du niveau de connaissance par un quiz. De plus, il est apparu comme intéressant d'ajouter une échelle évaluant le sentiment d'efficacité afin d'apprécier l'impact du programme d'ETP dans la motivation du patient.

Dans une revue systématique, (Wojeck et al. 2021) ont décrit les interventions d'autogestion dans la sclérodermie systémique et leur impact. La faible qualité méthodologique des études incluses dans cette revue systématique a toutefois limité la synthèse et les recommandations relatives aux interventions d'autogestion chez les adultes atteints de sclérodermie systémique. Sur l'autogestion dans la sclérodermie systémique, une mission internationale du *Scleroderma Patient-centered Intervention Network* (SPIN), un réseau bénéficiant de la collaboration internationale d'associations de patients, de professionnels de santé et de chercheurs se consacrant au développement, à l'expérimentation et à la diffusion d'interventions éducatives, psychologiques et d'autogestion destinées aux patients, s'est donnée comme objectif de développer un programme visant à aider les personnes atteintes de sclérodermie. Concernant les besoins des patients, en 2018, dans une étude à visée exploratoire, Milette et al. (Milette et al. 2019) ont confronté les difficultés des patients atteints de sclérodermie et les stratégies qu'ils mettaient en place pour y faire face.

Une des difficultés rapportées par les patients concernaient principalement les difficultés d'accès à des ressources éducatives spécifiques de la maladie. Les patients y rapportent l'importance d'être formés aux compétences d'adaptation (psychosociale et d'organisation). Les mêmes difficultés ont été rapportées par les professionnels de santé.

En 2020, Carrier et al. (Carrier et al. 2020) ont publié le protocole d'un essai de faisabilité randomisé concernant un programme d'autogestion pour des patients atteints de sclérodermie appelé *SPIN-SELF*. L'objectif était d'explorer l'implémentation d'un tel programme d'autogestion (autosoin) en ligne, d'améliorer l'auto-efficacité et la qualité de vie des patients atteints de sclérodermie. Ce programme comprend plusieurs modules axés sur les stratégies d'amélioration de l'efficacité personnelle et fournit les connaissances et les compétences nécessaires à la gestion de la maladie, pour gérer les conséquences physiques, émotionnelles et sociales de la sclérodermie systémique. Le programme SPIN-SELF utilise des vidéos éducatives de patients atteints de sclérodermie systémique qui décrivent leurs propres difficultés et ce qu'ils ont fait pour vivre avec leur maladie ainsi que des vidéos de patients et de professionnels de la santé qui enseignent des techniques d'autogestion. Les indicateurs retenus pour en réaliser un suivi concernent le nombre de connexions, le nombre de modules consultés, les objectifs fixés, ainsi que le temps passé sur chaque page web. 3 mois après la randomisation, des entretiens qualitatifs étaient prévus avec les participants du groupe d'intervention afin d'évaluer la satisfaction des utilisateurs concernant la facilité d'utilisation, la compréhensibilité, l'organisation et la clarté du programme. Des outils d'évaluation tels que l'échelle SEMCD, l'échelle Système d'information sur la mesure des résultats rapportés par les patients (Systeme PROMIS-29) ont seront utilisés.

Les plans internationaux de lutte contre les maladies rares ont mis l'accent sur la nécessité de disposer d'outils efficaces de prise en charge de la maladie en complément des soins médicaux de base. Les

interventions éducatives pourraient contribuer à améliorer la qualité de vie des patients. Le programme SPIN-SELF est un outil qui peut améliorer l'auto-efficacité dans la gestion de la maladie et améliorer la qualité de vie chez les patients atteints de sclérodermie. Les résultats de l'essai de faisabilité SPIN-SELF permettront de s'assurer que la méthodologie de l'essai est robuste, faisable et cohérente avec les attentes des participants à l'essai.

La maladie de Behçet

La maladie de Behçet est associée à une limitation significative des activités du quotidien avec un impact négatif sur les relations sociales et l'état psychologique. Compte-tenu également de la complexité de sa prise en charge thérapeutique, l'acquisition par le patient de compétences d'autogestion est essentielle pour assurer son intégration dans le processus de soins. Pour cette raison, l'autonomisation et la responsabilisation des patients représentent un besoin crucial (Talarico et al. 2021; Marinello et al. 2021). En France, le PNDS de la maladie de Behçet[34] publié en 2019 met l'accent sur le fait que les soignants prenant en charge ces patients doivent les informer ainsi que leurs aidants de l'importance de la prise régulière des traitements prescrits, du risque d'un arrêt brutal de ceux- ci, des signes d'alerte évocateurs de rechute ou de complication de la maladie de Behçet.

Le PNDS mentionne pour exemple d'intervention éducative un projet d'éducation thérapeutique spécifique de la maladie développée en 2019 avec le soutien de l'association France maladie de Behçet. D'après cette même source, certains programmes transversaux d'éducation thérapeutique peuvent s'adresser aux patients atteints de la maladie : mallette transversale développée dans les centres FAI^{2}R abordant les thèmes de la transition, programmes concernant certains traitements (corticothérapie et immunosuppresseurs en particulier). Un de ces programmes est même spécifiquement dédié aux enfants et adolescents (*ETP MIRAJE*).

En Italie, un programme éducatif (BehçeTalk) adapté aux patients, aux familles et aux soignants a été lancé (Marinello et al. 2022). BehçeTalk propose des webinaires éducatifs en ligne sur différents aspects de la maladie, ainsi que des groupes de soutien pour les patients et les soignants coordonnés par un psychologue ayant une expertise spécifique de la maladie. BehçeTalk a été entièrement co-conçu avec les patients, les soignants et les représentants des patients. L'implication des patients et des soignants dans l'identification de chaque participant a permis de s'assurer que le programme était adapté à ce que les patients considèrent comme important. Chaque webinaire est présenté dans un format standard : différents experts concentrent le discours sur un ou plusieurs aspects spécifiques de la maladie dans la première session du webinaire. La seconde session est consacrée aux questions.

[34] Protocole National de Diagnostic et de Soins sur la Maladie de Behçet, coordonné par I. KONE-PAUT et D. SAADOUN

Parmi des sujets abordés dans le programme on retrouve la qualité de vie, la faisabilité, la sexualité, l'autogestion, l'adhésion au traitement, la grossesse et la planification familiale. À notre connaissance, aucune évaluation de ce programme éducatif n'a été réalisé. De fait nous ne pouvons conclure quant à l'efficacité de l'intervention.

5. Maladies cardiaques héréditaires et vasculaires rares avec atteinte multisystémique

L'information et l'éducation thérapeutique des patients et de leur entourage font partie intégrante de la prise en charge, ce que précise Terrier et al. (Terrier et al. 2020) dans leurs recommandations. Pourtant, la littérature scientifique appliquée à l'étude des activités pédagogiques dans les maladies cardiaques et vasculaires rares est peu fournie. Dans cette même publication sur la prise en charge des vascularites nécrosantes systémiques, il est précisé que l'ETP offre aux patients la possibilité de s'inscrire dans un parcours de santé individualisé et maîtrisé entre une norme thérapeutique proposée par l'équipe soignante et celle des patients issus de leurs idées et projets. Une dynamique de parcours patient où ce dernier est acteur de sa santé. Ce qu'illustre les méthodologies impliquant des patients et des aidants auprès des professionnels dans le développement de dispositifs d'accompagnement des patients comme la solution digitale du réseau européen de référence dans les maladies vasculaires multi-systémiques rares (Paglialonga et al. 2021) ou d'outils d'évaluation tels que l'échelle d'auto-efficacité et d'autogestion pour Moffatt et al. (Moffatt et al. 2021).

Dans une étude prospective observationnelle avant/après, l'équipe de Chaleat-Valayer et al. (Chaleat-Valayer et al. 2019) a tenté d'évaluer l'impact et de décrire les effets perçus par le patient et ses proches d'un programme d'éducation thérapeutique du patient (ETP) intitulé PrEduSED® (Programme d'Éducation thérapeutique des patients atteints du SED de type hypermobile®). Le programme en question a été développé pour les patients de plus de 18 ans atteints d'un syndrome d'Ehlers-Danlos. L'intervention éducative s'organisait en cinq demi-journées d'hospitalisation durant lesquelles dix ateliers étaient répartis entre les soins. Durant le programme d'ETP, toutes les activités visaient cinq objectifs, pour les patients et leurs proches : comprendre la maladie et son traitement ; coopérer avec les soignants et communiquer autour de la maladie ; prendre soin d'eux-mêmes et prendre en charge leur état de santé ; maintenir ou augmenter leur qualité de vie et finalement acquérir puis conserver les ressources nécessaires pour gérer au mieux leur vie avec la maladie.

L'étude a été menée en 3 temps : avant le premier atelier, à la fin du dernier atelier et à 6 mois ; sur 19 patients et 9 proches. Elle a choisi d'explorer la qualité de vie avec l'échelle d'autoévaluation SF-12, les stratégies d'adaptation avec le questionnaire CSQ-F, l'anxiété et la dépression avec l'échelle HAD, l'image corporelle avec le questionnaire QIC, la fatigue avec l'échelle FIS ; d'évaluer l'impact connaissance / compétences et le gain durable avec un outil propre au programme développé par

l'équipe, la charge pour les aidants avec l'échelle de pénibilité de Zarit, la satisfaction avec un questionnaire de satisfaction et l'atteinte des objectifs éducatifs avec une échelle de réalisation des objectifs.

Dans cette publication, les auteurs concluent à un réel succès du PrEduSED, pour les patients avec un SED hypermobile, en termes de reconnaissance, satisfaction, amélioration des connaissances à propos de la maladie et des compétences d'adaptation, bien qu'elle ne permette pas de comprendre l'impact du programme en comparaison à une population contrôle (n'y ayant pas participé). *Dix-neuf (19) patients inclus (89 % femmes, âge moyen : 39.2) et 9 aidants (78 % hommes, âge moyen : 44.1). Bonne satisfaction vis-à-vis de PrEduSED (contenu/organisation). Amélioration significative des connaissances et compétences (p < 0,001 patients, p = 0,016 aidants). Amélioration significative du QIC (p = 0,047) et du FIS pour le domaine des relations sociales (p = 0,05). À la fin du programme, 69 % des participants pensaient avoir atteint leurs objectifs (principalement connaissance et gestion du traitement) au-delà de ce qu'ils espéraient ; à 6 mois, ce taux reste à 54 %.*

Plus largement ce programme d'ETP pourrait également avoir un impact sur les peurs sociales des patients. En ce sens, de nombreux patients ont exprimé le souhait de continuer à bénéficier d'un soutien psychologique, de rencontrer d'autres personnes et de communiquer sur leur maladie - ce que les auteurs interprètent comme un gain de confiance en soi.

6. Maladies rares en dermatologie

Dans les maladies dermatologiques rares, 2 études prospectives abordaient l'effet de l'ETP, toutes deux dans l'ichtyose.

La première (Dufresne et al. 2013) était observationnelle et avait pour objectif d'évaluer l'impact d'un programme d'éducation thérapeutique dans l'amélioration des connaissances des patients et de leurs proches, sur la maladie. L'équipe multidisciplinaire du centre MAGEC a décidé de concentrer l'intervention éducative en un programme d'ETP collectif plutôt qu'individuel, en dehors du cadre traditionnel des soins de santé (week-end ETP), et conçue comme un dispositif ludique. Deux sessions de deux heures chacune, animées par un médecin et un membre de l'équipe paramédicale, ont abordé les thèmes/questions adaptées en fonction de la tranche d'âge et de la population (enfants / fratries / parents). Un jeu comportant une série de questions à choix multiples a été utilisé. Il abordait différents sujets. L'évaluation de l'effet se concentrait sur trois domaines (connaissance, savoir-faire et compétences sociales / savoir-être) et s'est faite en comparant un diagnostic éducatif réalisé avant l'intervention (questionnaire standardisé conçu par l'équipe) et un bilan de compétences réalisé lors d'un entretien deux mois après l'intervention éducative. Les résultats, pour les patients comme pour

leurs parents, montrent un bon niveau de signification dans les domaines du savoir, du savoir-faire et du savoir-être.

Bien que la seconde étude (Dreyfus et al. 2020) ait pour objectif initial d'évaluer la faisabilité d'e-ETP dans l'ichtyose, nous nous intéressons à son objectif secondaire qui cherche à décrire l'évolution des connaissances maladie/traitements, des compétences d'autosoins et de la qualité de vie et de l'intervention éducative. Celle-ci s'adressait à 3 groupes d'âges (15-25, 26-40, 41-60 ans) et se composait d'un diagnostic éducatif en présentiel suivi de séances en e-ETP : 1 séance collective (jeu quizz) « connaissances maladie/traitements », 2 séances individuelles (tchat) : « compétences d'autosoins » et « vécu », avec un suivi éducatif continu à la demande. Pour répondre à cet objectif secondaire, des scores (évolution des connaissances maladie/traitements (40 items vrai/faux, score/40) à 2 mois, compétences d'autosoins (11 items, score/110) à 4 mois), une échelle visuelle analogique (sévérité clinique rougeur, squames, prurit, douleurs) et un questionnaire validé de qualité de vie (QDV) (IQoL-32) à 6 mois ont été utilisés. L'article conclu que « *dans les limites de l'analyse descriptive, il semble y avoir une tendance à l'amélioration des connaissances maladie/traitements et des compétences d'autosoins* » et constate, « *en fin d'e-ETP, une tendance à l'amélioration de la qualité de vie ainsi que des signes cliniques objectifs et subjectifs de l'ichtyose.* »

7. Maladies rares endocriniennes

En 2017, Elizabeth McCauley (McCauley 2017) aborde la notion d'éducation d'une manière théorique, quand elle examine des approches pratiques pour parler aux parents et aux jeunes des différences dans le développement sexuel (affections qui affectent le développement sexuel chromosomique, gonadique ou anatomique). Sa publication souligne que l'ambiguïté sexuelle et les différences dans le développement sexuel sont encore associées à une stigmatisation considérable. Les parents, ainsi que les jeunes eux-mêmes, apportent des préoccupations émotionnelles, sociales et culturelles à la discussion. Certaines situations cliniques particulièrement difficiles relèvent d'enjeux spécifiques pour lesquels elle propose une sélection minutieuse d'approches communicationnelles et éducatives et leurs effets.

Dans l'hypogonadisme hypogonadotrope congénital (CHH) et le syndrome olfacto-génital (Kallmann), l'équipe de Badiu et al. (Badiu et al. 2017) avait le souci de cocréer des supports d'éducation du patient de haute qualité répondant aux problèmes et aux questions les plus importants et les plus pertinents pour les patients. En d'autres termes, ils voulaient fournir à leurs patients des informations fiables et pour s'en assurer, ils ont étudié la lisibilité, l'acceptabilité (c'est-à-dire la compréhensibilité et l'actionnabilité) et la diffusion du matériel développé. Ils ont utilisé des outils d'analyse du langage comme les tests de lisibilité Flesch-Kincaid (Flesch Reading Ease » et « Flesch-Kincaid Grade Level),

l’indice de lisibilité de Gunning ou encore son substitut, l’indice SMOG, développé par G.Harry McLaughlin, l’indice de Coleman ou encore l'indice de lisibilité automatisé. L’acceptabilité pour l'utilisateur final a été étudiée par la collecte de données et un recrutement en ligne. L'enquête comprenait alors des questions validées par rapport à des paramètres de référence et consistait en une revue des outils pédagogiques et la complétion du *Patient Education Materials Assessment Tool* (instrument validé pour l'évaluation de matériel éducatif imprimé et audiovisuel). Ici, l’effet du support éducatif n’est pas exploré mais en valider sa compréhension est une démarche qui peut s’en approcher.

En 2022, Wiegmann et al. (Wiegmann et al. 2022) ont publié le protocole d'une étude multicentrique prospective, longitudinale, à méthode mixte et non contrôlée. Alors que McCauley explorait les défis éducatifs et que Badiu et al. s’intéressaient aux outils éducatifs, l’objectif de cette dernière publication, beaucoup plus proche de notre sujet de recherche, était de réaliser une évaluation quantitative et qualitative des effets d'un nouveau programme d'éducation thérapeutique des patients sur sa cible et sur les professionnels. Le programme était destiné aux enfants, adolescents et jeunes adultes atteints d'hyperplasie congénitale des surrénales, du syndrome de Turner, du syndrome de Klinefelter ou du syndrome de Down XX- et/ou XY et à leurs parents. Il comprenait quatre modules génériques et trois modules spécifiques aux diagnostics, basés sur le concept ModuS (modular patient education approach), précédemment établi pour d'autres maladies chroniques. L’évaluation du programme portait sur les attentes et les perceptions individuelles concernant la qualité de vie liée à la santé, la capacité d'adaptation, la charge de la maladie et les connaissances spécifiques au diagnostic. Elle a été menée en quatre temps : au départ, avant la participation au programme (t0), immédiatement après la participation au programme (t1), et lors de suivis à 3 mois (t2) et à 6 mois (t3). À travers des questionnaires standardisés, en ligne, des entretiens semi-directifs et des observations participatives, les thèmes suivants ont été explorés : les attentes et les souhaits concernant le programme d'éducation, les expériences et la satisfaction à l'égard du programme d'éducation, l'impact du programme d'éducation sur la vie quotidienne et la gestion du diagnostic, et pour les professionnels et les pairs, l'impact du programme sur leur travail et sur leur satisfaction au travail. L’aspect quantitatif de l’évaluation est construit sur l’utilisation de plusieurs outils : le KINDL-R, un instrument générique pour évaluer la qualité de vie liée à la santé chez les enfants, l’échelle de Cantril, l’échelle de bien-être en 5 points de l’OMS, le questionnaire COSI, deux outils explorant l’image de soi (body satisfaction and self-perception et Body Image Scale) et un test de connaissances spécifique au diagnostic. De plus, un questionnaire de satisfaction composé d’une échelle de Likert en 4 points et de 2 questions ouvertes a été proposé aux participants.

8. Maladies héréditaires du métabolisme

En 2015, Ariceta et al. (Ariceta et al. 2015) ont publié un document de consensus et des recommandations dans la prise en charge de la cystinose mentionnant la notion de soins globaux (*comprehensive care*). Dans cette dimension de soins, incluant la prévention et prenant en compte santé physique et émotionnelle d'un patient en relation avec sa famille, les événements de sa vie et son environnement, l'ETP tient une place de choix. En plus des programmes d'éducation thérapeutique sur la maladie, le développement de programmes de soutien aux patients, impliquant les membres de la famille, les amis et les associations de patients est interrogé.

Cette revue de la littérature n'a pas révélé d'article explorant l'ETP et son évaluation dans les maladies héréditaires du métabolisme mais mentionne 2 études semblant pertinentes. La première, rédigée par Hoedt et al. (Hoedt et al. 2011) présente un essai contrôlé randomisé d'une solution digitale visant à améliorer l'autogestion chez les patients atteints de phénylcétonurie. Durant l'étude, les patients et/ou les parents du groupe 1 ont eu accès à une page internet personnelle sécurisée sur un site spécifique, appelé "My PKU". Sur leur page web personnelle, les patients et/ou les parents pouvaient trouver plusieurs données relatives à leur prise en charge (ex : dosage de la phénylalanine) ainsi qu'un lien direct vers des informations (ex : conseils diététiques). Les critères de jugement retenus étaient la satisfaction et le taux de phénylalanine sérique. La satisfaction était évaluée 6 mois après la période d'étude auprès de tous les patients et/ou parents du groupe 1 par l'intermédiaire d'un e-mail dans lequel il leur était demandé de répondre aux deux questions suivantes : êtes-vous satisfait de la manière dont vous avez fourni vos valeurs de phénylalanine via une page web personnelle ? Quelle méthode préférez-vous pour fournir vos valeurs de phénylalanine ?

En 2019, Hammersland et al (Hammersland et al. 2019) ont réalisé une étude rétrospective transversale concernant l'auto-efficacité et les stratégies d'autogestion dans la porphyrie aiguë intermittente, chez les porteurs de mutations HMBS symptomatiques et asymptomatiques en lien avec un test génétique prédictif, avec comme critères de jugements / indicateurs, les symptômes et les stratégies d'autogestion. Ils ont utilisé des éléments rapportés par le patient (PROs Patient Reported Outcomes), une échelle d'auto-efficacité générale (GSES), des questionnaires et ont observé un niveau élevé d'auto-efficacité chez ces porteurs norvégiens de la mutation HMBS, satisfaits du conseil génétique qu'ils ont reçu. La conception de cette étude ne permet pas de conclure à l'existence d'une association entre l'auto-efficacité générale et le niveau des actions préventives déclarées par les participants.

La méthodologie de recueil des données d'évaluation et les indicateurs/outils utilisés sont plus diversifié et permettent une exploration plus large dans le second article.

9. Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

Un article est apparu comme intéressant bien qu'il n'entre pas précisément dans cette revue de la littérature. Peu de publications décrivent effectivement l'ETP dans les maladies rares. Lelong et al. (Lelong et al. 2009) partent du constat que l'ETP dans la drépanocytose est encore peu développée pour les enfants de 5-6 ans et leurs parents. Ils considéraient qu'un programme adapté à l'enfant peut être utile pour fonder les bases de son autonomie. Les auteurs se sont donc appliqués à définir les compétences que ces patients et leurs parents pouvaient acquérir par une éducation thérapeutique. La production concrète de ce travail était un référentiel de compétences, un outil facilement utilisable et adapté à la pratique clinique.

10. Maladies hémorragiques constitutionnelles

Dans un article publié en 2011, Ané et al. (Ané et al. 2011) présentent l'évaluation pédagogique et formative de 10 programmes d'éducation thérapeutique du patient dans l'hémophilie. L'objectif de cette publication était d'explorer les finalités et les objectifs de ces programmes d'ETP : (1) repérer comment l'éducation thérapeutique est intégrée dans la stratégie de prise en charge des patients ; (2) caractériser les apprentissages de compétences d'autosoins et d'adaptation développés par les patients ; (3) repérer la contribution des professionnels de santé ou de l'équipe dans les activités d'ETP ; (4) analyser l'apport de l'expérience dans la trajectoire des professionnels de santé, de l'équipe. Les apprentissages des compétences d'autosoins et d'adaptation par les patients ont été caractérisés (fréquence des compétences d'autosoins, des compétences d'adaptation, des compétences de sécurité). La contribution des professionnels a aussi été repéré à travers la répartition du volume horaire par professionnel dans l'ETP et les thèmes identifiés a posteriori par la méthode des mots-clés. Les outils d'évaluation utilisés étaient sous forme (1) d'un logigramme (graphique qui représente la prise en charge de soins et d'ETP des patients) ; (2) d'un questionnaire réalisé à partir d'une liste de compétences élaborée par Fidel'hem ; (3) de diagrammes et de schémas à compléter et (4) d'une « Lettre à un collègue » rédigée par chaque professionnel.

Bien que ce travail prépare les différents acteurs aux exigences du cahier des charges demandé par les ARS pour mettre en œuvre un programme d'ETP dans l'hémophilie et surtout l'évaluation quadriennale, il soutient que l'évaluation de programmes d'éducation thérapeutique nécessite que les équipes soient aidées sur le plan méthodologique et accompagnées à chaque étape de l'évaluation pédagogique.

L'analyse de cet article doit prendre en compte son évaluation formative à tendance naturaliste, aussi dite collaborative. Un biais de sélection est mentionné (recrutement des centres les plus motivés et impliqués en ETP), de même que des contraintes géographiques et temporelles n'ayant pas permis

d'établir des contacts en profondeur avec les équipes. Au regard des techniques de recueil, du grand nombre de données rassemblées et du peu d'éléments exploitables et exploités, les auteurs suggèrent une recherche méthodologique pour concevoir un outil de recueil d'informations visant à mieux apprécier le degré d'intégration de l'éducation thérapeutique dans les soins.

11. Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage

Dans un article de synthèse en 2017, Lemai et al. (Lemai et al. 2017) parlent de l'intérêt d'un programme d'éducation thérapeutique dans les ostéogenèses imparfaites. Pour autant, bien qu'ils mentionnent dans leurs conclusions un grand apport de l'ETP pour une meilleure compréhension et une prise en charge adaptée de cette maladie, il n'est pas fait mention de critères de jugement ou d'outils utilisés pour l'évaluer.

12. Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR

La littérature sur l'éducation thérapeutique des patients atteints de maladies pulmonaires est peu développée. La majorité des ressources disponibles, lorsqu'on aborde l'ETP dans les maladies respiratoires, est destinée aux maladies respiratoires courantes, telles que l'asthme et la bronchopneumopathie obstructive chronique (BPCO) (Hester et al. 2018).

Depuis la loi HPST de 2009, reconnaissant l'éducation thérapeutique du patient comme un droit pour les personnes souffrant de maladies chroniques, les programmes d'ETP dans la mucoviscidose n'ont cessé de se développer. Ces programmes ont permis d'établir une alliance durable entre les équipes de soins, l'aidant et le patient en vue de développer son autonomie et ses compétences d'adaptation et de les ajuster régulièrement au fur et à mesure de l'évolution de ses besoins.

Développer l'éducation thérapeutique des patients et impliquer le patient et les aidants dans le travail d'amélioration de la qualité sont considérés comme des approches complémentaires pour améliorer les soins. Le programme d'amélioration de la qualité des soins de la mucoviscidose en France *PHARE-M* porté par la filière Muco-CFTR (Pougheon Bertrand et al. 2018) est considéré comme une extension logique et pionnière de la structuration du secteur des soins pour cette maladie rare. Le *PHARE-M* a proposé un développement majeur pour mettre l'interdisciplinarité au centre de la pratique des équipes et pour renforcer le partenariat avec les patients et les parents afin d'améliorer les soins aux patients (Rault et Lombrail 2018). Ce programme d'amélioration a montré que la présence des patients/parents au sein des équipes d'amélioration de la qualité avait permis de s'assurer que leurs préférences et leurs expériences étaient prises en compte lorsque de nouveaux processus étaient proposés ou que les soins étaient intensifiés (soin nutritionnels). En outre, dans le cadre du *PHARE-M*, les actions d'éducation thérapeutique ont servi de levier dans les soins à domicile et ainsi amélioré les

résultats pour les patients. La priorisation de certains objectifs en matière de santé a conduit à des actions éducatives prioritaires. La réorganisation des visites cliniques multidisciplinaires a permis par exemple d'incorporer une session éducative au cours de la visite. Le partage des outils éducatifs entre les équipes participant au *PHARE-M* a été renforcé.

Dans la continuité du *PHARE-M*, le centre de référence mucoviscidose de Roscoff a construit un programme d'ETP avec comme objectif d'améliorer l'état nutritionnel des enfants atteints de mucoviscidose âgés de 2 à 12 ans afin d'optimiser leur état de santé à mesure qu'ils entrent dans l'adolescence (Revert et al. 2018). Sur une période de 3 ans, tous les patients âgés de 2 ans et plus ont été suivis (2012 : N = 34 ; 2014 : N = 44). Chaque patient a bénéficié d'un suivi à chaque visite dans la clinique, leur Z score d'IMC[35] a été calculé pour évaluer le risque nutritionnel et le programme d'accompagnement a été personnalisé en conséquence.

Les auteurs ont évalué l'impact du programme sur un critère de jugement clinique : le Z score moyen de l'IMC. Entre le 01/01/2012 et le 31/12/2014, le Z score moyen de l'IMC de la cohorte ouverte s'est amélioré de −0,49 à −0,2. La satisfaction des patients et des parents a été évaluée à l'aide d'une enquête papier donnée au patient/parent lors d'une visite à la clinique (75 % de réponse). Un impact sur le processus de soins a été également noté : pour les patients dont le Z score d'IMC ne s'est pas amélioré, d'autres explorations de l'état nutritionnel ont été demandées. C'est alors que des diagnostics tels que le diabète, la maladie céliaque et l'infection Helicobacter pylori ont été mis en évidence.

Ce programme d'éducation thérapeutique a bénéficié d'un investissement important, il est cependant regrettable qu'un seul indicateur clinique ait été utilisé pour juger de son efficacité. D'autres critères impliquant notamment la qualité de vie auraient pu être utilisés. De plus, le faible nombre de participants ne permet pas de conclure sur l'impact du programme.

Les études cliniques sur l'efficacité des interventions éducatives dans la mucoviscidose sont rares. Les interventions éducatives sont souvent évaluées en étant associées à une approche globale de prise en charge ce qui ne permet pas de conclure de leur efficacité spécifique. De plus, les interventions éducatives sont souvent proposées sans une comparaison à un groupe témoin. Ce qui pourrait être expliqué par les effectifs faibles des échantillons et le contexte spécifique de la maladie rare.

Dans un essai clinique multicentrique européen, Boon et al. (Boon et al. 2020) avaient pour objectif d'étudier l'impact de l'utilisation d'une application mobile pour l'autogestion du traitement de remplacement enzymatique pancréatique (MyCyFAPP) sur les symptômes gastro-intestinaux, la qualité de vie, le bien-être général et l'état nutritionnel des patients. La population cible était des

[35] Le z score exprime l'écart par rapport à la valeur moyenne, déviation standard.

enfants atteints de mucoviscidose, âgés de 24 mois à 18 ans, dont l'état de santé était stable, sous traitement de remplacement enzymatique pancréatique. L'intervention consistait donc dans la mise à disposition d'une application comprenant un journal des symptômes, de matériel éducatif, liée à un outil Web permettant aux professionnels de la santé d'évaluer les données des patients.

Au total, 171 patients ont été recrutés. Le matériel éducatif avait pour objectif d'améliorer les connaissances générales et spécifiques à la mucoviscidose sur la nutrition au moyen d'un manuel, disponible pour les parents et les enfants âgés de plus de 12 ans, et des jeux, sur une tablette pour les enfants de moins de 12 ans. Tout le contenu de l'application était disponible en 6 langues (néerlandais, anglais, flamand, italien, portugais, espagnol). Les critères de jugements étaient multiples, non hiérarchisés et comprenaient des évaluations sur la qualité de vie mesurée avec des outils d'évaluation spécifique à la mucoviscidose : par le score de qualité de vie liée à la mucoviscidose - Révisé (CFQ-R), le CF specific version of the Pediatric Quality of Life Inventory, Gastrointestinal Symptoms Module CF-PedsQL-GI (version courte), le score des symptômes abdominaux validé spécifique à la mucoviscidose CFAbd-Score et une échelle visuelle analogique (VAS). L'intervention a été évaluée après 6 mois de sa mise en place.

Une amélioration significative de la qualité de vie a été observée : le CF-PedsQL-GI autodéclaré s'est amélioré de manière significative du mois 0 (M0) (84.3, 76,4–90,3) au mois 6 (M6) (89,4, 80,35–93,5) ($p < 0,0001$). Des améliorations similaires ont été signalées par les parents. L'accompagnement par une application a pu améliorer la qualité de vie gastro-intestinale pour les enfants atteints de mucoviscidose en améliorant leur autogestion.

D. Discussion

1. Méthodologie

Les essais cliniques évaluant l'éducation thérapeutique dans les maladies rares font face à des défis liés aux particularités de ces maladies. Entre autres :

- La taille de l'échantillon : les maladies rares touchent un petit nombre de personnes, ce qui peut rendre difficile la constitution d'un échantillon suffisamment grand pour un essai clinique. Les chercheurs peuvent donc être confrontés à des difficultés pour recruter suffisamment de participants, ce qui peut affecter la puissance statistique de l'étude.
- Durée de l'étude : les maladies rares peuvent évoluer lentement et être chroniques, ce qui peut nécessiter des études de longue durée pour évaluer l'efficacité de l'éducation thérapeutique. Les coûts de telles études peuvent en être augmentés et sa mise en œuvre rendue difficile.

- La standardisation/reproductibilité de l'intervention : l'éducation thérapeutique dans les maladies rares est souvent basée sur des approches individualisées pour répondre aux besoins spécifiques de chaque patient. Cela signifie que les interventions peuvent varier considérablement d'un patient à l'autre en fonction de leurs symptômes, de leur état de santé, de leurs besoins particuliers… Le déroulement de certaines activités d'ETP dans un format de groupe de patients/aidants amène une dynamique différente à chaque session. La flexibilité et l'adaptabilité, essentielles en ETP, rend la reproductibilité complexe. De même, il apparaît difficile de standardiser les interventions éducatives au sein de protocoles d'essais cliniques. Les praticiens doivent alors trouver un équilibre entre la personnalisation des soins et la nécessité de collecter des données comparables.
- La mesure des résultats : les maladies rares peuvent avoir des symptômes et des résultats différents d'une personne à l'autre, ce qui peut rendre difficile la mesure des résultats de l'éducation thérapeutique. Les chercheurs peuvent donc être confrontés à des difficultés pour évaluer l'impact de l'éducation thérapeutique sur les résultats cliniques.

2. L'intérêt de l'approche qualitative

La méthodologie qualitative, une méthode pour mieux comprendre les expériences et explorer le sens ou la nature de celles-ci (Strauss et Corbin 1990), est idéale pour étudier les spécificités psychologiques, émotionnelles et sociales de la vie avec une maladie rare. Néanmoins, les études qualitatives sont moins courantes que celles qui recourent des méthodes quantitatives, particulièrement remarqué dans le domaine de la santé et vraisemblablement parce que ces approches ne sont pas bien comprises et/ou parce que moins de valeur leur est accordée (Nelson 2009). Par conséquent, on dénombre peu de recherche qualitative explorant le vécu d'une maladie rare. Par ce manque d'informations, il est aussi difficile d'étudier si les personnes atteintes de maladies rares sont confrontées à des défis qualitativement différents de ceux vécus par les personnes ayant des conditions médicales plus courantes.

La méthodologie qualitative permet une exploration approfondie des expériences, des perceptions et des contextes des individus, elle offre aussi une compréhension riche et nuancée des phénomènes de santé. Cette approche favorise également une vision holistique des problèmes de santé, intégrant les aspects sociaux, culturels et émotionnels tout en permettant la flexibilité nécessaire pour ajuster les protocoles de recherche et en favorisant des résultats plus contextualisés et pertinents. L'approche qualitative fournit ainsi des perspectives précieuses pour améliorer de la prise en charge individuelle aux politiques de santé.

3. Synthèse bibliographique

Cette revue de la littérature est synthétisée et discutée avec l'ensemble de travail de recherche dans une partie dédiée *VII. Discussion*.

V. Cartographie des programmes d'ETP financés par les AAP 2019 et 2020

A. Contexte du financement de programmes d'ETP dans les maladies rares

Conformément à l'action 7. 3 « faciliter l'accès à l'éducation thérapeutique du patient » du PNMR 3, la DGOS a lancé deux appels à projets en 2019 et en 2020 pour la production de programmes d'éducation thérapeutique du patient dans les maladies rares[36].

Les objectifs de l'AAP :

- Faciliter la généralisation des programmes d'ETP déjà autorisés dans une région et mettre en place des outils de partage ;
- Ouvrir les séances d'éducation thérapeutique à des thématiques multiprofessionnelles ;
- Permettre aux aidants et à la fratrie d'y avoir accès ;
- Expérimenter des modules en ligne au sein des programmes d'éducation thérapeutique et favoriser leur accès ;
- Créer un forum d'information sur les programmes d'ETP existants sous l'égide des FSMR.

Les programmes d'ETP éligibles :

- Des programmes d'ETP nouveaux à construire ;
- Des programmes d'ETP à actualiser parmi ceux qui sont déjà déclarés à une ARS. Cette actualisation devrait aussi prendre en compte l'intégration de modules en ligne ;
- Des programmes d'ETP régionaux validés à décliner avec des modules en ligne ou à distance et/ou à étendre à l'échelle nationale à travers les différents centres de référence ou de compétence en lien avec la FSMR qui porte le programme ETP.

Une attention particulière portée :

- Aux programmes d'e-ETP ou programmes conçus avec l'utilisation d'outils d'e-learning ou de connexion à distance afin de soutenir les patients loin des CRMR ou ne pouvant s'y rendre pour des raisons professionnelles ou médicales.
- Aux programmes pour les aidants.
- Aux projets intra-filières et pluri-filières.

[36]Note d'information https://hopital-necker.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/14/files/2019/08/AAP-DGOS-production-programme-ETP.pdf

Les financements prévus pour les lauréats intégraient les coûts de conception (ex. élaboration et production des outils d'ETP, coordination pour organiser les réunions pour concevoir le programme) du programme d'ETP ainsi que ceux de formation à l'ETP des professionnels et des associations de patients, comme suit :

- 45 000 euros pour la rédaction d'un nouveau programme d'ETP à répartir entre le CRMR/CRC porteur et la FSMR ;
- 15 000 euros pour l'actualisation d'un programme d'ETP à répartir entre le CRMR/CRC promoteur et la FSMR ;
- 10 000 euros pour accompagner le déploiement de programmes d'ETP déjà validés par une ARS et leur déclinaison dans les régions où ils n'existent pas.

B. Objectifs de la cartographie

Dans un premier lieu, ce rapport a pour vocation de réaliser un état des lieux des programmes d'ETP financés dans le cadre des AAP 2019 et 2020, avec un focus sur les programmes de e-ETP et ceux destinés aux aidants (personne concernée : parent, fratrie…), de relever leur état d'avancement, de recueillir les difficultés de mise en place et les leviers possibles d'après les coordonnateurs des programmes.

Cette analyse descriptive sous la forme d'une cartographie permet de décrire l'offre, d'apprécier la répartition entre les pathologies, entre les personnes bénéficiaires, entre les territoires et structures de soins, de vérifier son homogénéité et son équité.

Nous attendons de ce travail qu'il permette de développer des pistes de réflexion sur l'organisation de l'ETP dans les maladies rares et de contribuer à émettre des recommandations.

Cette analyse vise également à apprécier les conditions de mise en pratique de l'ETP dans les maladies rares et de déterminer si elles sont favorables à la proposition systématique d'accès à un programme d'ETP pour toute personne théoriquement concernée.

Du fait du contexte épidémique de la Covid-19 et de son impact incontestable sur l'organisation et le fonctionnement du système de santé, il est important d'étudier ces résultats en tenant compte de cette temporalité.

C. Matériel et méthode

Dans un premier temps, une recherche a été entreprise afin de recenser les programmes d'ETP lauréats des AAP 2019 et 2020 à l'aide d'une liste préétablie par le comité de pilotage complétée par une consultation des sites Internet des filières de santé maladies rares (FSMR).

Le recensement s'est basé sur l'identification du responsable de la filière, du chef de projet de la filière ainsi que du porteur du programme et de l'intitulé du programme d'ETP bénéficiaire du financement. La totalité des 209 projets financés a été recensée. 8 programmes supplémentaires ont été identifiés. Au total 217 programmes d'ETP ont été inclus dans l'étude.

Dans un second temps, une enquête en ligne (questionnaire en annexe 1) a été adressée aux 217 coordonnateurs de programmes d'ETP en vue de recueillir les données quantitatives et qualitatives sur chacun des programmes financés. Le questionnaire en ligne comportait 3 parties : (1) pour l'identification du programme d'ETP et son affiliation ; (2) pour explorer les objectifs éducatifs du programme, sa/ses cibles, ses modalités, son contenu, sa traçabilité, son état d'avancement et les difficultés rencontrées pour sa mise en place et son déploiement ; (3) pour explorer l'évaluation du programme et les indicateurs utilisés.

Ce questionnaire était ouvert du 23 juin 2022 au 30 septembre 2022 (un peu plus de 3 mois). Les coordonnateurs de programmes ont été relancés à deux reprises les 7 juillet et 16 août. Les analyses ont été réalisées au moyen du logiciel Microsoft Excel®, tableur de la suite bureautique Microsoft®, et complété par l'utilisation du logiciel SAS® 9.4.

D. Résultats

Les analyses présentées dans ce rapport sont issues des données déclarées par les coordonnateurs de programme d'ETP.

Les données par filière ne seront pas communiquées dans ce rapport. Toutes les données ont été prises en compte dans leur forme agrégée. Une analyse par région a été menée sur les programmes d'ETP, afin de rendre compte de la répartition de l'offre sur le territoire.

1. Taux de réponse

La totalité des 23 FSMR a répondu à la sollicitation. Sur les 217 programmes d'ETP recensés, 166 questionnaires en ligne ont été saisis. Parmi eux, 29 ont été éliminés (pour cause de doublon ou d'identification du porteur de programme non renseignée). Quand l'identification du programme était insuffisante, les porteurs des programmes étaient systématiquement contactés pour vérifier et valider la saisie. 74 porteurs de programmes n'ont pas répondu après deux relances et un allongement de la période d'ouverture du questionnaire. Le taux de réponse de renseignement des programmes recensés est hétérogène par filière, allant de 18% à 100%.

Finalement, 137 programmes ont complété le questionnaire en ligne soit un taux de réponse de 63%. La durée moyenne de complétion était de 41 minutes, celle-ci pouvait se faire en plusieurs temps.

2. Financement

Les 137 programmes renseignés se répartissent de façon quasi égale entre les deux appels à projets (56% AAP 2019, 44% AAP 2020). Dans 74% des cas (n=100), il s'agit du développement d'un nouveau programme d'ETP. Parmi ces programmes, 78% (n=78) comptent au moins un atelier ouvert aux aidants et 47% (n=47) au moins un atelier en e-ETP. 42% de ces programmes (n=42) incluent des ateliers d'e-ETP et des ateliers pour les aidants.

Pour 16,3% des programmes (n=22), l'objet du financement est l'actualisation d'un programme existant pour le développement d'au moins un atelier pour les aidants (68%, n=15) et d'au moins un atelier en e-ETP (63%, n=14). 11 de ces programmes (soit 50%) mentionnent des ateliers pour les aidants et en e-ETP.

Pour 9,63% des programmes (n=13), le financement a été accordé pour un accompagnement au déploiement de programmes d'ETP déjà validés par une ARS. Parmi ces programmes, 8 sont pour le déploiement d'un programme avec au moins un atelier pour les aidants, 9 pour le déploiement d'un programme avec au moins un atelier en e-ETP et 4 les deux.

3. Organisation institutionnelle et coordination

La répartition des programmes d'un point de vue géographique est hétérogène : 46 programmes, soit 34%, sont concentrés en Île-de-France. L'offre est principalement regroupée dans les grands établissements. Par exemple, 40 programmes sont proposés par les hôpitaux de l'Assistance publique hôpitaux de Paris (AP-HP), soit 29%. Un quart de ces programmes est porté par les Hôpitaux universitaires Pitié Salpêtrière. En dehors de la région Île de France, le CHU de Toulouse est l'établissement ayant déclaré le plus de programmes, avec 12 programmes, suivi de l'Assistance publique hôpitaux de Marseille (AP-HM) avec 9 programmes puis les Hôpitaux Universitaires de Strasbourg (HUS) et les Hospices civiles de Lyon (HCL) avec 8 programmes déclarés pour chacun.

4. Pathologies

90 programmes (66%) portent sur une unique entité nosologique. La pathologie prédominante est la mucoviscidose avec 5 programmes (Filière Muco/CFTR) suivie par la drépanocytose qui compte 4 programmes (Filière MCGRE).

45 programmes portent sur plusieurs pathologies, parmi lesquels 6 concernent les maladies systémiques auto-immunes, 4 les pathologies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse, 4 les maladies neuromusculaires et 3 les maladies hémorragiques rares. Cinq cas de collaboration entre FSMR ont été identifiées. Par exemple, les filières FAI^{2}R et MaRIH ont collaboré pour l'actualisation d'un programme à destination de personnes porteuses d'une maladie auto-immune chronique et pour

le développement d'un second dans la transition adolescents – jeunes adultes atteints de déficits immunitaires primitifs et maladies auto-immunes. S'agissant d'une unique entité nosologique, nous pouvons noter le développement d'un nouveau programme dans l'adrénoleucodystrophie liée à l'X, réunissant les filières BRAIN TEAM et G2M.

L'offre par établissement est très hétérogène. Aucune spécificité par établissement n'est observée.

5. Ressources

Les ressources nécessaires au développement d'un programme d'ETP peuvent se trouver au sein même de l'équipe qui le développe, on parlera alors de ressources internes. Les ressources externes regroupent une expertise ou des moyens extérieurs à l'équipe, à l'échelle de l'établissement et au-delà. On observe une répartition assez homogène entre les programmes développés en totalité grâce à des ressources internes (47%) et ceux ayant fait appel à des ressources extérieures (53%). Ainsi, le développement de plusieurs programmes s'est fait en collaboration avec d'autres structures (27%) parmi lesquelles : des CRMR, des unités transversales d'éducation thérapeutique du patient (UTEP), des centres de compétences maladies rares (CCMR) et des filières de santé maladies rares (FSMR).

70% (n=95) des équipes ont eu recours à une prestataire externe pour la création de leur programme. Pour la moitié d'entre eux (50%, n=48), ce recours était destiné à la création d'outils. Des prestataires ont aussi fourni un accompagnement méthodologique (16%, n=15) ou bien participé à la formation, l'ingénierie pédagogique ou le développement numérique, dans des proportions plus faibles (<5%).

Une quarantaine de profils professionnels différents (voir tableau 1) sont impliqués dans la conception des programmes d'ETP. La méthode de recueil ne permet pas d'apprécier précisément la présence ou non de professionnels dans la conception d'un programme ou le nombre exact de professions. En plus des médecins (toutes spécialités confondues) sans lesquels un programme n'est pas validé par l'ARS, nous retrouvons majoritairement les infirmier·es, les psychologues (82/137), les diététicien·nes ou encore les assistant·es de service social. D'autres profils plus atypiques sont cités comme la participation de juristes, de Game designers, de médiateur·ices en santé…

Tableau 1- Liste des professions impliquées dans la conception des programmes d'ETP

Aidant·e expert·e, aide-soignant, assistant médico-administratif, assistant·e sociale, attaché·e de recherche clinique, audioprothésiste, auxiliaire de puériculture, cadre de santé, chargé·e de mission, chef de projet, conseille·re en génétique, dentiste, diététicien·ne, éducateur·ice, enseignant·e en Activité Physique Adaptée et Santé (EAPAS), enseignant·e spécialisé·e en adaptation scolaire et scolarisation des élèves handicapés (ASH) dans l'Éducation Nationale, ergothérapeute, game designer, infirmier·e diplômé·e d'État, ingénieur de recherche hospitalier, juriste, masseur-kinésithérapeute, médiateur·ice en santé, neuropsychologue, nutritionniste, orthophoniste, orthoptiste, patient·e expert·e, pédicure-podologue, pharmacien·ne, psychologue,

psychomotricien, réf. parcours santé, sage-femme, secrétaire, socio-esthéticien·ne, sophrologue, stagiaire, technicien·ne de la respiration, travailleur social.

Les intervenants en ETP sont en grande majorité formés (la totalité des intervenants sont formés ou en cours de formation dans 66% des programmes). La formation pour les coordinateurs est demandée par quelques ARS sans détail sur les modalités.

6. Implication des patients et des aidants dans la construction des programmes

Dans 69% des cas, des patients et des aidants participent à l'élaboration des programmes. Parmi eux, 73% sont membres d'une association de patients ou le font au nom de l'association de patients. Des patients experts (21 programmes) et des aidants experts (11 programmes) sont recensés comme des partenaires dans la construction et la mise en œuvre de programmes ETP.

7. Mutualisation des programmes

Dans un objectif de partage des ressources éducatives, plus de 77% des programmes d'ETP (n=103) déclarent échanger leurs contenus avec les centres de la même filière. Un tiers de ces programmes (32,56%) ont vocation à être déposés par d'autres structures sur le plan national. En revanche seulement 20,45 % déclarent réaliser ce partage avec les centres d'une autre filière.

8. Construction de programmes

120 programmes (92%) ont réalisé un recueil préalable de besoins éducatifs. Bien qu'une revue de la littérature soit réalisée dans la conception de près d'un tiers des programmes (29%), l'expérience est au cœur du processus de construction. En effet, plusieurs types de recueils de besoins sont réalisés et se complètent dans un grand nombre de programmes, parmi lesquels l'enquête de besoins (69%), l'expertise des professionnels (58%) mais aussi la constitution de groupes de travail intégrant des patients ou des aidants ou des représentants d'associations de patients (56%). 44% des programmes (n=55) notent avoir utilisé des référentiels de compétences déjà publiés ou élaborés par un autre groupe d'experts.

9. Population cible

Un grand nombre des maladies rares touchent les patients dès l'enfance, la place de la famille semble essentielle. Cela se retrouve dans les populations cibles des différents programmes et se reflète dans la répartition de l'âge des patients (enfants (44%), adolescents (63%), adultes (64%), personnes âgées (23%) – certains programmes s'adressent à plusieurs classes d'âges). 75% des programmes (n=100) s'adressent à la fois aux patients et à leurs aidants contre 24% de programmes pour les patients exclusivement (n=32). Un seul programme a obtenu un financement pour actualisation avec la création

d'ateliers exclusivement pour les aidants. On retrouve les parents comme aidants majoritaires dans 55% des programmes répondants, les conjoints, la fratrie (tous deux à 28%), les autres aidants familiaux (30%) et les aidants non familiaux (20%) : on observe donc un large panel d'aidants bénéficiaires de programmes d'ETP dans les maladies rares (certains programmes s'adressent à différents profils d'aidants). Différentes modalités de participation des aidants sont observées. Dans la majorité des cas (61%), les aidants sont invités à participer à des ateliers destinés aux patients, mais 39% des programmes possèdent des ateliers qui leur sont dédiés.

La littératie en santé est un enjeu majeur dans la lutte contre les inégalités de santé. Pourtant, seuls 16% des programmes auraient évalué le niveau de littératie en santé de leur cible. L'utilisation effective d'outils d'évaluation de la littératie n'est validée que dans 4 programmes seulement. Une démarche est initiée et des efforts pour prendre en compte le niveau de littératie des participants sont faits, mais la méthode d'évaluation n'est pas définie dans 13 programmes.

10. Modalités des programmes

Près de 90% des programmes (n=120) présentent au moins un atelier en présentiel. Les programmes exclusivement en présentiel représentent 47% des cas (n=63), parmi lesquels on compte 44 programmes (70%) ouverts aux aidants. Les séances en présentiel sont dans 11% des programmes des séances individuelles, dans 29%, des séances collectives et dans 60%, une association de séances individuelles et collectives.

Dans 43% des cas (n=57), les programmes sont mixtes c'est-à-dire composés de séances en présentiel et de séances à distance, 48 de ces programmes (soit 84%) sont ouverts aux patients et à leurs aidants.

Dans 10,4% des cas (n=14), les programmes sont déclarés comme exclusivement à distance sous la forme de séances à distance ou d'autoformation en e-learning ou en MOOC (Massive Open Online Course)[37] dont 9 programmes ouverts aux aidants.

Quand les programmes sont composés d'au moins un atelier à distance, il s'agit, pour 62%, de séances collectives (n=44) dont 36 ouvertes aux aidants, pour 20% de séances d'autoformation en e-learning ou en MOOC (n=14), dont 12 ouvertes aux aidants, et pour 18,3% de séances individuelles à distance (n= 13) pour lesquels 9 programmes invitaient les aidants à participer.

Dans la plupart des cas, l'éducation thérapeutique est réalisée en mode ambulatoire (73,33%). Dans le reste des cas, elle est pratiquée dans le cadre d'un séjour MCO, SSR ou HAD.

[37] Un MOOC est une formation en ligne. Il regroupe des vidéos, du contenu texte, des forums de discussions et permet la validation d'acquis avec des exercices.

11. Traçabilité de l'activité et dossier patient informatisé

La traçabilité de l'activité éducative, qui permet entre autres de réaliser les bilans d'activité annuels, est très variable selon les établissements. Elle est réalisée à l'aide d'un outil informatisé intégrant l'ETP dans 73% des programmes (n=89). Le dossier éducatif d'un patient est intégré au dossier patient, qu'il soit informatisé (64,8%, n=79) ou papier (20,5%, n=25). Dans certains cas (<15%, n=18), ce dossier n'est pas intégré au dossier patient.

12. États d'avancement

Les états d'avancement présentés ci-dessous sont issus des déclarations des porteurs de programmes. Au 30 septembre 2022, plus de 95% (n=128) des programmes d'ETP sont construits, 64% sont déclarés à une ARS, 33% sont déployés (n=44) et 29% sont cours de déploiement (n=36). 13,43% des programmes (n=18) déclarent des retards par rapport au planning initial envisagé. Aucun programme ETP n'a été néanmoins abandonné. Des proportions similaires sont observées dans les programmes incluant les aidants (96% sont construits, 66% déclarés, 57% déployés ou en cours de déploiement avec seulement 17% qui apparaissaient comme retardés) et les programmes d'e-ETP (96% sont construits, 62% déclarés, 54% déployés ou en cours de déploiement et 18% qui apparaissaient comme retardés).

13. Difficultés

Si seulement 13,43% (n=18) des programmes déclarent et accusent des retards dans la construction ou le déploiement du programme, plus de 52,5% (n=72) des porteurs de programmes mentionnent pourtant des causes de retard, ce qui sous-entend une sous-déclaration des retards lorsque la question sur l'état d'avancement du programme a été posée. Plusieurs difficultés identifiées concernent le développement et l'organisation de l'ETP.

Tout d'abord, le manque de temps est cité dans 75% (n=54) des cas. Un manque de temps pour se former et réaliser de l'ETP avec des équipes fonctionnant à moyens constants sur une activité intégrée aux soins. La pandémie de la Covid 19 participerait à plus de 65% des retards de construction et de déploiement des programmes en 2019 et 2020. Les professionnels notent aussi des difficultés pour mobiliser les patients. De nombreuses annulations de séances ont, par exemple, été constatées pour défaut de pass sanitaire. Quand les séances collectives étaient maintenues, la participation d'un nombre réduit de patients ou d'aidants avait un impact significatif sur l'interactivité des séances et leur intérêt. Ces différentes raisons, associées au manque de professionnels (49%), ne permettent pas au personnel soignant de développer convenablement leur programme.

Une autre difficulté inhérente aux programmes d'ETP dans les maladies rares est la difficulté de recrutement (20,83%). Elle est notamment expliquée par l'éloignement géographique (50%)

spécifiquement pour les programmes prévoyant des séances en présentiel, par les files actives faibles (48,07%) et les difficultés de communication auprès de certaines populations de patients qui ont exprimé leur refus de participer au programme (26,92%) ou leur manque de motivation impactant la pérennisation de l'activité pédagogique.

D'autres difficultés sont rapportées :

- Le manque de coordonnateurs formés, de personnels administratifs, la lourdeur de la gestion administrative notamment pour la mobilisation des fonds reçus dans le cadre des appels à projets de la DGOS ou pour la rédaction du dossier de déclaration en comparaison à la création formalisée des ateliers, les difficultés pour organiser les réunions pluridisciplinaires nécessaires au programme.
- Les difficultés règlementaires de déclaration des programmes d'ETP auprès des ARS quand il s'agit de co-construction de programmes d'e-ETP dans le cadre d'une collaboration inter filières.
- L'absence de gestionnaire administratif dédié à l'ETP, que ce soit pour une aide à la programmation de l'activité, à la traçabilité de l'activité ou à l'élaboration de compte rendu pour le médecin traitant, est un véritable obstacle à l'activité d'éducation thérapeutique dans les structures.
- Les difficultés linguistiques et culturelles sont citées dans 11,5% des cas comme des causes à part entière de difficultés de recrutement.

Ces différents aspects sont aussi mentionnés dans l'e-ETP où certaines spécificités techniques accentuent les difficultés liées au temps, au déploiement ou à la lourdeur administrative (choix DSI). De plus, les procédures de déclarations aux ARS seraient inadaptées au format e-ETP. Dans certains cas, ce format e-ETP ne serait pas autorisé. L'organisation et la gestion de séances à distance dénote un manque de formation à l'appropriation des outils informatiques.

14. Activité

La file active des patients/aidants correspond au nombre de participants inclus sur une année dans un programme ETP, depuis l'obtention des financements des AAP de 2019 et de 2020. Le format des réponses ne permet pas d'exploiter les données relatives à la file active.

15. Évaluation des programmes

Afin d'évaluer l'activité et les effets de leurs programmes chez les bénéficiaires, 24,8% (n=34) des programmes ont conduit au moins une autoévaluation annuelle. Parmi ces programmes, 30 disposent d'ateliers ouverts aux aidants et 16 d'ateliers en e-ETP.

Le recueil de données, dans l'objectif d'évaluer les programmes, est majoritairement réalisé sous la forme d'enquêtes de satisfaction auprès des patients et des aidants (89%, n=49) suivi par l'utilisation de tableaux de suivi d'activité ou de rapports d'activité, incluant des indicateurs et des critères issus des recommandations de la HAS et des ARS respectives (77,19%, n=44) et des entretiens individuels ou collectifs avec des professionnels, des patients, des associations de patients (59,6%, n=34).

Les questionnaires de satisfaction explorent l'accueil (86%), l'organisation (92%), la méthode (82%), l'utilité (94%) et le contenu des séances (98%). 20 coordonnateurs de programmes d'ETP nous ont partagé les résultats de leurs questionnaires de satisfaction. Dans 70% des cas, le taux de satisfaction des patients et aidants est à 100%. Dans le reste des cas, il est compris entre 89 et 100%. 82% des professionnels ont l'impression que leur programme d'ETP a atteint ses objectifs généraux (résultat sur 45 répondants dont 11 n'avaient pas encore conduit l'autoévaluation annuelle).

Certains porteurs de programmes soulignent les effets positifs sur les équipes soignantes en termes d'acquisition de nouvelles compétences éducatives, de complémentarité et de dynamique collective, avec un sentiment de « *cohérence dans l'approche du soin* ».

Parmi les 80 programmes déployés ou en cours de déploiement, 46 porteurs de programmes ont souligné des points forts dans la mise en œuvre de leurs programmes d'ETP à maintenir. Parmi eux :

- L'organisation de séances collectives en présentiel avec l'implication de patients ressources experts et de représentants d'association de patients dont le partage expérientiel est considéré comme grandement contributif à l'apprentissage.
- Le maintien des ateliers à distance dont le format permet une inclusion plus large de certaines populations (population éloignée géographiquement, patients adolescents…).
- La conception de programmes par une équipe pluridisciplinaire formée à l'éducation thérapeutique en collaboration avec les UTEP pour une meilleure qualité des interventions et des échanges.
- L'élargissement de l'offre en ETP grâce à la transversalité de certains ateliers.
- L'adaptation constante du contenu du programme aux compétences et aux besoins des patients/aidants.

E. Discussion

Cette cartographie est synthétisée et discutée avec l'ensemble de travail de recherche dans une partie dédiée *VII. Discussion*.

VI. Enquête *ETP dans les maladies rares*

L'enquête *ETP dans les maladies rares* est une étude transversale menée avec une méthodologie mixte sur une période comprise entre le 1 novembre 2022 et le 31 décembre 2023, réalisée auprès de patients atteints de maladies rares, d'aidants de personnes atteintes de maladies rares et d'intervenants en ETP dans les maladies rares.

Cette étude se compose d'une enquête qualitative et d'une enquête quantitative. Chacune d'elle présente un volet « patient/aidant » et un volet « intervenants » en ETP.

A. Volet qualitatif

1. Objectifs

L'objectif de l'enquête qualitative est de dresser un état des lieux des caractéristiques et spécificités de l'ETP dans les maladies rares d'après le récit des participants.

2. Méthode

L'étude qualitative est l'approche la plus appropriée pour une compréhension en profondeur des phénomènes et une compréhension du terrain. L'avantage étant la richesse des données collectées et l'aide à l'obtention d'explications approfondies.

Les thématiques abordées concernent l'organisation et la qualité des séances éducatives dans le cadre de programmes d'ETP, l'atteinte des objectifs éducatifs, la satisfaction des patients et/ou des aidants (personnes concernées : parents, fratrie…) ainsi que celles des équipes soignantes, les difficultés et les freins à la réalisation des programmes.

L'étude a été menée par deux chercheurs (SB et RB) possédant une expérience des entretiens et de leur analyse. Le chercheur principal (SB) est également spécialisé dans le domaine de l'évaluation des interventions non médicamenteuses (INM). Leur expertise contribue aux critères de crédibilité de l'étude.

En pratique, l'étude s'appuie sur deux corpus : un corpus professionnel et un corpus patient/aidant. Les éléments exprimés par les professionnels et par les patients et les aidants ne sont pas toujours superposables, c'est pourquoi la réalisation des entretiens dans ces deux populations sont complémentaires et nous permettent également de trianguler les données en tenant compte de celles rapportées par la littérature scientifique.

Ces deux corpus ont été complétés par un troisième réalisé auprès de 26 représentants d'associations de patients.

a) Corpus professionnel

(1) Population d'étude

Recrutement des participants : Le recrutement des participants s'est fait par l'intermédiaire d'une communication réalisée par les membres du groupe de travail du projet (filières de santé maladies rares, des centres de références (CRMR), de compétences (CCMR) et des associations des patients : Association Française des Hémophiles (AFH), Association des sclérodermiques de France (ASF), Alliance maladies rares) et avec une sollicitation par e-mail d'une liste de coordonnateurs de programmes, constituée dans le cadre de la cartographie. D'autres volontaires se sont manifestés (par effet boule de neige) à partir des réseaux de ces premiers contacts.

Critères d'inclusion : tous professionnels de santé ayant été impliqués dans la construction ou la mise en place de programmes d'éducation thérapeutique du patient dans les maladies rares.

Critères de non-inclusion : tous professionnels de santé n'ayant jamais été impliqués dans la construction ou la mise en place de programmes d'éducation thérapeutique du patient dans les maladies rares.

Pour éviter tout biais de sélection, un tirage au sort a été réalisé pour constituer la liste finale des participants à l'enquête qualitative avec pour seule règle d'inclure au maximum 50% de médecins afin de favoriser une pluridisciplinarité.

Description de la population

27 professionnels de santé ont manifesté leur volonté de participer au *focus group*. Dix participants ont été sélectionnés après la procédure de tirage au sort. Neuf participants étaient présents lors du *focus group* le 17 janvier 2023. Les professions et les FSMR représentées ainsi que la répartition géographique des participants est décrite dans le tableau 2.

Tableau 2 – Diversité des profils des participants au focus group

Professions représentées	FSMR représentées	Répartition géographique
Infirmière de recherche clinique	AnDDI-Rares	Bordeaux
Infirmière en ETP	Cardiogen	Créteil
Pharmacienne chargée de mission ETP	FAVA-MULTI	Lille
Psychologue	MHEMO	Lyon
Chargée de mission dans une filière	ORKiD	Marseille
PH - Biologie médicale	OSCAR	Nantes
PH - Pédiatrie		Strasbourg
		Toulouse

(2) Méthode de recueil des données

Ce volet repose sur un groupe de discussion (*focus group*) en visioconférence. La méthode de recueil était le recueil d'expérience.

Il a été demandé à chaque participant l'autorisation d'enregistrer la discussion. En cas d'un seul refus, il était prévu que la discussion soit transcrite manuellement en direct.

Un guide d'animation (annexe 2) a permis à l'animateur de guider la discussion. Il permettait d'engager la discussion avec une question large sur l'expérience de chacun de l'ETP. Ceci afin de fédérer le groupe avant d'aborder par la suite les thèmes suivants :

- Les spécificités de l'ETP dans les maladies rares : difficultés, organisation, public ;
- L'e-ETP dans les maladies rares : les points forts et les points faibles ;
- L'ETP pour les aidants ;
- L'évaluation des programmes d'ETP : Les modalités d'évaluation, les indicateurs, les bénéfices de l'ETP ;
- Les pistes d'amélioration pour l'ETP dans les maladies rares.

b) Corpus patient/aidant

(1) Population d'étude

Recrutement des participants : Le recrutement des participants s'est fait par l'intermédiaire d'une communication réalisée par les membres du groupe de travail du projet (filières de santé maladies rares, des centres de références (CRMR), de compétences (CCMR) et des associations des patients : Association Française des Hémophiles (AFH), Association des sclérodermiques de France (ASF), Alliance maladies rares)

Critères d'inclusion : Tous les participants inclus dans cette enquête devaient répondre à l'ensemble des critères d'inclusion listés ci-dessous :

- Participant·e âgé·e de 18 ans et plus.
- Patient·e ayant bénéficié d'un programme d'ETP dans le cadre d'une maladie rare ou proche aidant d'un patient ayant bénéficié d'un programme d'ETP dans le cadre d'une maladie rare.
- Participant·e libre, sans tutelle ou curatelle.
- Participant·e ayant donné son consentement après information claire et loyale sur l'étude.

Critères de non-inclusion : Tous les participants inclus dans cette enquête ne devaient avoir aucun des critères de non-inclusion listés ci-dessous :

- Participant·e ne parlant pas français (empêchant de communiquer durant le programme d'ETP).
- Participant bénéficiant d'une protection renforcée à savoir les mineurs, les personnes sous protection juridiques (tutelle, curatelle…), les personnes privées de liberté par une décision judiciaire.

Les personnes intéressées pouvaient soit transmettre leurs coordonnées (adresse e-mail) au centre recruteur pour être contactées, soit contacter directement Édusanté par e-mail à l'adresse dédiée (mentionnée dans la lettre d'information).

Il a été demandé à chaque participant une autorisation d'enregistrement de la discussion. En cas de refus, l'entretien était annulé.

Description de la population : La population interrogée était constituée de patients et d'aidants. Dans l'optique de réaliser une analyse interprétative phénoménologique (IPA), la saturation des positions des participants fournit l'échantillon : le principe de « meaning saturation » ou « saturation des significations » a été retenu pour définir le nombre d'entretiens à réaliser (Hennink, Kaiser, et Marconi 2017). Il consiste à définir si les questions soulevées par la recherche ont été suffisamment abordées par les entretiens, et de façon pertinente, au point qu'une nouvelle interview n'apporterait pas de compréhension nouvelle d'un phénomène. Le nombre de participants ne pouvait être déterminé a priori mais nous avons estimé initialement qu'un nombre d'inclusion de 30 patients/aidants devait permettre d'accéder à une variété suffisante des points de vue.

Pour éviter tout biais de sélection, un tirage au sort était envisagé pour constituer la liste finale des participants à l'enquête qualitative.

Après diffusion de l'appel à participation, tous les volontaires ont été contactés pour la réalisation des entretiens. Aucun tirage au sort n'a été finalement effectué. Après accord des différents participants et signature de consentement, 23 entretiens ont été réalisés par téléphone entre le 5 janvier 2023 et le 12 mai 2023 : 12 entretiens patients et 11 entretiens aidants.

L'échantillon comprenait 6 hommes et 17 femmes. Parmi ces participants, 7 avaient bénéficié d'e-ETP. Par ailleurs, 14 participants ont exprimé leur implication dans des activités associatives. Les entretiens menés dans le cadre de cette étude présentaient une durée moyenne de 53 minutes, permettant ainsi une exploration en profondeur des sujets abordés.

Un entretien a été exclu à posteriori : la pathologie en cause n'est pas considérée comme une maladie rare (diabète de type 1). Il n'est pas compté dans les chiffres présentés dans ce rapport et n'est pas analysé dans les résultats.

Les données concernant la population des patients et des aidants participants sont présentées dans le tableau 3.

Tableau 3 – Profil des participants à l'enquête qualitative

Participant	Patient / Aidant	Sexe	Parenté	Âge	Maladie rare	Modalités d'ETP	Membre d'association de patients	Durée de l'entretien
1	Aidant	F	Enfant	[18-30]	Sclérodermie	Présentiel	Non	31min 31s
2	Aidant	F	Parent	]50-60]	Diabète de type 1*	Présentiel	Oui	44min 04s
3	Aidant	F	Conjoint.e	NC	Sclérodermie	Présentiel	NA	31min 50s
4	Aidant	H	Parent	NC	Hémophilie	Présentiel	Oui	52min 05s
5	Aidant	H	Parent	]60-70]	Maladie de Crohn	e-ETP	Oui	59min 50s
6	Aidant	F	Conjoint.e	]40-50]	Sclérodermie	Présentiel	Oui	60min 02s
7	Aidant	F	Parent	]50-60]	Diabète insipide	Présentiel	Oui	56min 47s
8	Aidant	H	Conjoint	NC	Lymphœdème primaire	Présentiel	Oui	60min 31s
9	Aidant	H	Conjoint	NC	Hypoparathyroïdie	e-ETP	Oui	69min 15s
10	Aidant	F	Parent	]30-40]	Tetralogie de Fallot	Présentiel	Oui	134min 26s
11	Aidant	F	Belle-famille	NC	Maladie de Rendu-Osler	Présentiel	NA	41min 06s
12	Aidant	F	Parent	NC	Syndrome charge	Présentiel	Oui	79min 09s
13	Patient	F	NA	NC	Hypoparathyroïdie	e-ETP	Oui	55min 22s
14	Patient	F	NA	[70-[	Pemphigus	Présentiel	Oui	45min 37s
15	Patient	F	NA	]50-60]	Maladie de Rendu-Osler	Présentiel	Oui	39min 20s
16	Patient	F	NA	]30-40]	Drépanocytose	Présentiel	Oui	41min 51s
17	Patient	F	NA	NC	Hypoparathyroïdie	e-ETP	Oui	42min 40s
18	Patient	F	NA	]50-60]	Lupus	Présentiel	NA	28min 48s
19	Patient	F	NA	]60-70]	Syringomyélie et malformation d'Arnold Chiari de type 1	Présentiel	NA	46min 21s
20	Patient	F	NA	]60-70]	Polyangéite microscopique	e-ETP	NA	45min 44s
21	Patient	H	NA	[18-30]	Diabète insipide	e-ETP	Oui	56min 14s
22	Patient	F	NA	]60-70]	Hypoparathyroïdie	e-ETP	NA	50min 04s
23	Patient	F	NA	NC	Lymphœdème primaire	Présentiel	NA	40min 12s
24	Patient	H	NA	[18-30]	Syndrome charge	Présentiel	Non	52min 41s

*Participant exclu

(2) Méthode de recueil des données

Ce volet repose sur des entretiens individuels semi-directifs téléphonique d'une heure. Ils permettent d'orienter en partie le discours des personnes interrogées autour de différents thèmes définis.

Nous avons pris appui sur la théorie du comportement planifié décrite par Ajzen uniquement comme cadre pour la réalisation des entretiens sans les circonscrire à cette théorie, afin de permettre à d'autres éléments d'émerger au cours des entretiens.

Pour cela, un guide d'entretien (annexe 3) a été réalisé et testé auprès de deux premiers participants afin de vérifier la bonne compréhension des questions posées. Ce guide n'a pas nécessité de modification. Les thématiques explorées étaient :

- Le contexte du recours au programme d'ETP ;
- Les besoins / attentes d'un programme d'ETP ;

- Les modalités/format de l'ETP ;
- L'atteinte des objectifs et satisfaction ;
- Les difficultés et les freins à la mise en place d'un programme d'ETP ;
- Les pistes d'amélioration ;
- L'évaluation de l'ETP.

Les entretiens ont été réalisés par un seul intervieweur. Ils ont été enregistrés sur deux supports audionumériques, puis transcrits intégralement.

3. Aspects éthiques et modalités d'information des sujets

Dans le cadre de cette enquête, une lettre d'information et un formulaire de consentement (annexes 4) a été remise aux participants avant leur participation à l'enquête. Cette lettre rappelle le contexte de l'étude et leurs droits.

Concernant les entretiens individuels semi-directifs, chaque participant a été de nouveau informé le jour de l'entretien, des objectifs, du déroulement de l'entretien et du mode de traitement des données. Son accord a été demandé quant à l'enregistrement audio de l'entretien. Si la personne ne donnait pas son accord pour l'enregistrement, l'entretien n'avait pas lieu. Cette situation n'est pas survenue.

Dans le cadre de cette recherche, les participants ont également reçu une information spécifique leur indiquant qu'ils disposent du droit de demander l'accès à leurs données, d'en demander la rectification ou l'effacement, ou de s'opposer à leur utilisation en faisant valoir leur droit auprès des investigateurs de l'étude.

Une note d'information (Annexe 5) a été adressée aux professionnels de santé invités à participer. Après un temps de réflexion, ils ont confirmé ou non leur participation.

L'Enquête « ETP dans les maladies rares » a reçu les autorisations règlementaires :

- Avis favorable du Comité éthique et scientifique pour les recherches, les études et les évaluations dans le domaine de la santé (CESREES) le 12 juillet 2022, dossier n°8748331.
- Autorisation de la Commission nationale de l'informatique et des libertés (CNIL) le 23 septembre N/Réf : TD/MJT/AR229030.

4. Traitement et analyse des données

L'analyse qualitative a été réalisée en plusieurs étapes.

a) Réalisation et transcriptions

Pour le volet professionnel, le *focus group* a été réalisé à distance *via* une plateforme de visioconférence et enregistré via celle-ci. Les entretiens patients/aidants ont été conduits par téléphone, l'audio a été capté, enregistré. L'ensemble de ces enregistrements ont été transcrits et pseudonymisés au fur et à mesure.

b) Analyse (codage)

Les verbatims ont été analysés à l'aide du logiciel N'Vivo QSR NVivo 1.7.1©.

Pour l'ensemble des transcriptions, la thématisation a été réalisée de manière linéaire, page par page et en continu. Des sous-thèmes ont été identifiés et regroupés en thèmes. Ce procédé a été utilisé jusqu'à saturation, c'est-à-dire l'absence d'identification de nouveaux thèmes ou sous-thèmes. Deux chercheurs (SB et RB) ont relevé de façon indépendante les thèmes préliminaires pour le *focus group* et pour chaque entretien individuel au fur et à mesure que leur analyse progressait. Pour documenter les thèmes identifiés, les chercheurs ont mis en évidence leurs récurrences, c'est-à-dire les plus fréquemment cités, les convergences, c'est-à-dire les thèmes qui tendent vers une thématique commune, mais aussi les divergences, c'est-à dire les thèmes contradictoires. En outre, les chercheurs se sont concentrés sur certains points qu'ils ont identifiés comme importants en raison de leur connaissance du phénomène. L'arborescence des thématiques et sous-thématiques créés par les deux chercheurs a été discutée jusqu'à ce qu'un consensus soit atteint sur leurs définitions et leurs regroupements, lors de réunions régulières de l'équipe de recherche tout au long de la période d'analyse.

c) Analyse (interprétation)

Une synthèse a été rédigée à partir des verbatims organisés en thématiques et sous-thématiques. Les discussions ont permis de schématiser progressivement les résultats de l'analyse en fonction des relations entre les thèmes. La triangulation des chercheurs dans l'analyse des données et la mise en accord sur les définitions des thèmes à cette étape du processus, ont permis d'améliorer le critère de crédibilité et de validité des interprétations des données.

Afin d'accroître la confirmation et la fiabilité des résultats de l'étude, l'analyse a été discutée avec les membres du groupe de travail.

5. Résultats

Bien que les patients/aidants et les professionnels de la santé aient évoqué des thématiques et des préoccupations assez proches, ils les ont abordés différemment. Pour cette raison, dans cette section,

nous présentons d'abord le point de vue des patients/aidants puis exposerons le point de vue des professionnels de santé.

a) Analyse du corpus patient/aidant

Les résultats de l'analyse thématique concernant les sujets abordés lors des entretiens (le contexte du recours au programme ETP, les besoins, les attentes d'un programme ETP, les modalités/format de l'ETP, l'atteinte des objectifs et satisfaction, les difficultés et les freins à la mise en place d'un programme ETP, les pistes d'amélioration, l'évaluation de l'ETP) ont permis de mettre en évidence 9 thèmes que nous avons regroupés en 9 catégories dont 2 étaient des catégories émergentes. Les résultats sont représentés sous forme de table thématique, ils sont analysés ici et soutenus par des extraits de verbatims. L'arborescence ou arbre de codage est disponible en Annexe 6.

(1) Thème 1 : Description de la maladie et de son vécu : révélateur des spécificités de la maladie rare

Les entretiens avec les patients et les aidants soulignent ce qu'ils considèrent comme des spécificités des maladies rares, en mettant en évidence les défis uniques et les émotions complexes auxquels les patients atteints de maladies rares et leurs aidants sont confrontés. Ces défis sont par exemple associés à l'errance diagnostique, aux difficultés émotionnelles des aidants et au besoin d'un meilleur accompagnement médical. Ils mettent également en avant le rôle crucial que joue, pour les patients, la compréhension de leur propre pathologie.

Sous-thème 1 : L'errance diagnostique

L'errance diagnostique est une réalité fréquente pour de nombreuses personnes atteintes de maladies rares. Ces témoignages soulignent la frustration et les obstacles auxquels les patients sont confrontés lorsqu'ils recherchent un diagnostic précis pour leurs symptômes.

Dans de nombreux cas, les médecins généralistes ou même les médecins spécialistes ne sont pas familiers avec les maladies rares, ce qui rend le processus de diagnostic encore plus complexe. Les patients peuvent errer d'un médecin à l'autre, subissant des tests et des examens parfois inadaptés, sans obtenir de réponse claire sur leur état de santé.

Cette errance médicale a un impact considérable sur la vie des patients. Non seulement elle retarde le début d'un traitement approprié, mais elle engendre également une frustration, une confusion et une détresse émotionnelle. Les patients se sentent souvent incompris, car leurs symptômes ne correspondent pas à des diagnostics plus courants et leur maladie n'est pas reconnue à ce titre immédiatement.

Face à cette situation, certains patients prennent les choses en main en menant leurs propres recherches d'information et de médecins spécialistes qui pourraient les aider à obtenir un diagnostic précis. Cependant, cela peut être un processus long et épuisant, avec des délais d'attente important (prise de rendez-vous médicaux) et la rencontre de spécialistes peu familiers avec la maladie rare en question.

L'errance diagnostique constitue une difficulté majeure pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants. Ce contexte se caractérise par un manque de compréhension et de reconnaissance des situations comme l'illustrent ces témoignages.

« Il s'en est suivi une grande période d'errance médicale, mon médecin traitant ne comprenait pas ce qu'il m'arrivait et on me disait que j'étais en dépression mais on ne parlait pas encore d'hypoparathyroïdie » (13 - Patiente) *« À mon niveau, j'essaye d'avancer, mais pour nous, c'est un peu une errance parce que les médecins ne connaissent pas cette maladie. Pour avoir des rendez-vous médicaux avec des spécialistes, c'est assez long donc j'essaye d'avancer en faisant des recherches »* (17 - Patiente) *« Après, il y a peut-être eu un retard de diagnostic. À cette époque-là nous avions un autre médecin et dès qu'on n'était pas bien, il nous disait que c'était un petit rhume ou quelque chose comme ça. »* (1 - Aidante - Fille) « [Enquêtrice] *Ça fait combien de temps que vous savez que vous avez une hypoparathyroïdie ?* [Patiente] *ça ne fait pas très longtemps, c'est depuis le début de l'année dernière. Ça fait à peu près un an.* [Enquêtrice] *Donc depuis une quarantaine d'années, vous étiez en errance de diagnostic.* [Patiente] *Oui, voilà.* » (22 - Patiente)

Ces témoignages mettent en évidence les difficultés rencontrées par les patients atteints de maladies rares lorsqu'ils font face à un système de santé peu familier de leur condition.

Sous-thème 2 : Contexte d'annonce

Les contextes d'annonce dans les maladies rares diffèrent considérablement selon que l'on est patient, aidant ou encore suivant l'âge du diagnostic. Les témoignages mettent en évidence cette diversité pour les maladies rares diagnostiquées à la naissance, l'annonce pouvant être considérée comme précoce, n'a pas lieu auprès du patient mais de ces aidants. Pour ces patients, la maladie rare fait partie intégrante de leur identité et de leur réalité depuis leur naissance. Ils peuvent considérer leur condition avec une certaine « normalité » et accepter sans passer par l'annonce et le processus de deuil qu'elle peut entrainer. Ils ont développé des stratégies d'adaptation et ont intégré leur maladie dans leur vie quotidienne de manière naturelle.

Dans la majorité des situations, le contexte d'annonce est décrit comme difficile. Les témoignages mettent en évidence la difficulté émotionnelle intense que les patients et les aidants peuvent ressentir lors de l'annonce d'une maladie rare. Le choc initial, la confusion et le sentiment de désarroi, d'impuissance peuvent avoir un impact significatif sur leur bien-être psychologique.

« Le choc a été assez violent. » ; « J'ai passé les premiers mois assez refermé sur moi-même, assez négatif, déprimé, très déprimé à encaisser le choc tout en restant volontaire, mais c'était difficile. » (4 - Aidant - Père)
« C'est quelque chose de difficile, c'est difficile de comprendre une maladie rare » ; « les parents ne sont pas autonomes dans le traitement. » ; « Je me souviens qu'il en est ressorti en pleurs en me disant qu'il avait la maladie de XXXX et qu'il ne pourrait jamais aller travailler à l'étranger. » ; « On ne connaissait pas la maladie, et mon épouse et moi avons été désemparés autant que notre fils. » (5 - Aidant - Père)

Sous-thème 3 : Le manque d'accompagnement du médecin traitant

Les témoignages soulignent le manque d'accompagnement ressenti par les patients de la part de leur médecin traitant suggérant un manque de connaissances ou de compréhension de la maladie rare.

Cette situation pousse les patients et les aidants à adopter une approche proactive en prenant l'initiative d'effectuer des recherches sur la pathologie. Cela démontre à la fois leur volonté de s'impliquer activement dans la prise en charge mais aussi le besoin d'informer les professionnels de la santé pour améliorer la compréhension et les soins liés à aux maladies rares.

« Même les médecins, quand on leur demande des explications, ils nous regardent avec de grands yeux » (15 - Patiente)
« J'essaye d'avancer en faisant des recherches et du coup, j'en fais profiter les médecins de ville pour qu'ils puissent eux aussi avancer dans la connaissance de cette pathologie. » (17 - Patiente)

Sous-thème 4 : Vécu de la maladie

Par les aidants

Les témoignages mettent en lumière divers aspects du vécu de la maladie rare. Ils illustrent les émotions complexes qui accompagnent le vécu de la maladie rare et témoignent de la charge émotionnelle qui peut peser sur les aidants, les amenant à se questionner sur leur rôle et leur impact sur la maladie de leur proche. L'anéantissement, la peur, la culpabilité et la solitude font partie intégrante de l'expérience des aidants.

Sentiment de peur, d'inquiétude et de stress
« *Ça a été une période de stress. J'étais très stressée à cette période-là, fin 2020 où elle s'est retrouvée en réanimation. J'ai eu très peur. L'année dernière, il y a eu un moment où elle n'était pas bien et j'ai eu très peur aussi. J'avais peur qu'il lui arrive quelque chose, ça me tracassait énormément. »* (1 - Aidante - Fille)
« Il ne faut pas vivre pour la maladie de votre fille, il faut vivre avec la maladie de votre fille. Je crois que ce qu'il y a de plus dur pour les proches et les aidants, c'est de savoir prendre le juste recul pour vivre avec. » (5 - Aidant - Père)
Anéantissement, déception, désillusion, projets de vie contrariés
« *La partie projection autour de l'enfant qui s'évanouissent complétement, on ne sait plus ce qui sera possible de faire. Tout a un point d'interrogation. On a peur. C'est une phase vraiment complexe.* » (4 - Aidant - Père)
Sentiment de culpabilité

« *À une époque, j'ai eu quelques petits problèmes de santé au début de mon enfance, et également pendant mon adolescence, j'ai eu des soucis genre dépressions, etc. Je pense que ça a dû beaucoup la stresser et parfois je me demande si ce n'est pas à cause de tout ça si aujourd'hui elle est malade »* (1 - Aidante - Fille)

La solitude

« C'est la difficulté dans la maladie rare, on est seul…. On se sent seul même avec les gens qui nous écoutent, ils n'ont pas vécu ces choses-là. » (4 - Aidant - Père)

Par les patients

Le vécu des patients atteints de maladies rares est décrit comme étant extrêmement difficile. Ils expriment le sentiment de devoir se battre en permanence, car pour beaucoup leur maladie n'est pas visible physiquement. De plus, la méconnaissance de leur condition par les autres les pousse à faire des comparaisons avec des maladies plus connues, comme le diabète, afin de tenter de faire comprendre leur situation. Ils décrivent également les fluctuations quotidiennes de leur état de santé, passant d'une journée où ils se sentent bien à une journée où ils se sentent mal. Cela entraîne des incompréhensions de la part de leur entourage, y compris leurs amis, qui ne peuvent pas réellement saisir la réalité de leur maladie. Ces difficultés impactent également les projets de vie et professionnels, les obligeant à faire des concessions et à renoncer à certaines choses.

Le manque de compréhension est également souligné, y compris de la part des médecins. Les patients déplorent le regard perplexe des professionnels de santé lorsqu'ils cherchent des explications sur leur maladie. Même au niveau professionnel, la médecine du travail ne dispose pas toujours des connaissances nécessaires sur leur pathologie et les difficultés auxquelles ils font face. Ce manque de compréhension accentue leur sentiment d'isolement et de frustration.

En outre, le manque d'accompagnement est un autre aspect préoccupant. Les patients constatent que lors des consultations avec les spécialistes, ces rencontres sont souvent très brèves et se limitent à l'examen des chiffres et des données médicales, sans aborder les aspects de leur vie quotidienne et les besoins pratiques. Ils expriment le besoin d'une approche plus globale de leur maladie, prenant en compte tous les aspects de leur vie pour trouver des solutions adaptées.

« O*n vit mal une maladie rare, c'est très très compliqué. Il faut se battre sans arrêt parce que physiquement, la maladie ne se voit pas. En plus, les gens ne connaissent pas, je suis obligée de parler de diabète pour essayer de faire une comparaison*. *Un jour vous êtes bien mais le lendemain vous n'êtes pas bien. Au niveau de l'entourage, j'ai des amis qui ne comprennent pas et qui ne comprendront jamais donc je sais que je ne peux pas en discuter avec eux. Au niveau projet de vie et projet professionnel, j'ai fait une croix sur beaucoup de choses. »* (13 - Patiente)

Manque de compréhension

« *Même les médecins, quand on leur demande des explications, ils nous regardent avec de grands yeux. Au niveau professionnel, la médecine du travail ne connaît pas grand-chose non plus à la pathologie ni aux difficultés qu'on peut avoir*. » (15 - Patiente)

« J*'essaye d'avancer en faisant des recherches et du coup, j'en fais profiter les médecins de ville pour qu'ils puissent eux aussi avancer dans la connaissance de cette pathologie*. » (17 - Patiente)

Manque d'accompagnement
« *Je vois la spécialiste de ma maladie une fois par an pendant 1/4 d'heure pendant lequel on fait un bilan sur les chiffres : le taux d'hémoglobine, le taux de fer…etc., et du coup on n'a pas le temps d'aborder les aspects de la vie quotidienne pour avoir d'autres manières de faire*. » (16 - Patiente)

(2) Thème 2 : Les attentes et les motivations

Sous-thème 1 : Connaissance de la maladie et des traitements

Les attentes des patients et des aidants pour un programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) sont principalement axées sur la connaissance de la maladie et des traitements.

Les aidants expriment le besoin d'une explication approfondie sur la maladie, car pour pouvoir aider efficacement, il est essentiel de comprendre la nature et les spécificités de la maladie en question. Ils souhaitent recevoir des informations claires et détaillées afin de pouvoir accompagner au mieux la personne malade. Les termes médicaux et les résultats d'examens nécessitent également une explication précise pour éviter toute confusion ou incompréhension. Il s'agit surtout de concordance de vocabulaire (comme les notions de négatif et de positif), les patients/aidants et les soignants ne parlent pas le même langage.

Les patients, quant à eux, expriment le désir de comprendre leur maladie et de savoir comment la gérer au quotidien. De plus, ils ressentent le besoin d'acquérir des connaissances sur leur traitement, y compris sur la manière d'agir en cas d'urgence, afin de pouvoir gérer leur maladie de manière autonome et en toute confiance.

Pour les aidants
« *La première chose, ça aurait été de m'expliquer la maladie. De toute façon, pour pouvoir aider, il faut comprendre, et pour comprendre, il faut qu'on nous explique et qu'on nous dise ce qu'il en est exactement de cette maladie*. » (5 - Aidant - Père)
« Il y a quelqu'un qui vous dit :
- *Ah oui, il n'y a rien.*
- *Mais c'est bien ou ce n'est pas bien qu'il n'y ait rien ? On cherchait quelque chose, ou on ne cherchait pas quelque chose ?*

Le summum de ça, c'est quand on vous dit :
- *Ah ! La prise de sang est négative*
- *Comment ça négative ?*
- *Mais c'est positif*

Pour eux, négatif ça veut dire qu'il n'y a pas de résultats probants, mais pour nous, on pense qu'il y a un problème ! Bref, tous ces trucs-là n'existent pas dans les ateliers thérapeutiques. » (6 - Aidante - Conjointe)
Pour les patients
« *Je voulais savoir quels mots, et quels maux, mettre sur cette maladie et savoir comment la gérer au quotidien*. » (17 - Patiente)
« *C'était pour apprendre à gérer ma maladie. Je ne connaissais pas très bien mon traitement, je ne savais pas comment agir en cas d'urgence* » (13 - Patiente)

Sous-thème 2 : Prise en charge psychologique et sociale

Les attentes d'un programme d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) concernent aussi la prise en charge psychologique et sociale et mettent l'accent sur la nécessité de partager les expériences, le vécu, la détresse psychologique et de trouver des accompagnements appropriés.

Du point de vue des patients, ils expriment le besoin de rompre leur isolement et de partager leurs expériences avec d'autres personnes atteintes de la même maladie rare. Ils ressentent une grande solitude face à la maladie qui les affecte et certains peuvent vivre un sentiment d'injustice. Ils cherchent également des réponses à leurs difficultés dans tous les aspects de leur vie quotidienne et souhaitent connaître les aides et les accompagnements dont ils peuvent bénéficier. Le fait de pouvoir échanger avec d'autres patients peut être une source de soutien et de réconfort, leur permettant de se sentir moins seuls dans leur parcours.

Pour les aidants, l'ETP offre l'occasion de discuter des problèmes psychologiques et sociaux auxquels ils sont confrontés. Ils peuvent partager leurs préoccupations concernant l'impact psychologique de la maladie sur la famille et sur le patient. Ils souhaitent obtenir des conseils et des stratégies pour faire face aux défis qu'entraine un diagnostic de maladies rares et trouver des moyens d'améliorer leur bien-être mental et émotionnel.

Patient
« Ils l'expriment très clairement, et en particulier la solitude. Ils ressentent une grande solitude avec cette maladie qui leur tombe dessus, et certains le vivent comme une injustice : « pourquoi moi ? Mon monde s'est écroulé… ». Certaines personnes craquent, pleurent. C'est la première fois qu'elles arrivent à parler… ils peuvent exprimer leurs difficultés dans tous les aspects de leur vie quotidienne.
[Enquêtrice] Et c'est une solitude qu'ils ressentent dans leur proche cercle familial ou même dans le soin ? [Patiente] non, pas dans le soin. Mais ça été une manière pour ces personnes d'exprimer leur ressenti » (14 - Patiente)
« Ça m'a beaucoup aidée de pouvoir échanger avec des personnes qui souffrent de la même maladie […] c'est vrai que l'ETP correspond à un besoin. » (14 - Patiente)
« Je voulais savoir ce qu'on pouvait éventuellement faire, les aides auxquelles on pouvait accéder, et peut-être aussi se sentir un peu moins seule » (15 - Patiente)
Aidant
« Il y a des questions auxquelles je ne peux pas répondre parce que je ne suis pas soignant, mais par contre je peux parler des problèmes de nutrition, et surtout des problèmes psychologiques et sociaux » (5 - Aidant - Père)
« L'impact psychologique. Ça n'a pas été abordé pendant mon parcours mais je sais que c'est un problème global dans la communauté. L'impact psychologique sur la famille, sur le patient. Comment s'en sortir, comment aller mieux. » (4 - Aidant - père)
« *Pendant les 15 minutes de consultation, on fait tous semblant devant le médecin et on se focalise sur l'enfant et sur l'aspect médical, mais en fait on n'aborde jamais les répercussions sur le quotidien des parents. Ça impacte la famille, la fratrie, la vie sociale et financière parce qu'on se retrouve avec un job en moins.* » (10 - Aidante - Mère)

Sous-thème 3 : La transition

La transition entre la pédiatrie et les soins pour adultes peut poser des défis particuliers pour les patients atteints de maladies rares. Les familles peuvent se retrouver confrontées à l'incertitude quant à la prise en charge médicale et à l'organisation des soins à mesure que leur enfant atteint l'âge adulte. Dans ce contexte, l'ETP peut être perçue comme une réponse à cette problématique de transition.

Les ateliers d'éducation thérapeutique sont considérés comme utiles dans cette période de transition. Ils offrent aux patients la possibilité de rencontrer des adultes atteints de la même maladie rare, ce qui peut les aider à prendre conscience de leur propre avenir en tant qu'adulte vivant avec cette maladie. Cela permet aux patients de se projeter dans leur vie d'adulte et de mieux appréhender les implications de leur maladie sur leur vie quotidienne.

Du point de vue des aidants, la rencontre de leur enfant avec des adultes peut également être un moment de prise de conscience et de motivation. Ils réalisent que leur enfant devra vivre avec cette maladie au long terme, mais également qu'il peut y avoir une vie après l'enfance, malgré les défis posés par la maladie rare.

« En plus, il y a eu la transition entre pédiatrie et adulte. Il avait 15 ans quand on a pris contact avec le centre de référence, donc ils ne savaient pas où le caser. J'ai trouvé que les ateliers d'éducation thérapeutique étaient intéressants dans cette transition » (7 - Aidante - Mère)
« En le voyant avec des adultes malades, j'ai découvert qu'il ne s'imaginait pas devenir adulte. Je ne saurais pas trop vous expliquer parce qu'on n'en a pas tellement parlé, mais moi, en tant que mère j'ai ressenti que cette rencontre avec un adulte lui faisait prendre conscience qu'il allait vivre avec cette maladie. Vivre dans le sens de ne pas en mourir » (7 - Aidante - Mère)
« *Quand on grandit on n'a pas les mêmes problèmes. […] Je pense qu'il faut surtout parler de la vie en dehors de la maison. Tout ce qui est école ou sorties en dehors du cercle familial et de la maison est quelque chose dont il faut parler en premier. Quand on est enfant, plus on grandit et plus on a envie d'être indépendant et il ne faut pas qu'un ado handicapé parte dans la nature comme ça sans connaître les mêmes choses qu'un non handicapé.* » (24 - Patient)
« Donc j'ai eu une révélation quand j'ai assisté à cette séance d'ETP. C'était sur une journée complète et le sujet était la transition ado/adulte et la [Maladie rare]. » (10 - Aidante - Mère)
« *Au niveau de la médecine, j'étais déjà considéré comme adulte. […] Il y avait quand même des jeunes. Pas beaucoup, mais il y en avait un peu. […] Sinon, c'est vrai qu'il y a toujours beaucoup de vieux et on n'a pas forcément les mêmes problèmes. Je me rappelle avoir fait des commentaires qui ne semblaient pas les atteindre du tout parce que ce n'étaient pas leurs problématiques. Ils avaient 65 ans, et ils s'en fichaient.* » (21 - Patient)
« Pour un enfant qui devient adulte, il faut faire cette transition vers l'autonomie. On sait que c'est un moment délicat, donc s'ils sont accompagnés en éducation thérapeutique sur les prises médicamenteuses et sur leurs soins, ça évite qu'ils se retrouvent dans des situations qui peuvent devenir dramatiques, qui génèrent ensuite des hospitalisations, etc. Après, il y a les aidants qui sont aidés et qui prennent conscience qu'il faut qu'ils prennent soin d'eux, donc ça fait des aidants qui sont moins malades et ça fait moins de dépenses. » (12 - Aidante - Mère)

Sous-thème 4 : Besoin d'être acteur

Lorsque l'on interroge les attentes vis-à-vis d'un programme d'ETP, on met en évidence le besoin d'être acteur de la prise en charge, tant pour les patients que pour les aidants.

Du point de vue des aidants, participer à un programme d'ETP leur permet de s'impliquer activement dans la gestion de la maladie de leur proche. Ils ressentent le besoin d'être actifs et de comprendre le monde médical, en vue de mieux accompagner leur proche. Pour certains aidants, cette découverte de ce qu'est être un « patient professionnel » peut être déconcertante, mais ils voient dans l'ETP une opportunité de mieux comprendre la maladie et d'acquérir les compétences nécessaires pour soutenir leur proche.

Du côté des patients, certains souhaitent partager leur expérience personnelle avec d'autres personnes atteintes de la même maladie, afin de soutenir et d'encourager ceux qui sont confrontés à des difficultés similaires. Participer à l'ETP leur permet de se positionner en tant qu'experts de leur propre expérience et de contribuer à l'amélioration du vécu des autres patients.

Il est également souligné que certains aidants participent à de l'ETP pour montrer leur solidarité envers leur proche et pour mieux comprendre la situation dans laquelle ils se trouvent. Leur motivation première est d'aider leur proche, et l'ETP leur offre une opportunité de renforcer leur soutien en acquérant des connaissances et des compétences supplémentaires.

En ce qui concerne les motivations autres que le besoin d'être acteur, certains patients expriment une curiosité à l'égard de l'ETP. Ils participent au programme pour découvrir ce qu'il en est et pour avoir une chance d'explorer de nouvelles possibilités de prise en charge. Pour eux, l'ETP représente une opportunité et une alternative en cas d'impasse thérapeutique, offrant ainsi de l'espoir et de nouvelles perspectives.

Aidant
« En toute honnêteté, je pense que c'est grâce à moi que nous y sommes allés, parce que j'avais besoin d'être active par rapport à cette maladie. Nous, nous n'avions jamais été malades, nous ne savions pas ce qu'était le monde médical, donc ça a quand même été un coup violent. Il y a beaucoup d'enjeux, quand on découvre ce que c'est qu'être un patient professionnel. » (6 - Aidant - Conjointe)
« *Il est rentré dans l'association de patients atteints de [pathologie]. […] Il me donne des conseils. Des fois, quand il va dans des forums, il me ramène des produits que j'essaye.* » (23 - Patiente)
Patient
« *J'ai voulu aussi faire profiter les autres de mon expérience personnelle. Beaucoup de gens étaient déprimés, pleuraient, etc. J'ai parlé avec eux, j'ai parlé de mon cas, Il y a des mauvais côtés, mais il n'y a pas que ça. »* (18 - Patiente)
Besoin de partager / solidarité
« Je n'avais pas d'attentes particulières mais je voulais y aller pour me rendre compte qu'elle n'était pas toute seule dans cette situation, plus pour l'aider, elle. Je pense avant tout à mes proches avant de penser à moi. » (1 - Aidante - Fille)

« L'ETP c'est quelque chose de très important en tant que famille…. Mais si on m'avait posé la question à moi, je n'y serais pas allé. Ma femme ne m'a pas forcé, loin de là, je pense qu'une partie de moi voulait que les choses évoluent mais en tout cas, je n'avais pas envie. Pourtant ça a changé toute mon expérience et ça a été fondateur. » (4 - Aidant - Père)
« Au début, je ne savais absolument pas ce qu'était un atelier d'ETP. J'y suis allée par curiosité. » (18 - Patiente)
« Il n'y avait pas d'appréhension, au contraire. Franchement, c'est limite si je n'ai pas fait une lettre de motivation parce que je n'avais vraiment plus de solutions en essais thérapeutiques. Je me suis dit qu'au moins on me proposait quelque chose, il y avait quelque chose d'autre qui existait, et pour moi c'était comme une chance. » (13 - Patiente)

(3) Thème 3 : Les modalités de l'ETP

Sous-thème 1 : L'ETP en présentiel, le format de choix

Le présentiel est largement considéré comme le format à privilégier dans un programme d'ETP par les patients et les aidants. Il témoigne de l'importance des interactions humaines et des échanges directs qui se produisent lors des séances en présentiel.

L'un des avantages du présentiel est la possibilité de partager des détails de la vie quotidienne qui sont souvent riches en informations pratiques. Ces discussions informelles entre patients/aidants permettent d'échanger des astuces, des expériences personnelles et des conseils pratiques qui peuvent être bénéfiques dans la gestion de la maladie au quotidien. Ces échanges informels sont considérés comme précieux et sont rarement reproductibles ou n'ont pas la même efficacité à distance.

De plus, le contact humain et la présence physique sont considérés par certains comme irremplaçables. Les participants soulignent que rien ne peut remplacer la connexion émotionnelle et l'interaction directe avec d'autres personnes. Le soutien moral et la compréhension mutuelle sont facilités par la présence physique et les échanges en face-à-face.

Le présentiel : format de choix
« *Je trouve que le présentiel est mieux que la visio, ça crée plus d'échanges. C'est peut-être une question de génération, mais je trouve que la visio donne un côté plus impersonnel. Pour moi, ça crée un blocage.* » (11 - Aidante - Belle-famille)
« Il y a des petits détails de la vie quotidienne qui sont échangés entre les patients et ce sont des détails que je n'ai jamais vus dans les ETP, à part dans les échanges directs. En Visio, ces échanges directs ne marchent pas. Ce sont les petits papotages dans les coins qui sont souvent extrêmement riches et qui aident beaucoup à la vie quotidienne. » ; « Je suis convaincu du présentiel. Au boulot, dans tout, la visio c'est plus simple, oui, mais rien ne remplace l'humain » ; *« Chaque format a son intérêt mais pour moi la base c'est surtout le présentiel. »* (4 - Aidant - Père)
« *[Enquêtrice] Vous avez l'expérience du présentiel et de la Visio. Finalement, qu'est-ce que vous préférez ? [Patiente] Le présentiel.* » (20 - Patiente)

Sous-thème 2 : L'ETP à distance, une alternative au présentiel

L'ETP à distance est considérée comme une alternative au présentiel, offrant certains avantages pratiques, notamment en termes de confort et de familiarité pour les participants habitués aux outils de communication en ligne.

Certains participants soulignent qu'ils se sentent à l'aise avec les plateformes virtuelles et qu'ils n'ont pas de problèmes techniques pour participer aux séances à distance. Ils mentionnent également la familiarité de voir les professionnels de santé qu'ils connaissent déjà, à travers l'écran. Ce qui crée un certain confort.

Cependant, il est important de noter que l'ETP à distance peut présenter des obstacles pour les nouveaux participants ou ceux qui ont du mal à s'exprimer ouvertement en public. Prendre la parole et partager des expériences personnelles peut être plus difficile en distanciel, en particulier pour ceux qui sont plus réservés ou qui ont besoin d'un certain temps d'adaptation pour s'ouvrir devant un groupe virtuel.

Il est donc essentiel de tenir compte de ces facteurs et de proposer des solutions adaptées pour favoriser la participation et l'engagement de l'ensemble des participants, quel que soit le format choisi. Une attention particulière doit être accordée à la création d'un environnement sécurisé et bienveillant qui encourage les échanges et permet à chacun de s'exprimer, que ce soit en présentiel ou à distance.

L'ETP à distance : une alternative au présentiel

« *Il y a une chose très positive dans la Visio qu'on n'a pas dans le présentiel c'est que la Visio touche plein de gens en France, ce qu'on n'a pas dans le présentiel. Il y a ce côté très positif de la présence de gens qui viennent soit du Sud, soit de l'Ouest ou du Nord. J'ai trouvé que c'était absolument génial. […] Au fur et à mesure des ateliers Visio, on a quand même réussi à se regrouper pour discuter ensemble en se mettant 3 par 3 ou 4 par 4, et se mettre d'accord sur des réponses aux questions qu'on nous posait. […] C'est génial, parce que ce qui ouvre l'esprit, ce sont les réponses des autres, et pas uniquement notre réponse. Je vous ai répondu spontanément le présentiel mais en fait, non, je le mets à égalité avec la Visio. En présentiel, il faut plus de monde mais par contre, le fait de se voir vraiment, ça a un côté très sympa. Et en Visio, ça touche plus de monde venant d'horizons différents et ça, c'est vachement bien.* » (20 - Patiente)

« *Le bénéfice du présentiel est quand même supérieur au bénéfice du distanciel. Je pense que le distanciel est confortable pour nous, d'une part parce qu'on est jeune, et que ce soit en zoom ou en teams ça me convient, j'ai une webcam qui fonctionne bien, j'ai un micro qui fonctionne bien, donc il n'y a pas d'obstacle technique. Et puis on connaît les médecins, donc il y a une sorte de familiarité de confort, et en distanciel, on voit les personnes que l'on connaît. Mais quand on est nouveau, je pense que ce n'est pas évident de prendre la parole en distanciel, sauf si on a une personnalité qui fait que ça ne nous dérange pas de parler de soi devant plein de gens, sinon c'est quand même compliqué.* » (6 - Aidante - Conjointe)

« *Au début, j'ai utilisé le portable, mais c'est trop petit et ce n'était pas terrible. Donc j'ai essayé de caler le lien sur ma tablette et finalement, ça s'est très bien passé. Il y a une personne avec qui j'ai gardé contact.* » (22 - Patiente)

(4) Thème 4 : Les difficultés de l'ETP – L'adhésion sous différents axes

L'adhésion des participants à l'ETP peut être un défi important, et plusieurs facteurs peuvent influencer leur participation.

Un biais de recrutement peut être observé, où l'ETP atteint principalement les patients qui sont déjà bien informés sur leur maladie et qui suivent régulièrement leurs rendez-vous médicaux. Les patients qui ont le plus besoin d'une prise en charge optimale peuvent ne pas bénéficier de l'ETP en raison de contraintes de ressources, de compétences ou de temps.

La disponibilité est un autre obstacle, certains participants parlent des engagements professionnels qui les empêchent de participer aux ateliers d'ETP. L'éloignement géographique est également mentionné comme une difficulté, aussi bien en termes financier qu'en termes de temps de trajet. Parfois, il est nécessaire d'avoir un accompagnant. Participer à de l'ETP peut demander un effort bien que de nombreux aidants reconnaissent les bienfaits de l'ETP pour leurs proches et s'investissent en conséquence. Cet effort peut apparaitre pour certains comme un obstacle.

Le contexte de l'ETP à l'hôpital peut également influencer la participation, en particulier des enfants et de leurs familles. Les parents rapportent qu'ils vont déjà beaucoup à l'hôpital dans le cadre des soins et du suivi. Certains préfèrent ou préféreraient alors des programmes d'ETP dispensés en dehors de l'hôpital, animés par des professionnels qui ne portent pas de « blouse blanche », ce qui pourrait favoriser l'adhésion des enfants.

D'autres difficultés sont également mentionnées, telles que les problèmes culturels, le financement, le manque de personnel, les réglementations liées aux associations, ainsi que l'implication des filières de santé. Cependant, il est noté que les problématiques liées à l'e-ETP semblent moins prédominantes dans les témoignages recueillis.

Un biais de recrutement
« Je trouve l'ETP formidable parce que ça rend vraiment le patient acteur de la prise en charge de sa maladie. Ceci dit, ce qui me dérange un peu dans l'ETP c'est que ça n'atteint pas forcément les patients qui en ont le plus besoin. Le patient ou la patiente qui se rend à tous ses rendez-vous médicaux connaît déjà sa maladie sur le bout des doigts…. mais il y a énormément de patients qui sont loin d'avoir une prise en charge optimale, et je pense que c'est surtout à ceux-là que l'ETP bénéficierait. Je pense que les équipes dédiées n'ont pas forcément le temps, la compétence, l'énergie et les ressources pour s'adresser à ces patients-là. » (16 - Patiente)
La disponibilité (manque le temps)
« Elle travaille, et pour elle son travail est très important. Pour l'instant, elle ne veut pas manquer son travail donc elle ne peut pas assister aux ateliers thérapeutiques. » (3 - Aidante - Conjointe)
L'éloignement géographique
« *Il y a déjà le lieu et la distance, et après il y a peut-être le temps. …Quand je vois qu'il y avait une dame qui venait de Dunkerque et d'autres qui auraient voulu venir, mais il y avait beaucoup de kilomètres. En plus, quand on n'est pas en forme, il faut se faire accompagner. À moins de venir en ambulance, mais quand même pas. »* (18 - Patiente)

L'adhésion des aidants - L'ETP : un effort pour l'aidant
« *À la base, ça ne m'emplit pas de joie, je dis pas « ouah c'est trop cool » mais je sais que ça fait du bien à mes enfants à ma famille. Si je pouvais rester chez moi, aller courir dans la montagne… c'est un effort. Mais en fait, ça apporte tellement.* » (4 - Aidant - Père)
Le contexte de l'ETP à l'hôpital
« Beaucoup d'enfants et de familles n'allaient pas à l'ETP parce que c'était à l'hôpital. L'ETP qui est prescrit dans les associations se fait en dehors de l'hôpital et par des gens qui ne sont pas en blouse blanche, ce qui est beaucoup mieux avec les enfants » (aidante - parent)
« *Maintenant, il [le père] ne veut plus entendre parler de l'hôpital, c'est très difficile pour lui.* » (10 - Aidante - Mère)

(5) Thème 5 : Effet de l'ETP

Sous-thème 1 : Sur l'expérience de la maladie

D'après les témoignages, l'ETP peut avoir des effets significatifs sur l'expérience de la maladie des participants, notamment en ce qui concerne la relation de soin avec les professionnels de santé.

Certains participants ont souligné l'importance de réinventer la relation médecin-patient lors des séances d'ETP. Ils ont trouvé intéressant d'avoir un rapport différent avec leurs médecins et ont suggéré de mettre davantage l'accent sur cette dimension. Les retours des patients, y compris des plus jeunes, ont été jugés très intéressants dans ce contexte.

L'ETP peut également contribuer à l'acceptation de la maladie. Les participants ont mentionné une meilleure acceptation de la maladie après avoir participé à l'ETP. Ils ont pris conscience de la gravité de la maladie rare, mais ont également réalisé qu'il existait des moyens de mieux gérer la situation.

La connaissance de la maladie est un autre aspect bénéfique de l'ETP. Les participants ont exprimé le fait qu'en apprenant davantage sur leur maladie et ses symptômes, ils avaient mieux compris leur situation et s'adaptaient en conséquence. Ils ont souligné l'importance de connaître la maladie pour pouvoir vivre avec de manière plus informée.

L'ETP peut également jouer un rôle dans la transformation des représentations de la maladie. Certains participants ont noté que l'ETP les avait aidés à prendre conscience de leur identité de malade et à remettre en question les actions des professionnels de santé précédents. Ils ont acquis une meilleure compréhension de la situation et ont pu ajuster leurs attentes et leurs demandes en conséquence.

Relation avec le soignant et le soin
« J'ai appris plein de choses, mais j'avais commencé ce processus-là avant qu'on me propose l'ETP. Par contre, j'ai trouvé intéressant de réinventer la relation médecin–patient le temps de ces séances-là. Je pense que ce serait bien de tabler un peu plus là-dessus parce que le retour des patients, même les plus jeunes, était vraiment très intéressant. » (16 - Patiente)
« Avec le recul je me rends compte que c'est fondamental pour les parents de savoir parler de la pathologie, ça change tout et ça définit l'expérience que le patient va avoir de sa propre pathologie. » (4 - Aidant - Père)

« Il y a quelque chose de différent dans l'empathie et dans la compréhension de l'inconfort de la maladie. La connaissance profonde de la maladie est quelque chose qui est très ressenti dans les ateliers thérapeutiques. » (6 - Aidante - Conjointe)
« Je trouve quand même que le monde de la santé pense que c'est OK si le patient attend, c'est OK qu'il ait mal, c'est OK si les hospitalisations ne se passent pas toujours bien… il y a plein de choses comme ça. Mais là, tout d'un coup, c'est un rapport différent avec les médecins et c'est bien de nous montrer qu'il peut y avoir une autre médecine, et montrer aussi que ce n'est pas parce que la consultation est comme ça, que derrière il n'y a pas de réflexion. …. il y a plusieurs choses. D'abord apprendre des choses, améliorer la connaissance, avoir une vision positive des médecins, rencontrer d'autres patients. » (6 - Aidante - Conjointe)
« Il y a la phase où l'on se dit qu'il faut composer avec et pour composer avec, c'est vraiment adopter une hygiène de vie et participer à ces ateliers d'éducation thérapeutique. Ça nous a permis de voir qu'il y avait des médecins, des aides-soignants, des hospitalisations mais aussi tout le reste de la vie, et de réfléchir à comment s'organiser à ce niveau-là, sachant qu'on a des limites qui sont physiologiques. » (16 - Patiente)
Connaitre la maladie et ses traitements
« Mais une fois qu'on connaît mieux la maladie et tous les symptômes qui vont avec, on comprend. » (5 - Aidant - Père)
« Les partages d'expériences parfois ne m'intéressaient pas trop, mais comme il y avait la présence d'un médecin et qu'il y avait quand même des choses à apprendre, j'étais satisfaite intellectuellement. J'étais nourrie et ça me convenait. » (6 - Aidante - Conjointe)
« Il est devenu capable d'équilibrer son traitement, ça a été une première étape. Maintenant, il a choisi de changer d'approche et d'avoir une vie régulière pour ne pas avoir à équilibrer son traitement. Cela dit, quand il faut l'équilibrer, il en est capable…. C'est la compréhension de la maladie, savoir qu'on va continuer à vivre. » (7 - Aidante - Mère)
« On apprend à mieux parler de la maladie parce que ce n'est pas uniquement une histoire de calcium. » (13 – Patiente)
Acceptation de la maladie
[Enquêtrice] « Est-ce que le regard que vous portiez sur la maladie a changé ? » [Aidante] « Disons que j'ai mieux accepté. Je suis consciente que cette maladie rare qu'elle a est grave, mais elle a un traitement » (1 - Aidante - Fille)
« Quand on vit avec une personne malade, ce n'est pas facile. Est-ce qu'elle s'écoute ? Est-ce qu'elle ne s'écoute pas ? C'est une maladie au long cours, donc il ne faut pas se laisser aller toute suite. Donc ça m'a permis aussi de voir ce qui était normal et pas normal, ce que je pouvais demander, ce que je devais accepter. » (6 - Aidante - Conjointe)
« J'y suis retournée parce que je sentais que ça me faisait du bien et au bout d'un certain temps je me suis vraiment dégelée, d'abord parce qu'on commençait à se connaître et puis parce que ça m'a apporté une impulsion, un élan vers la vie. […] Avant, non, je n'en parlais pas. Grâce aux ateliers et grâce à tout ça, j'arrive un peu plus à me livrer. » (20 - Patiente)
Représentation de la maladie
« Je ne sais pas. J'avais le sentiment qu'il n'avait pas réalisé qu'il n'allait pas en mourir. Comme je vous l'ai dit, le traitement n'était pas équilibré et le pédiatre ne faisait rien, et personne ne m'avait cité l'hypolacrymie. » (7 - Aidante - Mère)

Sous-thème 2 : Sur la qualité de vie

L'ETP peut agir sur la qualité de vie des participants, avec un impact bénéfique sur leur bien-être ou encore leur vie de couple.

En apportant des connaissances sur la maladie, sa prise en charge et en favorisant leur compréhension et leurs implications pratiques, l'ETP est cité comme un lieu de prise de conscience mais aussi comme

une expérience qui renforce le lien entre un patient et son aidant. En somme une expérience qui peut changer une vie bouleversée par la maladie.

[Enquêtrice] *« Ce sont des prises de conscience de ce qu'il peut faire et de ce qu'il ne peut pas faire ?* [Aidante] *Quand c'est votre compagnon qui vous le dit, on peut avoir des doutes. Mais quand ça vient d'une tierce personne, ça peut devenir vrai. Ce n'est pas très gentil pour lui, mais voilà.* »
« *Je trouve que c'est super que les couples puissent faire ça ensemble, justement parce que c'est très compliqué d'accepter, c'est un challenge au quotidien.* » (6 - Aidante – Conjointe)
« *J'avais vraiment besoin de l'ETP, par rapport à mon état de santé et par rapport à ma vie de tous les jours, de me dire qu'il fallait chercher des solutions. Ce n'est sans doute pas par hasard que je suis tombée sur ces ateliers, et je les remercie parce que j'ai beaucoup avancé parce que c'était des personnes très à l'écoute.* » (17 - Patiente)
« *Au début, quand on apprend qu'on a une maladie comme ça, on peut être un peu dépressif, on a l'impression que la vie est foutue, mais finalement ces ateliers permettent de rencontrer d'autres personnes et on se dit que c'est une maladie comme une autre, il faut vivre avec et avancer. Comme je suis assez positive, ça m'a fait du bien parce que je me suis rendu compte que, dans le lupus, il y avait des personnes qui étaient bien pires que moi. Et moi, en étant avec d'autres personnes, j'ai pu leur montrer que ce n'était pas une fatalité, il fallait vivre avec, il fallait continuer de bouger. Je ne dis pas qu'on peut aller faire le marathon de Paris, mais voilà…* » (18 - Patiente)

Sous-thème 3 : Sur les projets futurs

Selon certains participants, l'ETP peut avoir un impact significatif sur leurs projets futurs, en les encourageant à initier des changements dans leur vie et à s'engager davantage dans des activités liées à leur maladie ou à l'éducation thérapeutique.

Certains participants ont mentionné que l'ETP avait été un tremplin pour enclencher un processus de changement dans leur vie. Cela peut se traduire par l'adoption de nouvelles habitudes, comme une alimentation plus saine, ou par une réflexion plus approfondie sur leur état de santé et leurs besoins. L'ETP leur a fourni les connaissances et les outils nécessaires pour effectuer ces changements et améliorer leur bien-être global.

L'engagement associatif est également souvent mentionné par les participants. Après avoir participé à de l'ETP, certains se sentent motivés pour s'impliquer dans des associations de patients ou des projets liés à leur maladie. Ils expriment leur volonté de partager leur expérience, d'aider d'autres personnes dans des situations similaires et de contribuer à promouvoir l'éducation thérapeutique au sein de la communauté. Certains participants sont devenus bénévoles ou membres actifs d'associations de patients, intervenants dans des séances d'éducation thérapeutique…

L'ETP : Pour enclencher le processus de changement
« A*h oui, il a senti que le fait de chercher d'autres solutions était une période de changement pour moi. Pour moi, ça a été un tremplin et ça a changé beaucoup de choses. Et même du côté pratique, j'ai changé mon alimentation.* » (13, patiente)

« *Il y a aussi un atelier où l'on parle de nos projets et de nos envies. Ça fait un bien fou, parce que ça réveille nos envies. Tout ça, ça se fait avec des jeux mais il n'empêche qu'il y a des choses qu'on réveille.* » (20 - Patiente)

Engagement associatif

« Je suis donc bénévole écoutant depuis 2 ans et demi et plus j'ai avancé dans l'association, plus mon investissement a été important puisque maintenant, étant à la retraite, j'ai du temps. » (5 - aidant - parent)

« J*e fais aussi beaucoup d'activités avec l'Alliance maladies rares et je suis aussi dans des actions comme Eurordis, donc je suis pas mal investi là-dedans. […] En tant que bénévole d'une association de patients et aidant d'une personne concernée…* » (8 - Aidant - Conjoint)

Engagement dans l'ETP

« *Oui, il est dans le conseil d'administration de l'association. Hier, il est revenu avec son quiz, il est revenu avec une petite mallette qui est dans le couloir de notre appartement. Je ne sais pas pourquoi, mais j'imagine que c'est prévu. »* (6 - Aidante - Conjointe)

« *Je ne savais pas du tout ce que c'était que l'ETP, mais je me suis dit que ça allait me permettre d'avoir une vie sociale au moins un samedi matin sur 2. […] Le formateur nous a parlé du DU patient formateur et je me suis inscrite. J'ai trouvé ce DU fantastique en termes de reconstruction personnelle, de bifurcation professionnelle et identitaire. À partir de notre savoir expérientiel, cette formation nous permet de devenir formateur auprès d'étudiants en santé.* » (10 - Aidante - Mère)

« *Elle* [aidante] *a fait énormément de visioconférences sur l'éducation thérapeutique du patient et encore actuellement, elle est en train de faire une conférence à [ville], ça veut dire que ça lui a ouvert des portes et ça l'a aidée à mieux me comprendre et aussi à mieux comprendre comment ça se passait pour les autres. Professionnellement, elle s'est orientée vers un nouveau domaine.* » (24, patient)

Sous-thème 4 : Lien social et sortir de l'isolement

L'un des effets importants de l'éducation thérapeutique sur les participants est qu'elle leur permet de ne pas se sentir seul face à sa maladie. Ils soulignent l'importance des liens sociaux et des interactions avec d'autres personnes qui partagent les mêmes préoccupations qu'eux.

Pour de nombreux participants, le lien social créé lors des séances d'ETP est perçu comme fondamental. Ils expriment leur reconnaissance envers les autres participants et les professionnels de santé d'avoir permis la communication avec des personnes qui comprennent leurs expériences. Cela leur donne la possibilité d'échanger, de partager leurs préoccupations, leurs réussites et leurs difficultés liées à la maladie. Le fait de se sentir écouté et compris contribue à un sentiment de soutien et de solidarité, ce qui peut être réconfortant et rassurant.

Certains participants soulignent que le lien social créé lors des ateliers d'ETP peut être artificiel dans une certaine mesure. Ils notent que les rencontres sont organisées de manière structurée et que les interactions ne se poursuivent pas toujours en dehors du cadre de l'ETP. Ces participants parlent alors d'une distance émotionnelle, permettant d'être proche sans s'investir au-delà. Cependant, ils reconnaissent tout de même la valeur de ces moments partagés et soulignent l'ouverture à la vie que ces rencontres peuvent offrir.

L'ETP peut avoir un impact positif sur la vie des participants, en leur offrant un soutien psychologique et en les aidant à mieux gérer les aspects émotionnels liés à la maladie.

Certains participants ont souligné que l'ETP leur avait donné l'opportunité de rencontrer d'autres personnes dans des situations similaires, les rassurant et renforçant le sentiment de ne pas être seuls. Cela fût particulièrement bénéfique pour les aidants, qui ont pu partager leurs expériences avec d'autres parents ou proches dans des situations similaires.

L'ETP peut également aider les participants à faire face aux changements physiques et à l'impact de la maladie sur leurs activités quotidiennes. Certains participants ont mentionné que l'ETP leur avait permis de faire une avancée sur le plan mental, en les aidant à accepter les limitations physiques et à trouver des stratégies pour s'adapter à ces changements.

Lien social : de se sentir moins seul
« *Il en ressort que ce qui les intéressent le plus, ce qui les motive le plus pour venir aux 3 séances, ce sont les liens qu'ils ont tissés et le fait d'avoir pu communiquer avec des personnes qui ont les mêmes maladies qu'eux. Ce lien, c'est quelque chose de fondamental.* » (14 - Patiente)
« *Ce n'est sans doute pas par hasard que je suis tombée sur ces ateliers, et je les remercie parce que j'ai beaucoup avancé parce que c'était des personnes très à l'écoute. C'est très important de se sentir écouté…. J'ai vu que je n'étais pas seule face à cette maladie et qu'on pouvait échanger et garder ce lien.* » (17 - Patiente)
« *Oui, dans l'échange. Et en plus, ça rassure d'être accompagné. Ça dépend aussi des médecins qui accompagnent, mais moi je vous parle de ceux qui nous accompagnent … c'est vrai que dans ces réunions, il y a quelque chose de très positif parce que justement, il y a quelque chose d'ouvert à la vie.* » (3 - Aidante - Conjointe)
« *Les ateliers d'éducation thérapeutique permettent de rencontrer des gens, mais d'une certaine manière. Ça crée artificiellement un lien, mais un lien qu'il ne faut pas créer ni entretenir. Il y a quelque chose de très confortable là-dedans, après on peut fermer la porte. On ne rappelle pas ces gens et on les revoit 3 mois après, on n'a pas manqué à nos obligations.* » (6 - Aidante - Conjointe)
« *Pour nous, ça a été un vrai révélateur parce qu'on s'est rendu compte de ce qu'était sa maladie et qu'elle n'était pas toute seule à l'avoir. Il y a un côté assez apaisant de savoir qu'on n'est pas tout seul, et on a appris beaucoup de choses sur la façon dont fonctionne sa maladie.* » (9 - Aidant - Conjoint)
« Je parle en mon nom, et pas au nom des autres patients bien qu'ils disaient la même chose que moi. C'est ça [se retrouver avec des personnes dans la même situation] *aussi qui nous a fait du bien, on se sent beaucoup moins seuls dans nos maladies, même si on est très très bien accompagnés par ailleurs »* (20 - Patiente)
Soutien par les pairs
« Ça a été une chance, Ça m'a vraiment aidé, j'ai vu plusieurs parents qui avaient du mal à comprendre l'impact psychologique que cela pouvait avoir sur leurs autres enfants. Pour moi ça a toujours été évident. » (4 - Aidant - Père)
« Ça m'a rassurée de me dire que je n'étais pas toute seule et que je faisais du mieux que je pouvais. » (1 - Aidante - Fille)
« J'étais très dynamique et très sportive, et c'est terminé pour l'instant, je ne peux plus. Donc ça m'a permis de faire une avancée sur le plan du mental. » (17 - Patiente)

(6) Thème 6 : Évaluation de l'ETP

Sous-thème 1 : Modalités

Les participants rapportent plusieurs modalités ou outils utilisés pour faciliter l'apprentissage, évaluer le dispositif pédagogique et l'acquisition des compétences :

- Des enquêtes de satisfaction sont souvent réalisées pour recueillir les impressions des participants sur les séances d'éducation thérapeutique. Cela permet d'évaluer la qualité des interventions, de recueillir des retours d'expérience et d'apporter des améliorations si nécessaire.
- Les formations en ligne, telles que celles proposées sous forme d'e-learning sont également utilisées pour dispenser des enseignements à distance. Les participants peuvent suivre des modules de formation adaptés à leurs besoins et apprendre à leur propre rythme. Les formations en ligne peuvent être complétées par des quiz et des QCM (questions à choix multiple) pour évaluer les connaissances et les compétences des participants.
- Les quiz sont un outil pédagogique couramment utilisé lors des séances d'éducation thérapeutique. Ils permettent de vérifier la compréhension des informations transmises, d'identifier les incompréhensions et de renforcer l'apprentissage.
- Les mises en situation sont également utilisées pour favoriser l'apprentissage pratique et concret. Les participants sont placés dans des situations simulées qui reproduisent des problématiques liées à leur maladie et à leur traitement. Cela leur permet de développer des compétences pratiques et de mieux se préparer à faire face à des situations réelles.
- Les évaluations à distance, à court et à plus long terme, sont souvent réalisées pour mesurer l'acquisition et le maintien de compétences. Cela permet de vérifier si les connaissances et les compétences acquises lors des séances d'éducation thérapeutique sont maintenues dans le temps. Les évaluations à distance peuvent être complétées par des évaluations en présentiel, réalisées à des intervalles réguliers (par exemple, à 1 mois et à 6 mois), pour suivre l'évolution des parcours des participants et identifier d'éventuelles difficultés ou besoins supplémentaires.

Sous-thème 2 : Les indicateurs d'évaluation

Voici les thématiques sur lesquels des indicateurs pourraient être définis pour l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares, d'après les participants aux entretiens :

- L'amélioration de l'état de santé physique et psychique ;

- La connaissance de la maladie ;
- Avoir un projet de vie ;
- L'engagement ;
- Sortir de l'isolement ;
- Savoir parler de sa maladie ;
- Le recours aux soins ;
- Changement de croyances.

Ces indicateurs permettent d'évaluer l'efficacité de l'éducation thérapeutique en termes de résultats cliniques, psychologiques et comportementaux chez les participants. Ils pourraient être mesurés à l'aide d'outils d'évaluation, de questionnaires, d'entretiens individuels ou de tests spécifiques. Ils seront développés dans la partie *VII.E.* de ce rapport.

Évaluation de l'ETP
« *Déjà, on pourrait poser la question pour savoir ce que les gens ont changé dans leurs pratiques par rapport à la maladie, à la suite de ces journées d'éducation thérapeutique. Par exemple par rapport à l'alimentation.* » (11 - Aidante - Belle-famille)
« Ce qui serait bien, c'est un petit questionnaire à répondre par oui ou par non. Ce n'est pas long à remplir, il y a juste une croix à mettre dans les cases. Il faudrait des questions très simples et très ciblées pour savoir si les explications qui nous ont été données sur telle ou telle chose ont été comprises. » (23 - Patiente)

(7) Thème 7 : Suggestions/améliorations

Les suggestions d'amélioration de l'éducation thérapeutique dans les maladies rares, basées sur les témoignages des patients et des aidants, ont été synthétisées en 8 sous-thématiques comme suit :

Sous-thème 1 : Organisation

- Homogénéisation du groupe en termes de besoins : les participants suggèrent de former des groupes homogènes en fonction des besoins spécifiques des patients, évitant ainsi des écarts générationnels ou des différences de problématiques qui pourraient nuire aux échanges et à l'apprentissage.
- Développement de l'e-ETP/contenu et outils en ligne : les témoignages soulignent le besoin de formations à distance, avec la proposition de créer des modules en ligne comprenant des vidéos, des documents, des jeux ou des activités interactives permettant aux patients de se former et de mieux comprendre leur maladie. Ils suggèrent également d'allouer des budgets pour la mise en place de tels apprentissages en ligne.

- Certains soulignent que l'éducation thérapeutique devrait être plus ouverte et diversifiée, au-delà des approches traditionnelles en groupe, pour mieux répondre aux besoins des patients.

Homogénéisation du groupe en termes de besoins
« La première fois, on était avec des personnes vraiment très âgées qui n'avaient pas la même approche ni la même problématique que nous. C'étaient des gens qui étaient déjà à la retraite. Donc au premier module, je n'ai pas vraiment eu les échanges que j'ai pu avoir à l'occasion du 2ème module » (15 - Patiente)
« Je dirais que c'est au niveau des différences dans les stades où se trouvent les participants. Il y en a qui sont très bien suivis avec des analyses régulières, on leur a conseillé de prendre du lait d'amande et des nourritures plus favorables. Donc il y en a qui sont vraiment bien suivis, il y en a d'autres à qui on vient de détecter la maladie depuis peu, et il y en a d'autres qui, comme moi, sont malade depuis longtemps mais à qui on n'en a jamais parlé. Il y a trop d'hétérogénéité dans le groupe et j'avoue que ça m'a un peu pesé. » (22 - Patiente)
Le développement de l'e-ETP/contenu et outils en ligne
« Il y a un manque de formation à distance. Je crois que c'est difficile pour les médecins d'accepter de faire des modules de formation à distance. Déjà il faudrait une sorte de MOOC en ligne, c'est-à-dire quelque chose ou les gens peuvent aller voir des vidéos, lire des documents, faire des petits jeux ou des activités sur Internet, pour se tester et mieux comprendre leur maladie » ; « Je trouve que l'éducation thérapeutique devrait être plus ouverte par rapport à ce que l'on fait actuellement en groupe, etc. Il devrait y avoir des budgets pour mettre en place des formations en ligne. » (7 - Aidante - Mère)

Sous-thème 2 : Contenu

- Actualisation du contenu avec l'implication des personnes concernées : les patients recommandent d'actualiser régulièrement le contenu des séances d'ETP afin d'éviter que les mêmes thèmes ne soient abordés chaque année, ce qui peut dissuader les participants de revenir. Ils proposent d'impliquer les patients dans la sélection des thèmes à traiter lors des sessions.

- Expliquer la maladie aux autres : les témoignages mettent en évidence le besoin de fournir des informations simplifiées sur les maladies rares, de manière concise et accessible, afin d'en faciliter leur compréhension par les patients et d'en favoriser une meilleure communication avec l'entourage.

Actualisation du contenu avec l'implication des personnes concernées
« Je pense qu'il y a certains thèmes qu'il faut garder parce qu'ils sont toujours intéressants et il faut toucher un maximum de patients. Mais le problème, c'est que si on les garde tous les ans, les gens ne viennent plus parce qu'ils y ont déjà assisté. Donc il faut apporter du neuf et pour apporter du neuf il faut faire appel aux principaux intéressés, c'est-à-dire aux patients, et leur demander les thèmes qu'ils souhaiteraient voir traiter. » (16 - Patiente)
Expliquer la maladie aux autres
« Il faudrait donner une information un peu plus simple de la maladie avec quelque chose qu'on peut vulgariser très rapidement pour que ce soit appréhendé de façon plus simple. » (15 - Patiente)

Sous-thème 3 : Meilleure communication et information sur les programmes

La communication autour des programmes d'ETP concerne différentes cibles :

- Pour les patients et personnes concernées : les suggestions incluent l'amélioration de la communication et de l'information sur les programmes d'éducation thérapeutique, en fournissant des supports clairs et accessibles, afin que les patients puissent prendre connaissance des ressources disponibles.
- Pour les participants adhérents à des associations de patients, les témoignages soulignent l'importance de communiquer efficacement sur les programmes d'ETP au sein des associations de patients, afin de sensibiliser davantage les membres et de promouvoir la participation active.
- Pour le médecin traitant : il est recommandé d'améliorer la communication et l'information à destination des médecins traitants, afin de les sensibiliser à l'importance de l'éducation thérapeutique et de favoriser leur implication dans le suivi des patients mais aussi à l'étendue de l'offre sur le territoire.

« [Enquêtrice] *D'après votre vécu des séances et des programmes, qu'est-ce qu'on pourrait améliorer ?* [Aidant] *L'information sur ces ateliers, et les bienfaits que ça apporte. [Enquêtrice] Mieux communiquer sur ces ateliers et leurs bienfaits.* [Aidant] O*ui, c'est la première chose.* » (5 - Aidant - Père)
« [Patiente] *J'ai rencontré le professeur X le jour du premier colloque, et là, j'ai fait la découverte des programmes ETP. Après, le Covid est arrivé. Je n'ai pas eu de chance sur ce coup-là, mais l'information était arrivée jusqu'à mes oreilles, grâce au colloque.* [Enquêtrice] *C'est la communication autour des programmes qui manque pour que les personnes soient au courant que quelque chose pourrait les accompagner.* [Patiente] *Bien sûr !* » (19 - Patiente)
« *Je pense que l'ETP est bien mais il faudrait que tous les parents qui ont des enfants en situation de handicap soient orientés vers l'ETP. Ma mère a su ce que c'était, assez tard. Je pense qu'il faudrait expliquer aux parents ce que c'est que l'ETP plus tôt, et même qu'on explique à l'enfant ce qu'est l'ETP pour qu'il puisse comprendre de lui-même à quoi ça peut lui servir. Il m'est arrivé qu'on me demande de faire un truc mais je n'y trouvais aucun intérêt, alors qu'en fait c'était très bénéfique pour moi. Il faudrait plus de communication, en fait.* » (24 - Patient)

Sous-thème 4 : Financement

Certains participants suggèrent le remboursement des frais de déplacement et des repas engagés par les patients et aidants pour assister à des ateliers d'ETP, afin de faciliter leur participation.

Certains témoignages soulignent la nécessité de prendre en compte les contraintes liées au congé du lieu de travail nécessaire pour certain à leur participation à l'éducation thérapeutique, en proposant des solutions pour minimiser les impacts financiers.

Les patients experts, qui partagent leurs connaissances et leur expérience lors des sessions d'éducation thérapeutique, souhaitent être valorisés et rémunérés pour leur contribution et couvrir leurs frais, afin de reconnaître leur expertise et de les encourager à continuer leur engagement.

Remboursement (des frais de déplacement, des repas…)
« *Pour la logistique, on est toujours en discussion avec l'hôpital parce qu'on n'a pas réussi à se faire rembourser les repas. Il n'y a pas de plateaux repas prévus pour nous, donc on est obligé d'aller chercher à manger à la cafétéria et de revenir manger avec les malades. Je suis retraitée, donc je n'ai pas de problème pour prendre ma journée mais l'autre personne travaille donc elle prend des RTT, elle paye son transport et elle paye son repas. Je trouve que ça fait un peu beaucoup.* » (14 - Patiente)
Arrêt de travail
« *Il y a une personne qui n'est pas venue à la dernière session parce qu'elle n'avait plus de jours de RTT. Les malades prennent déjà des jours qui sont des jours de maladie, et ils sont absents quand ils viennent à l'hôpital de jour. Dans le début de la maladie, ça revient quand même assez fréquemment. Donc, du coup, ils n'ont pas de jours de prévus et on se retrouve avec des gens qui ne travaillent pas ou qui sont en arrêt maladie parce que c'est une vraie problématique pour les gens qui sont en activité de participer à l'ETP.* » (14 - Patiente)
Rémunération des patients experts
« Donc au final, je me suis retrouvée en difficulté financière, donc j'ai été obligée d'arrêter pour reprendre un travail à temps plein. En plus, j'ai une formation autre, je suis formatrice pour adultes, donc je suis capable de fournir beaucoup de choses intéressantes. J'ai aussi fait une formation en psychologie, donc je sais comment il faut parler. Franchement, je pense que je suis un bon patient expert mais je ne peux plus le faire alors que j'aime ça, parce que ce n'est pas valorisé. » (12 - Aidante - Mère)

Sous-thème 5 : Améliorer l'adhésion

- Organisation en dehors de l'hôpital : pour favoriser l'adhésion des participants, les témoignages mettent en avant l'importance d'organiser des sessions d'éducation thérapeutique en dehors du cadre hospitalier, dans des environnements plus conviviaux.
- Sensibiliser les professionnels (dont les médecins traitants) : comme dans le sous-thème 3, il est recommandé de sensibiliser davantage les professionnels de santé, notamment les médecins traitants, sur l'importance de l'éducation thérapeutique mais aussi l'étendue de l'offre, afin de favoriser leur implication et la recommandation de programmes auprès de leurs patients.
- Création de registre pour faire face au biais de recrutement : certains témoignages soulignent la nécessité de créer des registres ou des bases de données pour le recrutement des participants aux programmes d'éducation thérapeutique, afin de minimiser les biais de recrutement et de toucher le plus grand nombre de patients atteints de maladies rares.

« *Le jour où l'association est venue chez nous, notre médecin traitant était là et il a découvert tout ça grâce à l'association. Il faut vraiment en parler.* » (19 - Patiente)

« *Je ne sais pas où l'on en est dans la création de registres, mais je pense qu'il faudrait un registre pour ces patients. On a des registres pour les personnes atteintes* [de la pathologie A] *mais je pense qu'on n'a pas de registres pour les personnes atteintes* [de la pathologie B*], et pourtant c'est important. Je pense qu'il faut vraiment dédier des ressources pour contacter ces patients-là qui, en plus, sont souvent en danger.* » (16 - Patiente)

Sous-thème 6 : Impliquer les associations

Les témoignages mettent en avant le rôle essentiel des associations de patients et des bénévoles dans la promotion de l'éducation thérapeutique. Ils recommandent de s'appuyer sur ces acteurs engagés pour défendre et promouvoir l'ETP, en reconnaissant leur contribution et en les impliquant davantage dans les processus décisionnels.

« *En tant qu'association de patients, je peux vous dire qu'on se bat continuellement pour essayer de former des patients qui acceptent bénévolement de participer à ces ateliers. Mais ça reste extrêmement difficile. Il faut faire les 40 heures, il faut avoir le temps d'être disponible, même si ce n'est pas tout le temps. Je crois que le plus compliqué dans l'ETP pour les professionnels de soins, ça reste le financement. Il faudrait avoir un petit budget pour ça.* » (8 - Aidant - Conjoint)
« À partir du moment où je suis bénévole, je ne le fais pas par obligation. Si je le fais, c'est parce que j'ai envie de le faire et que j'aime le faire. C'est comme tous les bénévoles de l'association… excusez-moi de vous le dire, on est tous des mecs et des nanas supers. Si vous voulez avoir des ambassadeurs pour défendre l'ETP et que cela s'accroisse encore plus, il faut se baser sur les associations et sur les bénévoles qui bossent pour ça. Je ne parle pas pour moi, je parle pour l'ensemble. » (5 - Aidant - Père)

Sous-thème 7 : Impliquer les aidants dans le processus éducatif

Les témoignages soulignent l'importance de prendre en compte la place des aidants dans l'éducation thérapeutique, en les intégrant activement et en reconnaissant leur rôle crucial dans le soutien et la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

« *Je trouve que ce qui manque aussi un peu aujourd'hui, c'est la place des aidants. Je crois qu'il y a eu une session où j'avais le droit d'amener un aidant. C'est vrai que les aidants sont un petit peu oublié. J'ai eu beaucoup de chance parce que j'ai trouvé qu'à Nantes on avait bien intégré mon mari.* » (13 - Patiente)

Sous-thème 8 : Impliquer les patients experts

Les patients experts, qui possèdent une expérience personnelle de la maladie rare, souhaitent être davantage impliqués dans le processus éducatif en partageant leurs connaissances et en participant activement aux sessions d'éducation thérapeutique. Ils demandent à être valorisés et rémunérés pour leur expertise et pour couvrir leurs frais, afin de les encourager à continuer à contribuer de manière significative.

« *Nous on passe du temps, et même pour les patients experts, je trouve que c'est important. Pour moi, les questions d'argent sont assez secondaires, il faut surtout montrer aux gens qu'ils sont importants et que ce qu'ils font est important. […] Pour les patients experts, peut-être que la*

question de l'argent est importante parce qu'il y en a qui y passent vraiment beaucoup de temps et qu'ils pourraient en faire une activité un peu lucrative. Ils pourraient avoir un dédommagement plus important. » (21 - Patient)

b) Analyse du corpus professionnels de santé

L'arborescence ou arbre de codage est disponible en Annexe 7.

(1) Thème 1 : Les spécificités de l'ETP dans les maladies rares

Sous-thème 1 : Particularités de la population cible

La population cible de l'ETP dans les maladies rares est large et englobe à la fois les patients atteints de ces maladies et leurs proches aidants. D'après les participants, il est essentiel de prendre en compte les deux groupes pour assurer une prise en charge globale et adaptée.

L'ETP doit être envisagée tout au long du parcours de vie des patients, de la pédiatrie à l'âge adulte. Les besoins éducatifs et les approches varient en fonction de l'âge des participants, et il est important d'adapter les ateliers en conséquence.

Le profil des patients et des aidants peut également différer en fonction de la maladie rare et des circonstances individuelles. Il est donc nécessaire de prendre en compte ces variations et d'adapter les programmes d'ETP pour répondre aux besoins de chaque groupe.

Les ateliers d'ETP doivent être conçus de manière spécifique, en prenant en compte les caractéristiques de la population cible. Cela peut inclure des approches pédagogiques adaptées à différents âges, des contenus éducatifs spécifiques aux maladies rares et des stratégies pour impliquer efficacement les proches aidants dans le processus d'ETP.

« *Ça démarre dès le plus jeune âge, avec les aidants qui sont les parents.* »
« *Ces ateliers sont faits en fonction de l'âge du patient.* »
« *Ils concernent, pour la plupart, les patients et leurs proches aidants, de la pédiatrie à l'âge adulte.* »

Sous-thème 2 : Organisation de l'ETP

D'après les participants, l'organisation de l'ETP dans les maladies rares peut être complexe et difficile à mettre en place. En raison de la rareté des maladies et du nombre limité de patients, il peut être plus compliqué de rassembler une population suffisamment importante pour former des groupes pour les ateliers d'ETP.

L'ETP dans les maladies rares nécessite généralement la mobilisation d'un nombre important et varié de professionnels de santé. En raison de la complexité des maladies rares, plusieurs professions

peuvent être impliquées dans la prise en charge des patients, tels que des médecins spécialistes, des infirmiers, des psychologues, des ergothérapeutes, des travailleurs de services sociaux… Chacun d'eux apporte une expertise spécifique à l'ETP dans les maladies rares. Cependant, il est important de noter que l'ETP dans les maladies rares peut représenter un défi en termes de rentabilité. En raison du nombre limité de patients atteints de maladies rares, les ressources nécessaires pour organiser et mettre en œuvre des programmes d'ETP peuvent ne pas être entièrement compensées par les bénéfices directs. Cela peut rendre l'organisation de l'ETP dans les maladies rares plus difficile, en particulier dans un contexte où les ressources humaines et financières peuvent être limitées.

> « *Par rapport à une maladie d'HTA ou d'insuffisance cardiaque, en termes de nombre de professionnels qui vont intervenir sur un atelier, nous, nous n'avons que 3 à 5 patients, ce qui ne représente pas une rentabilité majeure. […] Ça devient extrêmement compliqué de pouvoir assurer tout ça.* »

Sous-thème 3 : Spécificité du « rare »

Les participants du *focus group* ont soulevé plusieurs points importants qu'ils identifient comme des spécificités des maladies rares.

Ils ont souligné l'absence de reconnaissance de la « rareté » des maladies rares comme ayant un impact significatif sur les activités d'ETP. Cette absence de reconnaissance peut entraîner des difficultés dans l'accès aux ressources nécessaires et dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

Les personnes atteintes de maladies rares font souvent face à des parcours de soin différents et atypiques en raison de la rareté de leur condition. Les participants ont souligné en particulier la place du médecin traitant, qui pourrait jouer un rôle différent dans la prise en charge des maladies rares par rapport à d'autres maladies plus courantes.

Par ailleurs, les maladies rares sont souvent associées à de petits effectifs de patients, ce qui rend difficile la constitution de groupes homogènes, en termes de besoins, pour des activités telles que l'ETP. Les participants ont souligné les défis liés à la rareté des pathologies rares lorsqu'il s'agit de former des groupes intéressants pour les activités de soutien et d'échange entre patients ou aidants.

Les maladies rares nécessitent souvent des programmes spécifiques adaptés à chaque maladie, ce qui rend difficile l'extension de ces programmes à d'autres pathologies. Les participants ont souligné la nécessité de créer des outils adaptés à chaque maladie rare afin de répondre aux besoins spécifiques des patients.

Les participants ont aussi mis en évidence le faible nombre de patients atteints de maladies rares dans certaines régions ainsi que la nécessité d'accéder à des messages éducatifs et à des soutiens

pluridisciplinaires pour les patients répartis dans différentes régions. Il est essentiel de garantir une égalité d'accès aux ressources et aux soins pour les patients, indépendamment de leur localisation géographique.

Il a aussi été noté que certaines maladies rares, comme l'hémophilie, était *populaires* et relativement bien connues parmi la population générale, malgré leur rareté en termes de nombre de patients. Cela peut poser des difficultés lorsqu'il s'agit de sensibiliser les gens à la rareté de ces maladies et de mobiliser des financements pour des projets spécifiques.

Il y a des particularités liées à certaines populations atteintes de maladies rares, notamment celles présentant des difficultés cognitives et motrices. Ces particularités nécessitent des approches adaptées dans les programmes d'ETP et la prise en charge des patients.

Sous-thème 3 : Spécificité du « Rare »
Absence de reconnaissance
« *La plus grosse problématique à l'heure actuelle, c'est l'absence de reconnaissance de cette rareté qui pèse vraiment dans nos activités d'ETP.* »
Des parcours de soin différents/atypiques
« *J'ajouterais aussi que, du fait de la maladie rare, le parcours de soins est un petit peu différent, et en particulier la place du médecin traitant.* »
Difficulté à homogénéiser les groupes
« *Les adolescents sont très peu nombreux et on est vraiment gênés par le fait que ce sont des pathologies tellement rares qu'on a du mal à faire des groupes intéressants.* »
Difficulté de la transversalité
« *Ce sont des programmes spécifiques vraiment à cette maladie qu'on ne peut pas étendre à d'autres. Du coup, on doit créer des outils adaptés.* »
File active faible et répartition géographique
« *On a un vrai besoin que des patients qui sont à Lille, à Lyon, à Bordeaux ou Strasbourg puissent bénéficier de messages éducatifs et de soutiens pluridisciplinaires.* »
Représentation pour certaines maladies rares : la popularisation qui éclipse le rare
« *Ce qui me pose le plus de problèmes en hémophilie, c'est que c'est une maladie rare en termes de patients, mais ce n'est pas une maladie rare pour la population. Tout le monde connaît l'hémophilie, sans savoir ce que c'est exactement. C'est compliqué, parce que quand on fait la recherche de financements pour un projet, les gens n'ont pas l'impression qu'on parle d'une maladie rare, donc ils ont un peu de mal à lâcher.* »
Particularités de certaines populations (difficultés cognitives, motrices…)
« *Je voulais dire aussi que dans les maladies rares, il y avait des spécificités de certaines maladies qui font qu'on doit davantage adapter les ateliers. […] Par exemple, on a un programme sur le syndrome de Williams Beuren avec des patients qui ont une déficience intellectuelle légère à modérée, et ça nous a obligé à créer des outils et à nous réadapter constamment à leur profil.* »

Sous-thème 4 : Déséquilibre dans le rôle des acteurs

Les participants au *focus group* ont abordé le déséquilibre existant dans le rôle des acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares. Ils ont souligné que la place du médecin traitant était souvent très limitée dans la prise en charge des maladies rares. Selon eux, cela pourrait s'expliquer par le fait que les maladies rares nécessitent souvent une expertise spécialisée et une coordination avec

des équipes médicales multidisciplinaires. Cependant, il souligne l'importance de reconnaître le rôle essentiel du médecin traitant en tant que coordinateur et interlocuteur privilégié pour les patients atteints de maladies rares.

Les participants ont également échangé sur le rôle de l'aidant, celui-ci pouvant varier en fonction de sa relation avec le patient atteint de maladie rare : les parents d'un enfant atteint d'une maladie rare jouent souvent un rôle actif et sont pleinement impliqués dans la prise en charge de leur enfant. Cependant, ils mentionnent l'importance de préserver leur rôle en tant que parents et ne pas devenir des soignants. Cela met en évidence le besoin de reconnaître et de soutenir le rôle parental tout en fournissant un soutien adéquat pour la prise en charge médicale de l'enfant. Les autres profils d'aidants peuvent être très hétérogènes, avec des rôles et des attentes variables. Cela peut inclure des membres de la famille élargie, des amis proches ou des personnes engagées bénévolement. Compte tenu de cette diversité, il est important de prendre en compte les besoins et les attentes spécifiques de chaque aidant et de proposer des ressources adaptées à leur rôle dans la prise en charge de la maladie rare.

Le médecin traitant
« *En ce qui nous concerne, l'implication du médecin traitant est nulle. […] On les informe de l'inscription de tel ou tel patient dans le programme d'éducation thérapeutique, on les informe quand l'atelier a été réalisé et quand on demande à l'aidant ou au patient s'il a pu en discuter avec son médecin traitant, il n'y a pas de suite. […] Les médecins traitants ne se sentent absolument pas concernés* »
« *On est référent dans les maladies rares, et pour le patient, on devient le médecin traitant, ce qui n'est pas notre rôle. […] C'est vraiment la grosse difficulté, et de ce fait on a un désengagement de bon nombre de nos confrères généralistes.* »
« *Je crois que les médecins traitants, dans le cas de maladies si rares, ne sont pas demandeurs de l'éducation thérapeutique parce qu'ils n'interviennent pas dans les choix thérapeutiques et dans les décisions. […] Néanmoins, ils sont toujours contents d'être avertis, ils savent revenir vers nous. Nous sommes à la fois les diagnostiqueurs et les traitants de ces maladies si rares et ils n'interviennent pas dans les thérapeutiques. […] Je pense que c'est la raison pour laquelle ils ne sont pas intervenants directement dans l'éducation thérapeutique.* »
Les aidants
« *Ce n'est pas parce qu'on fait de l'ETP qu'on va devenir soignant, au contraire il faut bien garder sa place d'aidant et pas de soignant.* »
« *C'est naturellement qu'on a invité les aidants, les parents de patients, les enfants de patients, et on a même eu un éducateur spécialisé qui avait un patient dans son centre et qui est venu parce que ça l'intéressait. […] On invite aussi des conjoints et parfois même la meilleure amie qui vient en soutien moral pour accompagner la personne.* »

(2) Thème 2 : Les difficultés de l'ETP dans les maladies rares

Sous-thème 1 : Les ressources humaines

Les participants au *focus group* ont identifié plusieurs difficultés liées, dans un premier temps, aux ressources humaines pour l'ETP pour les maladies rares. Nous les avons rassemblées en 3 groupes :

- La disponibilité des professionnels et la charge de travail en ETP : ils ont souligné la nécessité d'un temps pour développer et mettre en place des ateliers d'ETP adaptés aux maladies rares. Ils ont mentionné la charge de travail liée à la rédaction de réponses à des appels à projets, à leur envoi et à leur suivi, comme un défi supplémentaire pour les professionnels impliqués dans l'ETP. Il est crucial de disposer de ressources suffisantes et de temps dédié pour assurer une ETP de qualité.
- Le manque de professionnels dédiés : Les participants ont souligné l'importance d'avoir des professionnels spécifiquement dédiés à l'ETP dans les maladies rares. Ils ont mentionné que lorsque cette fonction était réalisée par des professionnels ayant également d'autres tâches, l'ETP pouvait être reléguée au second plan et ne pas être réalisée dans des conditions optimales. Ils ont précisé que le recrutement de professionnels qualifiés et engagés dans le domaine des maladies rares pouvait être un défi en raison de la rareté des pathologies concernées.
- La reconnaissance du temps des professionnels : Les participants ont souligné que les professionnels étaient souvent engagés dans des activités d'ETP en dehors de leur temps de travail, sans que cela soit reconnu ou pris en compte. Ils ont également souligné qu'il était important de trouver un équilibre entre les exigences de l'ETP, la charge de travail des professionnels de santé et la reconnaissance adéquate de leur temps et de leurs efforts.

La disponibilité des professionnels
« Il faut avoir le temps de se poser, de créer un atelier, d'avoir les bons outils, etc. […] Moi je suis prête à avoir des appels à projets, mais il faut les rédiger, ces appels à projets. […] Il faut du temps pour les rédiger, il faut les envoyer, les suivre, etc. »
Le manque de professionnels dédiés
« Je pense que le fait d'avoir une personne dédiée [à la dimension administrative citée plus haut] *à ce poste-là est vraiment la clé. Pour l'avoir fait beaucoup d'années auparavant sur différentes pathologies, dont la mucoviscidose, je sais que quand on a un petit peu de temps et qu'on fait plein d'autres choses à côté, c'est toujours ce que l'on fait en dernier et du coup, ça ne peut pas être fait dans de bonnes conditions. Quand on a un poste qui est vraiment dédié à ça, ça permet de ne faire que ça et du coup, de le faire correctement. »*
« Je pense que c'est dans les maladies rares qu'il y a des problèmes de recrutement. »
La reconnaissance du temps de professionnels
« On fait beaucoup d'ETP le samedi et le reste du week-end. Pour moi médecin, je m'en fiche parce que je ne pointe pas et mon temps n'est pas compté, mais pour les infirmières, ce serait bien qu'on reconnaisse leur temps.
Il y aura un moment où il faudra trouver un équilibre entre tout ça. »

Sous-thème 2 : Le financement

D'autres difficultés ont été mises en évidence par les participants au *focus group*. Celles-ci concernent le financement de l'ETP dans les maladies rares.

Ils mentionnent la nécessité de disposer d'un financement pérenne de l'ETP dans les maladies rares. Ils ont exprimé le besoin d'un système de financement collégial qui puisse être déployé de manière équitable pour toutes les maladies rares. Le manque de stabilité dans le financement peut être perturbant et rendre difficile la planification et la mise en œuvre de programmes d'ETP de qualité et durables.

Les participants ont partagé la charge supplémentaire que représente la recherche de financements et la gestion des projets. De plus, leur rôle principal étant de fournir des soins, il est essentiel de ne pas oublier cette dimension fondamentale de leur métier lorsqu'il s'agit de demander des ressources financières supplémentaires. Selon eux, les professionnels doivent pouvoir consacrer leur énergie principalement à cette prestation de soins.

Bien que des financements aient été obtenus à travers des appels à projets, ils notent que leur mobilisation et leur utilisation peut être chronophage, fastidieuse et non adaptée à l'ETP. La négociation avec la direction ou l'administration pour l'utilisation des fonds peut demander beaucoup de temps et d'efforts.

Financements pérennes
« Il me semble que c'est conjoint à toutes les maladies rares et il faut vraiment trouver quelque chose de collégial et qu'on puisse le déployer tous de la même manière. Je trouve que c'est assez perturbant. »
« A chaque fois, on nous dit qu'on peut avoir de l'argent, mais il faut toujours travailler un peu plus. […] On est là pour faire du soin, au départ. […] Il faut juste qu'on n'oublie pas notre métier de base, parce que ça, c'est de l'activité qu'on nous demande en plus de tout le reste. »
Mobilisation des fonds
« Mais quand on a un financement qui a été trouvé et qu'un appel à projets a été répondu, l'argent est là, mais c'est très souvent chronophage et fastidieux de pouvoir utiliser cet argent et de le mobiliser pour un poste utile pour le programme. »
« Nous, ça nous prend beaucoup d'espace mental de devoir négocier avec la direction. »

Sous-thème 3 : L'adhésion des participants

Une troisième thématique a été identifiée comme difficulté relative à l'ETP dans les maladies rares : l'adhésion des patients et des aidants. Le *focus group* a par exemple soulevé que les ateliers destinés aux adultes rencontraient souvent une faible participation pouvant compromettre le maintien de ces activités. De même, ils observent une diminution de la fréquentation des ateliers dédiés aux adolescents entre le premier atelier et les suivants. Il est important d'explorer des approches et des stratégies adaptées pour encourager et maintenir l'adhésion des adultes et des adolescents aux programmes d'ETP.

Concernant l'adhésion des aidants, le *focus group* constate que leur recrutement pour participer à l'ETP peut être plus difficile que pour les patients eux-mêmes. Les aidants peuvent être intéressés par

les programmes, mais ils peuvent éprouver des difficultés à trouver le temps pour y participer en raison de leurs engagements professionnels ou d'autres contraintes. Il est essentiel de comprendre les besoins et les contraintes des aidants pour trouver les moyens de les soutenir et de faciliter leur participation aux programmes d'ETP.

Faire adhérer le public adulte et les adolescents
« Pour les adultes, on a beaucoup de mal à les faire venir à l'éducation thérapeutique. »
« D'ailleurs, la plupart des ateliers adultes qu'on essaye de mettre en place tombe vite à l'eau parce qu'il n'y a pas de répondant au niveau des patients. »
« Je me souviens d'un atelier qu'on avait organisé pour des adolescents, ils étaient 5 ou 6 au départ parce qu'on ne dépasse jamais ce nombre-là, et à la fin on s'est retrouvé tout seuls. »
Faire adhérer les aidants
« Les patients étaient très demandeurs et contents qu'on leur propose des programmes, mais on a plus de difficultés à recruter des aidants. »
« On n'a eu que 2 aidants sur une quinzaine de patients. Donc ce n'était pas très concluant. »
« Le point négatif, c'est l'investissement des aidants, c'est un peu en échec. Ils sont tous très intéressés pour y participer mais quand c'est le moment de venir, ils invoquent souvent le travail, l'absence de temps… alors que les patients sont dans la même situation. »

(3) Thème 3 : L'**e**-ETP

Sous-thème 1 : La Vague e-ETP

Les participants au *focus group* ont exprimé des opinions divergentes sur cette approche.

Pour certains, l'e-ETP peut être une solution positive pour les patients confrontés à des problèmes d'éloignement géographique ou de disponibilités. Elle permettrait d'atteindre un plus grand nombre de patients, en éliminant les contraintes liées à la distance et en offrant plus de flexibilité dans les horaires. L'e-ETP pourrait donc être une réponse appropriée pour répondre aux besoins des patients éloignés géographiquement.

D'autres ont exprimé des préoccupations quant à la prédominance croissante de l'e-ETP. Ils ont fait remarquer qu'il y avait un engouement soudain pour cette approche et qu'il y avait un risque de perdre l'équilibre avec d'autres modalités d'ETP plus traditionnelles. Cette préoccupation soulève la question de l'importance de maintenir un équilibre entre l'e-ETP et d'autres modalités d'ETP pour garantir une prise en charge globale et adaptée aux besoins de chaque patient.

D'un point de vue territorial, certaines tendances sont rapportées comme par exemple une focalisation exprimée comme « excessive » sur l'e-ETP dans la région Rhône-Alpes. Cette observation soulève la question de l'adoption de l'e-ETP à grande échelle sans une évaluation approfondie de son efficacité, de ses limites et de son adéquation par rapport aux besoins spécifiques des patients et des professionnels de santé.

e-ETP, une solution pour répondre à la problématique de l'éloignement géographique

« Je trouve que c'est positif pour les patients et ça répond aux problèmes géographiques et aux disponibilités de certains patients. »
e-ETP, une alternative qui prend du terrain « trop d'e-ETP, tue l'ETP »
« On sent qu'il y a un engouement soudain pour l'e-ETP, il ne faudrait presque plus faire que ça. »
« Je pense qu'on a tellement poussé pour avoir l'e-ETP qu'on a maintenant un effet inverse ».
« Sur [ville], j'ai l'impression qu'il ne faudrait faire que de l'e- ETP. »

Sous-thème 2 : L'e-ETP, des limites et des freins

Quand les participants étaient questionnés de manière plus approfondie sur les limites et les freins de l'e-ETP, ils mentionnaient des problèmes de reconnaissance de l'e-ETP au niveau régional. Les réglementations régionales applicables à l'e-ETP ne seraient pas similaires, apparaissant alors comme un obstacle à l'intégration cohérente de l'e-ETP dans les politiques et les pratiques inter-régionales de santé.

Pour certains, l'e-ETP nécessite une adaptation spécifique en fonction des caractéristiques des patients atteints de maladies rares. Ils ont mentionné les difficultés techniques rencontrées par certains patients âgés qui ne sont pas à l'aise avec les technologies informatiques. Mais aussi des difficultés inerrantes à certaines maladies rares (cognitives, motrices, culturelles ou d'interaction) pouvant également être sources d'obstacles à l'e-ETP. Il est essentiel de tenir compte de ces difficultés et de réadapter les ateliers pour s'assurer qu'ils soient adaptés aux capacités et aux besoins spécifiques de chaque patient.

L'e-ETP : Une « *fausse bonne solution* », c'est la conclusion pour certains. Ils remettent en question l'e-ETP en tant que solution optimale, du moins telle qu'elle est présentée actuellement. Ils ont souligné que les difficultés rencontrées lors des séances d'éducation thérapeutique en présentiel pouvaient être amplifiées en ligne. Des patients ont du mal à s'adapter à l'environnement en ligne, ce qui soulève des doutes quant à l'efficacité et la pertinence de l'e-ETP dans certains cas.

Reconnaissance : Problématiques régionales de déclaration
« Jusqu'à très très récemment, l'ARS Rhône-Alpes Auvergne refusait l'e-ETP, ils ne la comptaient pas. Ils viennent juste de faire un premier pas récemment. »
e-ETP : une adaptation particulière pour un public particulier
Patients âgés
« On a beaucoup de patients âgés et je ne suis pas sûre que tous soient très à l'aise avec l'informatique »
Patients avec des difficultés cognitives, motrices…
« *Avec l'e-ETP, il faut prendre en compte les difficultés des patients, difficultés qui sont parfois dues à la maladie rare. On a des patients qui ont des soucis d'adaptation, des problèmes de lecture et des problèmes d'interaction avec les autres. »*
« Donc, pour ces difficultés-là, il faudra aussi réadapter les ateliers, tout en revenant sur l'aspect chronophage de l'éducation thérapeutique pour finalement peu de patients. »
« Je pense qu'il faut vraiment l'adapter en fonction des capacités cognitives des patients. »
e-ETP : Une « fausse bonne solution ? »

« En fait, il faut tout mettre dans le puzzle, et pour moi, ce n'est pas vraiment la solution optimale, en tout cas tel que ça nous est présenté en ce moment. »
« C'est déjà compliqué en présentiel, donc c'est impossible devant un écran »

(4) Thème 4 : L'ETP pour l'aidant

Sous-thème 1 : L'aidant, un véritable partenaire dans l'éducation thérapeutique en pédiatrie

Les échanges du *focus group* soulignent l'importance de l'ETP pour les parents, en mettant en évidence leur rôle central dans la prise en charge de l'enfant atteint d'une maladie rare. L'idée ici est que les parents sont la première cible de l'éducation thérapeutique, en apprenant à gérer les soins et les traitements de leur enfant. Certains parents formés à l'ETP peuvent devenir des parents ressources, bénéficiant d'une reconnaissance aussi bien de la part des professionnels de santé que des associations. Cela suggère que ces parents ressources sont en mesure de partager leurs connaissances et leur expérience avec d'autres parents confrontés à des situations similaires.

La participation à des ateliers dans la transition (la transition du patient d'un stade de soins pédiatriques à un stade de soins pour adultes) permet aux participants d'avoir une vision globale de la transition à venir. Cela leur offre l'occasion de créer des liens et de valoriser les fratries. Cette mention suggère que la transition peut avoir un impact sur l'ensemble de la famille et qu'il est important de prendre en compte les besoins des frères et sœurs du patient.

L'aidant en pédiatrie
« L'éducation thérapeutique passe d'abord par les parents avant de passer par l'enfant, même si on intègre complètement l'enfant dans les explications, les soins et la prise en charge.
On ne les laisse pas du tout de côté, mais l'éducation thérapeutique commence à partir de l'âge de 6 ans. Ça, c'est la version pédiatrique de l'aidant. Il y a des parents qui vont être formés à l'ETP et qui deviendront ensuite parents ressources et c'est bien reconnu, aussi bien par nous que par l'associatif. »
L'aidant dans la transition
« Toutes ces personnes peuvent discuter et peuvent avoir une vision de la transition qui va arriver à un moment, et ça leur permet également de créer un lien et de valoriser un peu les fratries »

Sous-thème 2 : L'ETP, un accompagnement pour l'aidant

Les participants ont souligné l'importance de reconnaître le rôle crucial joué par les aidants dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Les aidants assument souvent des responsabilités considérables dans l'accompagnement quotidien des patients.

Ils ont également noté que les aidants avaient des besoins spécifiques en matière de soutien et de formation pour mieux vivre leur rôle d'aidant et mieux accompagner les patients atteints de maladies rares. Ces besoins incluent l'information sur la maladie, les traitements, la gestion des symptômes, les stratégies d'adaptation, la gestion du stress, ainsi que des conseils pratiques pour l'organisation des soins et la coordination des différentes ressources disponibles.

Pour eux, il est important de proposer des programmes de soutien spécifiques aux aidants, adaptés aux particularités des maladies rares. Ces programmes peuvent inclure des séances d'information, des ateliers d'ETP et de formation, des groupes de soutien et des ressources en ligne pour aider les aidants à acquérir les compétences nécessaires pour accompagner au mieux les patients.

L'importance de prendre en compte la charge émotionnelle et psychologique que les aidants pouvaient ressentir dans leur rôle d'accompagnement, est mise en avant. L'ETP peut aider les aidants à mieux comprendre et à gérer leurs émotions, à trouver des stratégies de soutien et à renforcer leur bien-être psychologique et émotionnel. L'ETP permet une reconnaissance de leurs compétences et de l'importance de leur statut d'aidant.

L'ETP, un accompagnement pour l'aidant
« J'ai l'expérience récente d'une maman qui était suivie sur un autre centre et que je voyais juste en consultation au centre de référence. J'ai senti qu'il y avait quelque chose qui n'allait pas, les parents avaient l'air perdus et déprimés. Je leur ai proposé d'apprendre à réaliser les soins eux-mêmes pour pouvoir agir plus activement. En 6 mois, cette maman s'est transformée parce qu'on lui faisait confiance, et on lui apprenait les gestes. »
« J'ai le sentiment que nos programmes d'ETP en maladies rares permettent aussi de dire à nos patients et à leurs aidants proches qu'ils sont capables de gérer, et qu'on est là pour les accompagner. On leur donne les clés et ils sont capables de prendre en charge cette maladie. »

(5) Thème 5 : Évaluation de l'ETP

Sous-thème 1 : Intérêt de l'évaluation

L'importance de l'évaluation de l'ETP a été abordée durant le *focus group* et les participants ont exprimé des opinions différentes.

Pour certains, l'évaluation de l'ETP permet de faire le point sur les actions menées, de mesurer les résultats obtenus et de définir les objectifs pour l'avenir. Alors, cela permet de suivre une ligne directrice, tant au niveau individuel qu'institutionnel. L'évaluation est considérée comme un outil précieux pour améliorer la pratique professionnelle et pour s'assurer que les actions entreprises sont en ligne avec les attentes et les objectifs définis.

Pour d'autres, l'évaluation de l'ETP est reconnue comme utile mais également chronophage. Ils ne la considèrent pas comme leur activité « *préférée* ». En effet, l'évaluation nécessite du temps, des ressources et des efforts pour collecter les données pertinentes, les analyser et les transmettre aux parties concernées. Il est important de prendre en compte cet aspect lors de la planification et de l'organisation de l'évaluation de l'ETP.

Certains ont mentionné la nécessité de dialoguer avec les autorités de santé, notamment les Agences Régionales de Santé (ARS), dans le cadre de l'évaluation de l'ETP. Les rapports d'activité et les

autoévaluations annuelles et quadriennales peuvent être perçus comme une contrainte supplémentaire dissociée de la pratique réelle de l'ETP.

Intérêt de l'évaluation
Outil pour améliorer la pratique professionnelle
« Oui, ça me permet de faire un point et de voir si j'ai réussi telles ou telles actions que j'avais menées l'année d'avant, et voir celles que je voulais mener l'année prochaine, et après comment on le diffuse auprès de l'association de patients. Ça montre aussi notre ligne de route. Et après, c'est la ligne de route au niveau institutionnel. »
Utile mais chronophage
« Après, on est bien d'accord, ce n'est pas mon activité préférée. »
« Les évaluations de l'ETP sont centralisées, au sein de mon hôpital, il y a un service dédié à ça. C'est une unité de santé publique qui ne fait que de l'éducation thérapeutique, aussi bien dans la formation, l'évaluation et le suivi, et qui dialogue avec l'ARS »
« Il faut savoir à quoi servent ces rapports. Moi, on me demande un rapport tous les ans que je transmets bien gentiment parce qu'on a une administration qui nous harcèle de mails matin et soir. »

Sous-thème 2 : L'évaluation, « talon d'Achille » de l'ETP

Difficultés et frustrations concernant l'évaluation de l'ETP ont été abordées.

Le manque de temps peut être un obstacle à la réalisation d'évaluations approfondies et détaillées. Les participants ont souligné qu'ils se sentent souvent débordés par leurs responsabilités quotidiennes liées à l'accompagnement des patients et des aidants.

Certains participants ont mentionné que les demandes et les exigences administratives liées à l'évaluation de l'ETP pouvaient être perçues comme une charge supplémentaire. Ils ont décrit ces exigences comme étant lourdes et parfois vécues comme une « *horreur* » pouvant nuire à la motivation des professionnels de santé et rendre difficile la réalisation de l'évaluation dans des conditions optimales.

Sous-thème 3 : Les effets de L'ETP

Aborder l'évaluation de l'ETP a amené les participants au *focus group* à s'interroger sur ses effets tant pour les patients et les aidants que pour les professionnels de santé.

Ils ont souligné que l'ETP dans les maladies rares permettait aux patients et aux aidants d'acquérir des compétences nécessaires pour gérer leur maladie au quotidien. De plus, l'ETP donne aux patients et à leurs aidants la confiance et les clés nécessaires pour prendre en charge la maladie. Cela peut avoir un impact significatif sur leur autonomie, leur bien-être et leur qualité de vie.

Aussi, l'ETP peut avoir des bénéfices *inattendus* pour les professionnels de santé en donnant du sens à leur travail lorsqu'ils constatent des résultats positifs obtenus par leurs patients. Cela peut renforcer la motivation et la satisfaction professionnelle en mettant en évidence l'efficacité de leur travail dans

l'accompagnement des patients atteints de maladies rares. De plus, l'ETP peut renforcer les liens au sein de l'équipe soignante, favorisant la collaboration et la cohésion entre les différents professionnels impliqués.

Un bénéfice pour les patients et les aidants
Acquérir des compétences pour la gestion de la maladie
« J'ai le sentiment que nos programmes d'ETP en maladies rares permettent aussi de dire à nos patients et à leurs aidants proches qu'ils sont capables de gérer, et qu'on est là pour les accompagner. On leur donne les clés, et ils sont capables de prendre en charge cette maladie. ».
Gagner et faire confiance
« En 6 mois, cette maman s'est transformée parce qu'on lui faisait confiance, et on lui apprenait les gestes. »
L'ETP, Un bénéfice « inattendu » pour les professionnels
Donner du sens au travail
« Ça a été aussi des points forts du côté des soignants. Chez nous, pour avoir eu le retour de plusieurs infirmières ou plusieurs soignants, ça été aussi l'occasion de remettre du sens dans ce que l'on fait. »
« Du point de vue des soignants, de voir qu'on avait une efficacité et qu'on apportait réellement des choses aux patients. Ça a donné du sens à notre travail. »
« Parce que ça a motivé et ça a remis du sens à ce qu'on fait quotidiennement. ».
Renforcer les liens des équipes
« Même s'il a encore un peu de mal à se mettre en place du fait des difficultés, c'est quelque chose qui a permis de renforcer les liens de l'équipe. »

Sous-thème 4 : Les indicateurs d'évaluation

Voici les thématiques sur lesquels des indicateurs pourraient être définis pour l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares, d'après les participants au *focus group* :

- Le changement de comportement en santé
- L'autonomisation/prises d'initiatives
- Le changement de regard sur la maladie
- L'adoption de nouveau projet de vie/se projeter dans l'avenir

Pour les aidants :

- Apprendre à faire confiance
- Être capable de transmettre
- Autosatisfaction

L'ensemble de ces indicateurs seront développés dans à la partie *VII.E.* de ce rapport.

(6) Thème 6 : Suggestions/améliorations

Sous-thème 1 : Nationalisation des démarches

Les témoignages mettent en évidence les difficultés liées à la régionalisation des démarches d'ETP en raison de l'hétérogénéité des modalités d'évaluation et de financement entre les Agences Régionales de Santé (ARS). Sont soulevées les difficultés (voire l'impossibilité) de penser inter-hôpital ou inter-régional lorsque les transferts de fonds ne sont pas possibles. Il est souligné que cette situation est utopique et complexe en raison des différentes politiques de financement et d'évaluation appliquées par les ARS dans différentes régions. Certains responsables et organismes autorisent de telles initiatives en éducation thérapeutique, mais cela peut être interrompu en raison par exemple de l'absence d'évaluation simultanée dans toutes les régions.

« À [ville], ils ne sont pas contre le fait qu'on aille à droite à gauche et que les patients viennent de droite ou gauche, mais par rapport au financement c'est quelque chose d'un peu utopique de faire transiter les financements d'une ARS à l'autre, puis d'un hôpital à l'autre. »
« Ce responsable [de l'ETP au niveau d'une ARS] *est assez cool par rapport à l'ETP, ils l'ont autorisé pour d'autres programmes et ils ont arrêté de le faire parce qu'on n'a pas l'évaluation en même temps, suivant les régions. »*

Sous-thème 2 : Financement

Les discussions du *focus group* mettent en évidence plusieurs problématiques liées au financement de l'ETP dans les maladies rares. Voici les points soulevés :

- Faible file active et inquiétude pour le financement de l'ETP : les professionnels de l'ETP expriment leur préoccupation quant à la diminution des budgets alloués à L'ETP. Ils craignent que seuls certains programmes d'ETP soient privilégiés en raison des contraintes budgétaires, laissant de côté d'autres programmes. Cette situation pourrait avoir un impact négatif sur la continuité des programmes d'ETP dans les maladies rares.

- Réflexion sur le modèle de financement : les témoignages soulignent que le financement actuel de l'ETP est insuffisant par rapport au travail accompli. Les participants travaillent pendant de longues journées sur des ateliers et déclarent un programme pour seulement quelques patients, ce qui ne reflète pas pleinement l'investissement en temps et en ressources. Il est donc suggéré de revoir le modèle de financement pour valoriser davantage le travail réalisé dans le cadre de l'éducation thérapeutique.

- Remboursement des frais : les témoignages font état des difficultés financières auxquelles sont confrontés les patients qui souhaitent participer aux programmes d'éducation thérapeutique. Les frais de transport, notamment pour les patients qui habitent loin de l'établissement de santé, peuvent constituer un obstacle. Certains suggèrent la prise en charge totale ou partielle

de ces frais, par le biais de prescriptions médicales de transport par exemple, afin de faciliter l'accès des patients aux programmes d'ETP.

Financement de l'ETP
Constat : Faible file active/ inquiétude pour le financement de l'ETP
« Du coup, les budgets vont diminuer au fur et à mesure des années parce qu'ils vont privilégier certains ETP, et pas tous parce qu'ils ne peuvent plus financer. »
« Les enveloppes vont être fermées et il n'y aura pas assez d'argent pour tous les programmes que nos chers hôpitaux nous poussent à déclarer. »
« Je rejoins l'idée d'un programme national pour que nos maladies rares puissent survivre à ça, sinon on va finir par déclarer des choses… 3 par-ci, 3 par-là sur des programmes plus larges et du coup, on passera totalement à côté des financements, dans les années à venir. »
Réflexion sur le modèle de financement : valorisation
« C'est un financement qui est très en dessous du travail que vous faites… mais tu travailles sur un atelier pendant toute une journée et tu déclares un ETP et un programme pour 3 patients »
Remboursement des frais / prise en charge totale ou partielle
« Souvent, les patients disent qu'ils aimeraient bien venir, mais ceux qui travaillent doivent poser une journée de congé et s'ils habitent loin ils doivent parfois prendre le train ou utiliser leur voiture et payer l'essence. »
« En tout cas, il y en a qui viendraient plus facilement si c'était reconnu et si on les aidait à payer une partie de leurs frais, avec un bon de transport, par exemple. »
« Après, je suis d'accord sur la prise en charge financière partielle du transport parce que l'ETP fait partie des missions de soins qui sont obligatoires dans nos dépôts de dossiers pour être centre expert de cette maladie rare, et donc ce n'est pas très logique que le patient qui a droit à un bon de transport pour les consultations n'ait pas le même droit pour venir à l'ETP. »

Sous-thème 3 : Règlementation

Les témoignages des participants proposent plusieurs suggestions d'amélioration dans le domaine de la réglementation de l'ETP. Voici un résumé des principales suggestions :

- Reconnaissance de l'ETP pour les aidants et l'e-ETP : les participants soulignent l'importance de reconnaître et d'inclure les aidants dans le processus d'ETP, ainsi que de développer des programmes d'ETP à distance. Ils soulignent les difficultés liées à l'identification des aidants et à l'harmonisation des procédures entre les Agences Régionales de Santé (ARS) à ces sujets.
- Homogénéisation des pratiques entre les ARS : les participants expriment le besoin d'harmoniser les procédures d'évaluation et de financement de l'ETP entre les différentes ARS. Ils soulignent les difficultés liées à la gestion des dossiers et à l'obtention de financements cohérents.
- Nationaliser certaines démarches : les participants expriment leur inquiétude quant à la diminution des budgets alloués à l'ETP, ce qui pourrait conduire à une sélection des programmes à financer. Ils soulignent la nécessité de programmes nationaux pour garantir la survie de l'ETP pour les maladies rares.

Règlementation de l'ETP
« Nous par exemple, on a renoncé à déclarer le week-end à l'ARS. C'est infaisable parce qu'il faut qu'on rentre les dossiers dans le dossier commun, il faut qu'on ait des étiquettes et une identité pour chaque patient, pour chaque personne, donc quand tu as des aidants qui sont les parents, ça va à peu près, si ce sont des grands-parents, ça devient un peu plus compliqué, mais si ce sont des oncles et tantes, c'est impossible. » [Plusieurs interventions dans un format week-end sont mentionnées durant ce *focus group.* Aux bénéfices des patients, des aidants et de leurs familles élargies, ces événements réunissent parfois des patients de plusieurs régions et leur traçabilité dans un cadre d'ETP n'est pas évidente.]
« Du coup, les budgets vont diminuer au fur et à mesure des années parce qu'ils vont privilégier certains ETP, et pas tous parce qu'ils ne peuvent plus financer.
Les enveloppes vont être fermées et il n'y aura pas assez d'argent pour tous les programmes que nos chers hôpitaux nous poussent à déclarer. »
« Je rejoins l'idée d'un programme national pour que nos maladies rares puissent survivre à ça, sinon on va finir par déclarer des choses… 3 par-ci, 3 par-là sur des programmes plus larges et du coup, on passera totalement à côté des financements, dans les années à venir. »

Sous-thème 4 : Autres améliorations

Les participants apportent également d'autres suggestions d'amélioration pour l'ETP dans les maladies rares. Voici un résumé de ces suggestions :

- Définition officielle de l'e-ETP : les participants parlent de la nécessité d'établir une définition officielle de l'e-ETP afin de clarifier ce qui relève de cette modalité d'éducation thérapeutique. Il est important d'établir des critères clairs pour délimiter ce qui est considéré comme de l'e-ETP.
- Reconnaissance de l'activité d'ETP : les participants expriment le souhait que le travail des professionnels de l'ETP soit pleinement reconnu. Ils mettent en avant l'importance de valoriser cette activité et de lui accorder la reconnaissance qu'elle mérite.
- Plus de visibilité pour l'ETP : les participants soulignent l'importance d'offrir une plus grande visibilité à l'éducation thérapeutique du patient. Ils soulignent que l'ETP devrait être accessible à tous, quel que soit le lieu de résidence, et que des mesures doivent être prises pour garantir cette accessibilité à l'ensemble de la population dans un contexte de files actives régionales très faibles.

Définition de l'e-ETP
« Ce serait très, très facilitant et ce serait également très important d'avoir une définition officielle de ce qu'est l'e-ETP parce qu'il y a des gens qui mettent des jeux vidéo ou des serious games en synchrone dedans et pour moi, ça n'en fait pas vraiment partie. Ça, c'est la première chose que je demanderais. »
Reconnaissance de l'activité d'ETP
« Sincèrement, si j'ai un vœu à faire, c'est que ce travail soit reconnu pour chacun ».
Plus de visibilité pour l'ETP
« Mais finalement, les bassins de population sont partout et l'éducation thérapeutique doit être accessible à tous. »

6. Discussion

a) Points forts et faibles des entretiens individuels

Les entretiens individuels présentent plusieurs avantages méthodologiques, mais aussi certaines limitations.

(1) Points forts des entretiens individuels

- Profils des participants, patients et aidants sont très variés : les entretiens individuels ont permis d'obtenir des informations détaillées et spécifiques sur les expériences, les besoins et les perspectives de chaque participant. Cela a permis de prendre en compte la diversité des profils, offrant une riche compréhension des réalités individuelles.
- Panel de maladies rares assez hétérogène : les entretiens individuels ont pu être réalisés dans des contextes de pathologies assez divers permettant une exploration approfondie des aspects spécifiques à chaque condition médicale. Cela a permis de recueillir des informations précises sur les défis, les besoins et les expériences liés à l'ETP pour quelques groupes de pathologies.
- Richesse des entretiens : les entretiens individuels ont offert un espace confidentiel et intime dans lequel les participants pouvaient exprimer librement leurs opinions, leurs émotions et leurs expériences. Cela a favorisé une compréhension approfondie des enjeux de l'ETP dans les maladies rares et a permis d'explorer en profondeur des thématiques spécifiques.
- La méthodologie adoptée pour les entretiens individuels n’a impliqué qu'un seul intervieweur, ce qui a permis de garantir une uniformité dans la méthode d’entretien. De plus, l'analyse indépendante réalisée par deux chercheurs a été mise en place afin de réduire les biais potentiels et d'assurer une rigueur méthodologique lors de l'interprétation des résultats. Cette approche méthodologique renforce la fiabilité et la validité des données recueillies lors de l'étude.

(2) Points faibles des entretiens individuels

- Biais de sélection (recrutement) : Le recrutement des participants peut introduire des biais de sélection dans l'échantillon, en excluant certains profils ou en favorisant la participation de personnes plus enclines à partager leurs expériences. Le fait qu’une bonne partie des participants soient adhérents à une association de patient renforce l’existence probable d’un biais de sélection.
- Temps limité des entretiens individuels : il peut rendre difficile l'exploration approfondie de toutes les thématiques pertinentes liées à l'ETP. Certaines dimensions spécifiques, telles que la littératie en santé, peuvent nécessiter une attention particulière et l’utilisation d'autres

méthodes complémentaires pour une compréhension plus approfondie.

b) Points forts et faibles du focus group

(1) Points forts de l'enquête qualitative

- Diversité des profils : l'inclusion de professionnels provenant de divers horizons et disciplines a permis d'obtenir une perspective riche et nuancée sur le sujet de l'ETP dans les maladies rares.
- Représentation de 6 FSMR : la présence de professionnels issus de différentes filières permet une vision plus représentative de l'ETP dans les maladies rares, en prenant en compte les spécificités et les défis propres à chaque domaine.
- Méthodologie du recueil de données inspirée de la dynamique de groupe développé par Karl Rogers : le *focus group* permet de faire émerger des thèmes pilotes. Il a été choisi pour favoriser les interactions individuelles des professionnels et augmenter la variété des opinions. Ce mode de recueil permet de comprendre leurs perceptions, leurs compréhensions des situations et identifier leurs problématiques communes. Le groupe est homogène dans le sens où il partage une expérience approfondie de l'éducation thérapeutique dans les maladies rares.
- Méthodologie d'analyse des données, une analyse indépendante par deux chercheurs : l'analyse indépendante par deux chercheurs permet de réduire les biais potentiels et d'assurer une rigueur méthodologique.

(2) Points faibles de l'enquête qualitative

- Biais de sélection (recrutement) : il peut y avoir des biais inhérents au processus de recrutement des participants, ce qui peut influencer les résultats et la représentativité de l'échantillon. Pour pallier ce biais, une procédure de tirage au sort a été appliquée pour le recrutement des participants.
- Temps limité : il est difficile d'apprécier toutes les thématiques relatives à l'ETP dans les maladies rares en 2 heures. Le temps limité du *focus group* peut ainsi constituer une contrainte pour aborder en profondeur toutes les thématiques pertinentes liées à l'ETP. Certains participants peuvent avoir des contributions limitées en raison de la durée limitée du *focus group*. Certaines questions ou sujets peuvent ne pas avoir été suffisamment explorés en raison de contraintes de temps, ce qui peut influencer la compréhension globale du sujet. Pour réduire cet effet, il a été proposé aux participants de continuer les discussions lors d'un second *focus group* dans le cas où ils estimaient que le temps alloué aux discussions était insuffisant. Les participants ont unanimement décliné la proposition.

D'autres faiblesses méthodologiques potentielles inhérentes à la méthodologie qualitative peuvent également être observées :

- Biais de réponse : les participants peuvent être influencés par des attentes implicites ou des désirs de conformité, ce qui peut biaiser leurs réponses lors des entretiens. Certains participants peuvent également se sentir intimidés ou hésitants à partager leurs opinions en groupe. Les dynamiques de groupe peuvent avoir un impact sur les réponses des participants. Certains individus peuvent être plus dominants et influencer les opinions des autres, tandis que d'autres peuvent être moins enclins à exprimer leur point de vue. Cela peut limiter la diversité des opinions et des perspectives émergentes. Le *focus group* a été animé par un intervieweur aguerri et expérimenté. Pour chacune des thématiques abordées, tous les participants ont été questionnés pour exprimer librement leurs points de vue.
- Effet de l'intervieweur : la présence et le style de l'intervieweur peuvent influencer les réponses des participants, introduisant ainsi un potentiel biais dans les résultats.
- Manque de représentativité : l'échantillon de participants peut ne pas être représentatif de l'ensemble des professionnels de l'ETP, ce qui limite la généralisation des résultats.
- Influence de l'interprétation des chercheurs : les chercheurs qui analysent les données peuvent avoir leurs propres biais et interprétations subjectives, ce qui peut affecter les résultats et les conclusions de l'étude.
- Manque de validation externe : l'utilisation d'une seule méthodologie (qualitative) peut limiter la validation externe des résultats, ce qui soulève des questions de généralisation. L'enquête quantitative sur un échantillon plus important de professionnels de santé permettra de pallier ce biais.

c) Synthèse des résultats

Le volet qualitatif de l'enquête *ETP dans les maladies rares* est synthétisé et discuté avec l'ensemble de travail de recherche dans une partie dédiée *VII. Discussion*.

B. Volet quantitatif

1. Méthode

A partir des conclusions de l'étude qualitative, une étude transversale a été proposée avec deux volets : un volet « intervenants en ETP » et un volet « patients/aidants ».

Les objectifs de cette enquête quantitative étaient de :

- Caractériser à plus grande échelle l'ETP dans les maladies rares et son évaluation
- Valider les actions d'amélioration dans un objectif d'optimisation de l'ETP dans les maladies rares
- Explorer les effets de l'ETP dans les maladies rares et la pertinence d'indicateurs pour les évaluer.

Le recueil des données s'est fait, pour les deux volets, sous la forme de questionnaires anonymes auto-administrés en ligne ouverts du 20/06/2023 au 10/09/2023 (82 jours) (Annexe 8). Une communication a été faite au moment de la mise en ligne et dans les dernières semaines avant la clôture par les différents acteurs du projet. Une note d'information était accessible sur la page d'accueil du questionnaire (Annexe 9)

Les données des questionnaire remplies par les patients /aidants et les intervenants en ETP seront collectées sur un formulaire électronique à travers la plateforme SurveyMonkey. Les formulaires ainsi récupérés seront saisis sur Excel pour constituer la base des données.

2. Description et justification de la population d'étude

Les critères d'inclusion et de non-inclusion des participants des deux volets « patients/aidants » et « intervenants en ETP » sont communs aux deux enquêtes qualitatives et quantitatives et vérifiés dans le cadre de ce questionnaire en ligne par des questions d'éligibilité au début du questionnaire.

3. Taille de la population

Pour l'enquête quantitative, concernant le volet patient/aidant, en l'absence de statistiques nationales sur le nombre de personnes ayant bénéficié d'un programme d'ETP dans les maladies rares, il est difficile de déterminer une taille d'échantillon suffisante et représentative de la population des patients et aidants. À titre indicatif voici quelques chiffres :

- 3 millions de personnes sont concernés par les maladies rares en France
- En 2019 et en 2020, 209 programmes d'ETP ont été financés par la DGOS dans le cadre d'appels à projets.

- Près de 200 programmes d'ETP sont répertoriés sur l'annuaire ETP Maladies rares (https://etpmaladiesrares.com/).
- 23 filières santé maladies rares sont actives en France.

4. Variables

Les variables quantitatives et qualitatives recueillies dans le cadre de cette étude sont relatives aux thèmes suivants :

- Pour la description de la population des patients/aidants
- Classe d'âge et non l'âge exact du patient/aidant
- Antécédent personnel ou familial d'une maladie rare quelle qu'elle soit en binaire : oui/non
- L'évaluation du vécu des participants
- Les besoins en termes d'information et d'accompagnement
- L'évaluation de la satisfaction des participants concernant les programmes d'ETP en termes d'amélioration de la qualité de vie, recours aux soins
- L'évaluation de l'atteinte des objectifs éducatifs
- La spécificité/faisabilité de l'e-ETP
- Les points forts/faibles du point de vue des participants
- Validation d'un ensemble d'indicateurs d'évaluation de l'ETP proposés
- Les leviers pour une optimisation de l'ETP dans les maladies rares

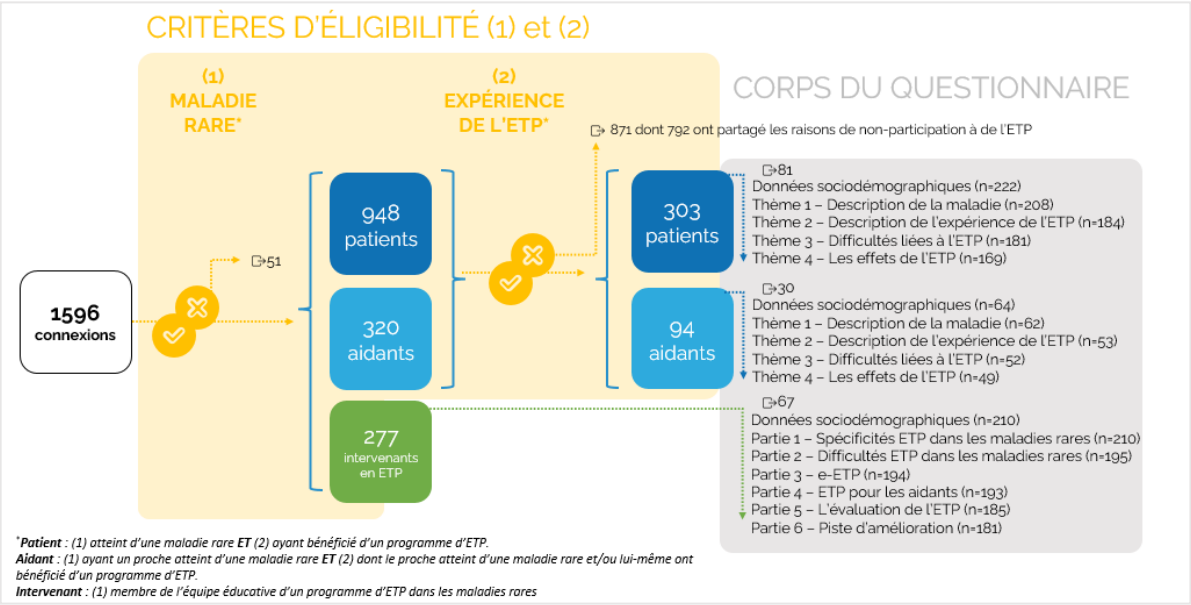
5. Résultats

a) Participation / éligibilité

1596 personnes ont commencé cette enquête quantitative. Parmi eux, 59,5% étaient des patients atteints d'une maladie rare, 20% étaient des aidants d'une personne atteinte d'une maladie rare et 17,5% des répondants faisant partie de l'équipe éducative. Les 3% restants (51 connexions) n'ont pas renseigné leur profil ou n'appartenaient à aucune de ces catégories et n'ont pas pu poursuivre.

Le questionnaire complet comportait 127 questions dont une quarantaine par profil de répondant (patient, aidant ou intervenant en ETP). Le questionnaire était subdivisé en chapitres ou thèmes dont les réponses étaient enregistrées une fois l'ensemble des questions du thème renseignées. Le nombre de participants décroît au fil des thèmes et ce nombre (n) est indiqué au début de chaque chapitre afin de faciliter l'interprétation des résultats.

Figure 1 – Détail de la structuration du questionnaire et des effectifs



b) Résultats pour les patients et les aidants

(1) Données sociodémographiques

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondant : n=222 pour les patients et n=64 pour les aidants.

Profil des répondants

Pour rappel, tout participant devait être majeur afin de participer à l'enquête.

Concernant l'âge des patients - 69% sont âgés entre 25 et 64 ans, 23% de 65 ans et au-dessus, et seulement 8% sont âgés entre 18 et 24 ans. Les aidants quant à eux sont âgés à 95% entre 25 et 64 ans et les 5% restant ont 65 ans et plus.

Lien de parenté patient-aidant - Les proches aidants viennent en aide notamment à des enfants âgés entre 0 et 11 ans pour 31% d'entre eux, à des adolescents entre 12 et 17 ans pour 36 % puis à de jeunes adultes entre 18 et 24 ans pour 16%. Les aidants accompagnent des adultes (25 à 64 ans) pour 13% et seulement 5% viennent en aide à une personne âgée de 65 ans et plus.

La plupart des aidants viennent en aide à leur enfant (89%), à leur conjoint (8%) ou un autre membre de la famille (3%).

Sexe des répondants - Une majorité des patients (88%) et des aidants (84%) sont des femmes.

Expérience de l'ETP

À quand remonte la participation à de l'ETP ? Les ateliers/séances d'ETP ont eu lieu dans les 6 mois précédent l'enquête pour 33% des patients et pour 36% des aidants ; entre 6 mois et un an pour 18% des patients et 16% des aidants puis entre 1 et 2 ans pour 14% des patients et 23% des aidants. 14% des patients ont participé à des ateliers il y a 2 à 3 ans contre 3% des aidants et 20% des patients ont participé aux ateliers il y a plus de 3 ans contre 22% des aidants.

60% des patients sont adhérents ou acteur d'une association de patients. 69% des aidants le sont également.

Concernant l'expérience de l'ETP qu'ont les patients :

- 97% ont bénéficié d'un ou de plusieurs ateliers/séances d'ETP,
- 13% se déclarent en tant que patient expert/ressource /partenaire,
- 9% sont intervenus en tant que patient expert/ressource/partenaire dans un atelier/séance d'ETP,
- 6% ont participé à la conception d'un atelier/séance d'ETP.

À propos de l'expérience des aidants de l'ETP :

- 38% ont participé à de l'ETP lors d'un atelier spécifique réunissant les proches aidants exclusivement,
- 34% déclarent avoir accompagné son proche atteint d'une maladie rare à de l'ETP et avoir été impliqué avec lui durant les séances,
- 31% affirment que leur proche atteint d'une maladie rare a bénéficié d'ETP mais ne pas y avoir participé personnellement,
- 16% ont accompagné leur proche atteint d'une maladie rare à de l'ETP, tout en restant observateur durant les séances,
- 11% disent avoir participé à la conception d'un atelier/séance d'ETP.

Les départements de prise en charge de la maladie rare (patient/aidant confondus, n= 286) étaient principalement (annexe 10) : le Nord (n=63), Paris (n=35) le Rhône (n=25) et les Bouches du Rhône (n=19).

La distance entre le domicile du patient et le centre de prise en charge de sa maladie rare est inférieur à 20km pour 99 participants (35%), compris entre 20km et 100km pour 126 participants (44%), supérieur à 100km pour 61 (21%) dont 5 (<2% du total) mentionnent une distance supérieure à 500km.

Les centres de prise en charge sont principalement des CRMR (48%) et des CCMR (15%). 36% des participants ont répondu qu'ils ne connaissent pas la typologie du centre de prise en charge de la maladie rare.

La plupart des 23 filières maladies rares est représenté parmi les répondants (annexe 11). Les principales filières représentées par patients participant à cette enquête étaient FAI^{2}R (maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares), FAVA-Multi (Maladies vasculaires rares avec atteinte multi systémique), FIRENDO (maladies rares endocriniennes), RESPIFIL (maladies respiratoires rares). A noter, 16% des patients (n=37) ne sont pas en mesure de mentionner une FSMR.

Concernant les aidants ayant répondu, les principales filières représentées sont (annexe 11) : AnDDI-Rares (Anomalies du développement, déficiences intellectuelles de causes rares), DéfiScience (Maladies rares du développements cérébral et déficience intellectuelle), MHEMO (Maladies hémorragiques constitutionnelles), Muco/CFTR (Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR). De leur côté, 14% des aidants (n=9) ne sont pas en mesure de mentionner une FSMR.

(2) Vivre avec une maladie rare

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondant : n=208 pour les patients et n=62 pour les aidants.

Vécu de l'annonce de la maladie rare

La question concernant le vécu de l'annonce de la maladie rare avait plusieurs réponses possibles.
Les aidants partagent en majorité (69%) l'expérience difficile que représente l'annonce d'une maladie rare (« *c'était très difficile* ») contre 37% des patients. 25% des patients se sont sentis choqués contre 29% des aidants ; 29% de patients se sont sentis soulagés contre 23% des aidants.

Les patients sont plus nombreux à s'exprimer par un commentaire (34% contre 15% des aidants) disant par exemple qu'ils étaient trop jeunes quand l'annonce a été faite, « *ni choqué ni soulagé* », « *anéantie, étonnée, surprise, déni, perdue, inquiète, en colère/injustice*. »

État émotionnel

L'état émotionnel diffère entre les patients et les aidants. Plusieurs réponses étaient possibles, chacun pouvait alors exprimer plusieurs états émotionnels différents si besoin.

- Inquiets ou **anxieux** est l'état émotionnel le plus cité par les patients (59%) et les aidants (73%).
- 34% des patients déclarent avoir dépassé les moments difficiles et **en faire une force,** contre 55% des aidants.

- 23% des patients déclarent se sentir bien émotionnellement contre seulement 11% des aidants.
- L'acceptation de la maladie est difficile pour 23% des patients contre 11% des aidants.
- 22% des patients déclarent se sentir seuls contre 13% pour les aidants.
- 21% des patients déclarent que la maladie a eu un impact négatif considérable sur leur état émotionnel, ce qui est assez proche des 18% de aidants.
- Le sentiment de **culpabilité** est plus important chez les aidants 11% que chez les patients (6%).
- 5% des patients et des aidants partagent le sentiment d'anéantissement.

Dans les commentaires, nous notons : « *Incompréhension de l'importance des symptômes handicapants, maladie invisible = double peine.* » (Patient) « *Je suis rattrapée par la maladie dans mon quotidien, ma vie professionnelle, personnelle. Dans ces moments-là, ça me pèse psychiquement.* » (Patient) « *Un florilège de sentiments où émotions sont parfois difficiles à mener une vie équilibrée. Soutien psycho indispensable.* » (Aidant) « *Résilience* » (Aidant).

Impact sur la vie quotidienne du patient

Les limitations dans les activités physiques est au premier plan pour les patients (71%) et les aidants (60%) suivi par les limitations dans les activités sociales (49% et 52% respectivement) et les activités professionnelles (36% pour les patients et 34% pour les aidants). 19% des patients mettent en avant l'incapacité de travailler contre 13% des aidants.

L'item « *Après adaptation, il n'y a pas de limitation dans le travail/la vie quotidienne* » est retenue par 15% des patients et 24% des aidants. Seul 3% des aidants déclarent que leur aidé n'a aucun impact dans ses activités.

Dans les commentaires de patients : « *charge mentale* », image négative de soi, difficultés financières, « *maladie invisible* » avec le sentiment d'être incompris, mais aussi des difficultés à « *expliquer à ses propres enfants quand on ne se sent pas bien* » illustrent d'autres aspects de l'impact d'une maladie rare sur la vie des patients.

Caractérisation de la prise en charge d'une maladie rare

Cette question avait plusieurs réponses possibles.

La prise en charge d'une maladie rare est associée pour les patients (46%) comme pour leurs aidants (58%) à l'existence de centres de référence, spécialisés dans les maladies rares et à l'accès à un accompagnement par l'éducation thérapeutique (41% patients et 45% des aidants). Le remboursement des traitements et des thérapies couteux est mis en avant par 35% des patients et par

45% des aidants. Une longue période d'errance diagnostique caractérise un tier des expériences (36% de patients et 34% des aidants). L'engagement dans des associations est évoqué par 34% des patients contre 48% des aidants. La mise ne place de protocoles de prise en charge multidisciplinaires est principalement mentionné par les aidants (53% contre 26% des patients).

L'annonce difficile de la maladie est pointée par 20% des patients contre 39% des aidants. Puis on retrouve l'accès aux traitements innovants et à la recherche (21% des patients et 31% des aidants). Le soutien psychologique insuffisant pour aider à la gestion de la maladie apparait pour 22% des patients et 29% des aidants. 24% des patients font part d'un accompagnement insuffisant par leur médecin traitant (11% des aidants). Un manque d'informations claires sur la maladie est relevé par 22% des patients et 13% des aidants.

Enfin, parmi les dernières propositions : difficultés pour accéder aux traitements et aux soins nécessaires (16% et 11% pour les patients et les aidants respectivement), disponibilité de services d'accompagnement (14% et 18%) et l'accès facilité au diagnostic précoce (11% et 19%).

Relation avec le médecin traitant

Sur cette sous-thématique, les résultats sont exprimés en cumulant les effectifs patients et aidants (n=270). Dans la grande majorité des cas (94,5%), le médecin traitant du patient est son médecin généraliste. Celui-ci est un médecin spécialiste dans 3,33% des cas. Seuls 2,22% des patients n'ont pas de médecin traitant.

58% des répondants décrivent une **très bonne relation** et une communication ouverte et franche entre le médecin traitant et le patient. Près d'un tiers (32%) décrivaient la relation comme acceptable tout en souhaitant plus d'implication du médecin traitant dans la prise en charge. 4,5% des participants décrivent une mauvaise relation en cochant l'item : « *je ne me sens pas écouté ou compris par mon médecin* ».

Le soutien

Pour une majorité des patients (51%) et des aidants (52%) le soutien qu'ils reçoivent est **satisfaisant** et même très satisfaisant pour 20% des patients et 16% des aidants. Pourtant, pour presqu'un tiers des patients le soutien n'était pas satisfaisant (20%) voire pas du tout satisfaisant (9%). Parmi les aidants, 27% déclarent que le soutien n'est pas satisfaisant ou 5% pas du tout satisfaisant.

Le type de soutien dont il est question diffère selon les patients et les aidants :

- **Soutien éducatif** pour comprendre la maladie, ses symptômes et son traitement. (42% des patients et des aidants)

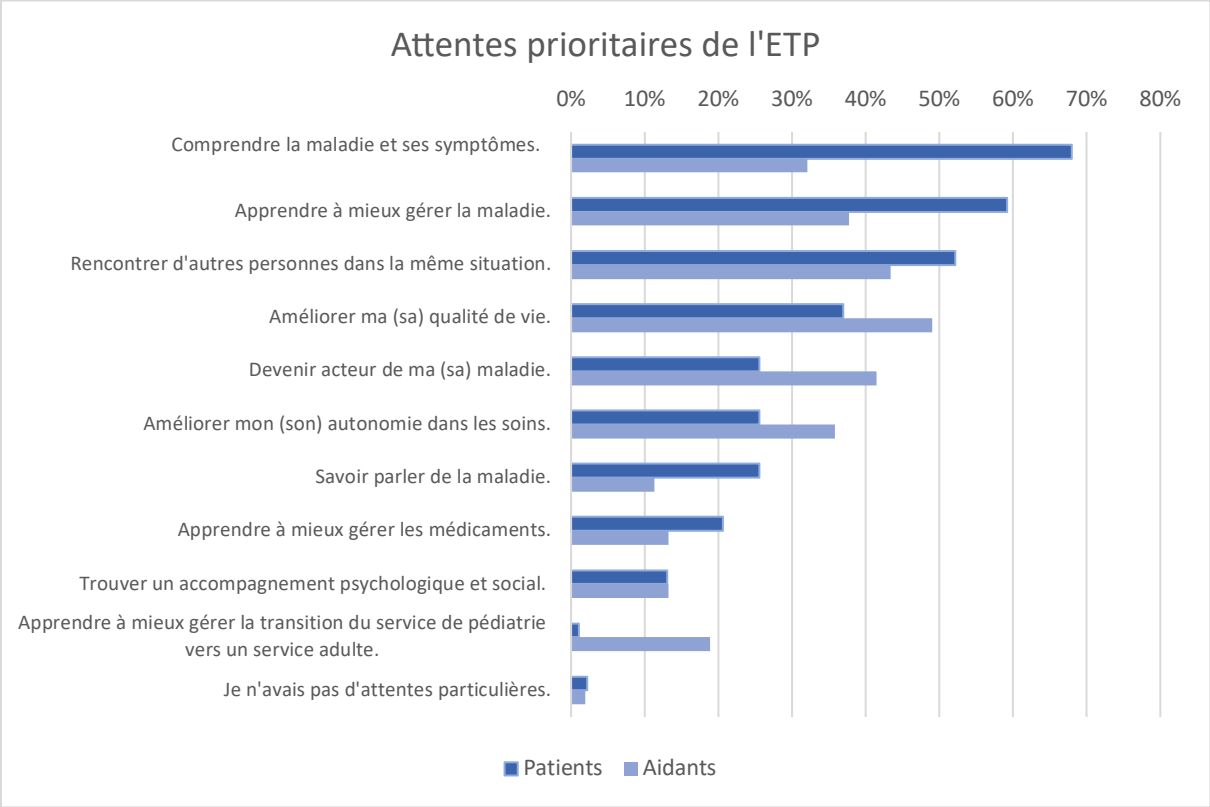
- Soutien d'une **association de patients**. (34% patients / 65% aidants)
- Soutien social par **l'échange avec d'autres patients ou aidants** dans une situation similaire (37% patients / 48% aidants).
- Soutien émotionnel et **psychologique** pour gérer le stress et l'anxiété liés à la maladie. (31% patients / 37% aidants).
- Soutien **financier** pour faire face aux dépenses médicales et aux traitements couteux (10% patients / 35% aidants).
- Seulement 17% des patients et 11% des aidants expriment n'avoir bénéficié d'aucun soutien.
- Arrivent en dernier le soutien pratique pour faciliter l'accès aux soins, aux ressources et aux services (11% et 16%) et le soutien d'un assistant de service social (5% et 19% pour les patients et leurs aidants respectivement).

(3) L'expérience de l'ETP

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondant : n=184 pour les patients et n=53 pour les aidants.

Les attentes

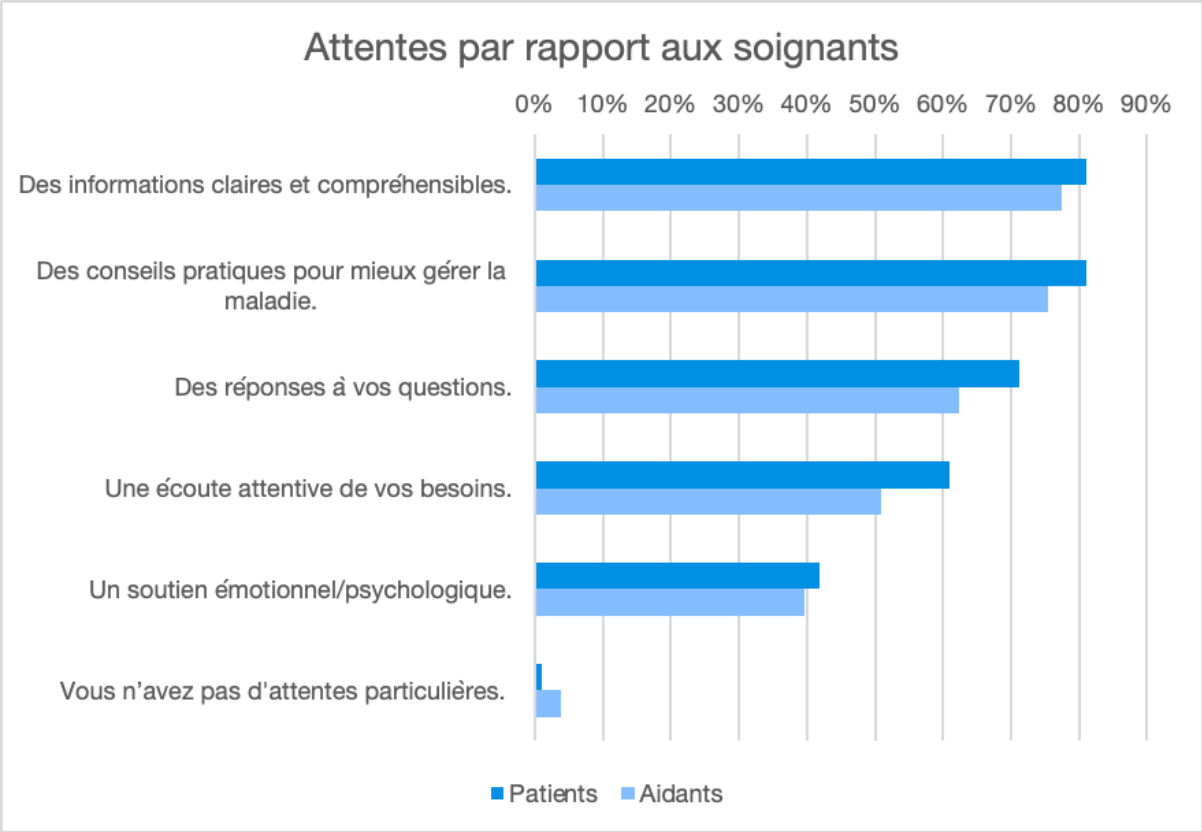
Patients et aidants n'ont pas les mêmes attentes de l'ETP. Plusieurs réponses étaient possibles.



Parmi les patients ayant répondu à cette question, le niveau des attentes n'est pas le même parmi les différents groupes d'âge :

- Le groupe de patients âgés entre 18 et 24 ans (n=17) ont plus d'attentes dans le fait de rencontrer d'autres personnes dans la même situation (47%) et apprendre à mieux gérer la maladie (47%).
- Le groupe de patients âgés entre 25 et 64 ans (n= 153) souhaite en priorité comprendre la maladie et ses symptômes (56%), apprendre à mieux gérer la maladie (52%) puis rencontrer d'autres personnes dans la même situation (44%).
- Le groupe de patients âgés de 65 ans et plus (n= 52) attend de mieux comprendre la maladie et ses symptômes (65%), de mieux gérer la maladie (42%) et de rencontrer d'autres personnes dans la même situation (40%).

Concernant l'attente des participants par rapport aux soignants/animateurs de l'ETP, des informations claires et compréhensibles (>75%) ainsi que des conseils pratiques pour mieux gérer la maladie (>75%) reviennent en premier lieu.



Modalités d'ETP

Les programmes d'ETP sont dans un format **présentiel exclusivement** pour 72% des patients et pour 66% des aidants. L'ETP à distance exclusivement n'est seulement rapporté que par 10% des patients et 4% des aidants alors que le **mode hybride** représente un quart des programmes mentionnés (16% des patients et 17% des aidants).

La plupart des programmes ont lieu **en groupe** (73% des patients et 57% des aidants). On retrouve le format en individuel pour seulement 17% des patients et 19% des aidants.

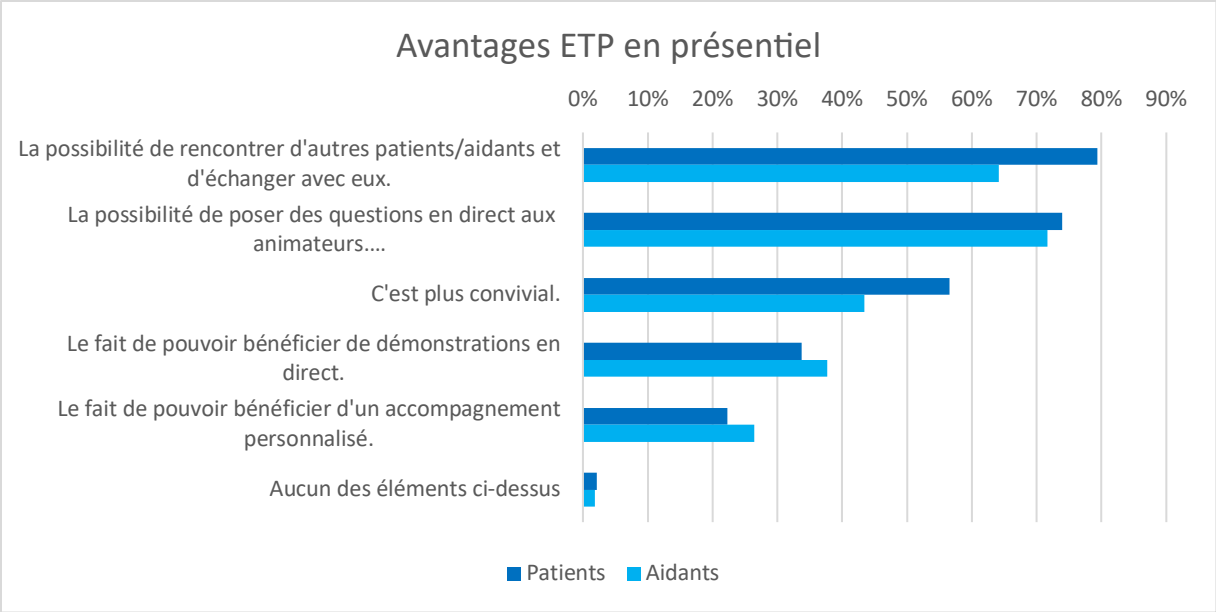
Pour tous les participants confondus (n=237), ces programmes d'ETP sont dispensés à l'**hôpital** (70%) mais aussi en dehors de l'hôpital (7%). Parmi les lieux hors de l'hôpital précisés, on retrouve : centre de vacances, réseau ville-hôpital, CMP, pharmacie, théâtre, atelier cuisine, weekend dans une ville, cabinet de psychologie, cure thermale, maison associative de santé.

ETP en présentiel

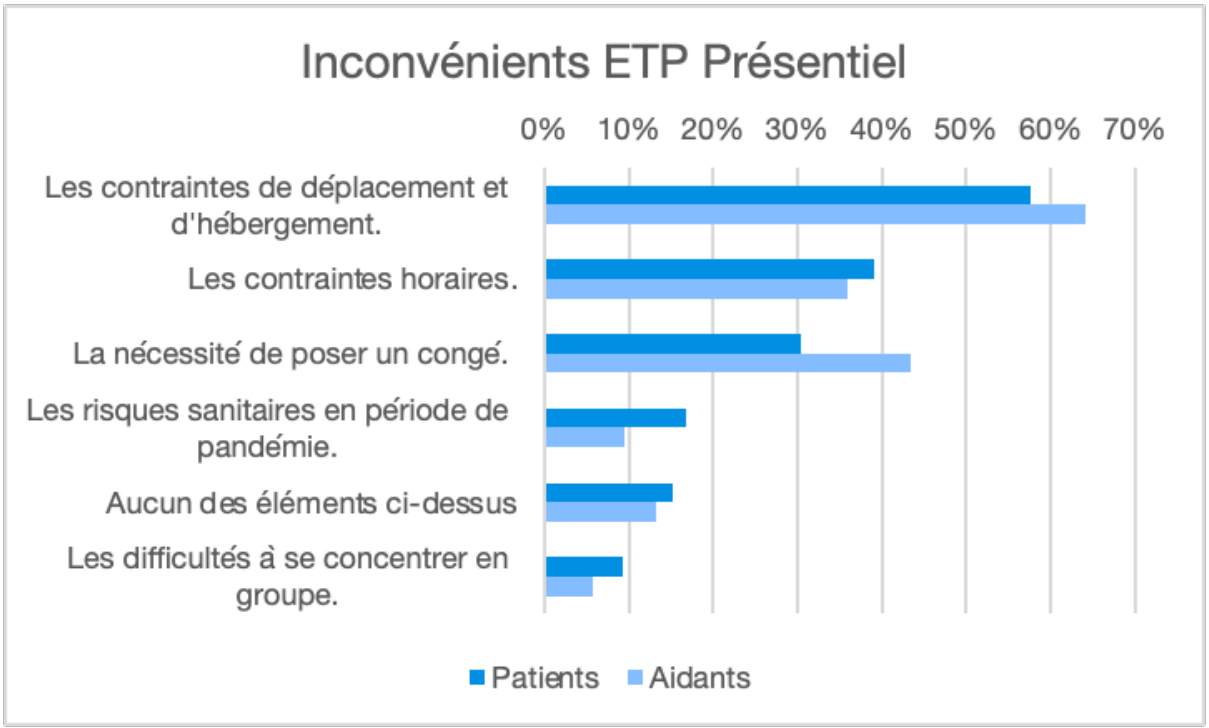
Les participants (patients / aidants) étaient conviés à répondre à l'aide d'une échelle de Likert (pondérée sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord »)

1. Les informations fournies lors des ateliers/séances d'ETP entaient claires et facilement compréhensibles. (3,67 pour les patients et 3,59 pour les aidants)
2. La durée des ateliers/séances d'ETP était appropriée. (3,58 / 3,52)
3. L'environnement dans lequel les ateliers/séances d'ETP se sont déroulés était confortable et accueillant. (3,58 / 3,41)
4. Le format des ateliers/séances en présentiel (activités, discussions de groupe, etc.) était adapté à vos besoins. (3,48 / 3,50)
5. Vous avez eu suffisamment de temps pour poser des questions et obtenir des réponses pendant les ateliers/séances. (3,48 / 3,59)
6. Les ateliers/séances d'ETP étaient suffisamment personnalisés pour répondre à vos besoins. (3,28 / 3,36)
7. Les ateliers/séances étaient suffisamment interactifs et vous permettaient de partager votre expérience avec d'autres participants. (3,36 / 2,95)

Parmi les avantages de l'ETP en présentiel, les participants avaient 3 choix dans un ensemble de 5 propositions. Patients comme aidants privilégient la possibilité de poser des questions aux animateurs puis la convivialité et le fait de pouvoir bénéficier d'un accompagnement personnalisé.



Parmi les inconvénients de l'ETP en présentiel (3 réponses possibles maximum sur les 5 propositions), nous remarquons que la principale contrainte évoquée est celle du déplacement/hébergement tant pour les patients que pour les aidants. En revanche, les patients mettent en avant les contraintes horaires en deuxième place alors que les aidants semblent plus dérangés par la nécessité de poser un congé.

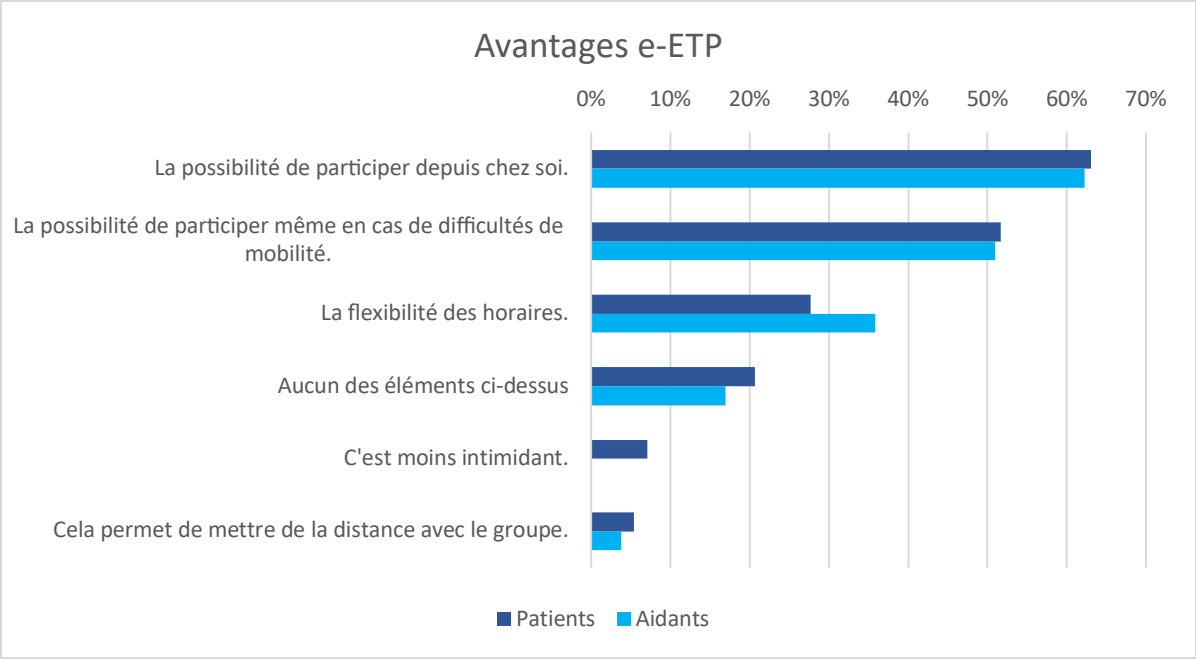


ETP à distance

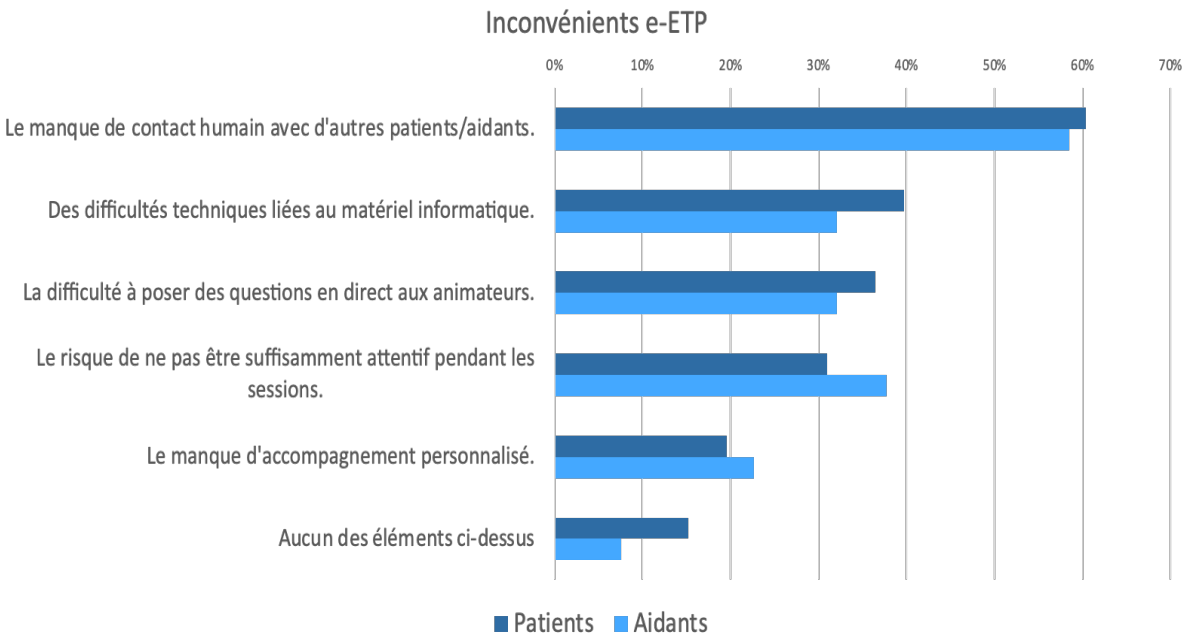
Les participants (patients / aidants) étaient conviés à répondre à l'aide d'une échelle de Likert (pondérée sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord »)

1. Les informations fournies lors des ateliers/sérances d'ETP étaient claires et facilement compréhensibles. (3,58 / 3,64)
2. Le format des ateliers/séances à distance (par internet, téléphone, etc.) était adapté à vos besoins. (3,40 / 3,50)
3. L'environnement dans lequel le programme d'ETP s'est déroulé était confortable (plateforme numérique intuitif, facile à manipuler...) (3,39 / 3,50)
4. La durée des ateliers/séances d'ETP était appropriée. (3,37 / 3,29)
5. Vous avez eu suffisamment de temps pour poser des questions et obtenir des réponses pendant les ateliers/séances. (3,31 / 3,50)
6. Vous n'avez pas rencontré de problèmes de connexion internet, de son et de vidéo pendant les séances. (3,30 / 3,36)
7. Vous aviez les compétences techniques suffisantes pour utiliser le matériel informatique. (3,29 / 3,36)
8. Les ateliers/séances d'ETP étaient suffisamment personnalisés pour répondre à vos besoins. (3,43 / 3,21)
9. Vous n'avez pas rencontré de difficultés d'utilisation de la plateforme d'éducation thérapeutique. (3,16 vs 3,36)
10. Les ateliers/séances étaient suffisamment interactifs et vous permettaient de partager votre expérience avec d'autres participants. (3,02 vs 3,21)

Parmi les avantages de l'ETP à distance (3 réponses possibles maximum sur les 5 propositions), les deux propositions les plus sélectionnées concernent la possibilité de participer de chez soi et en cas de mobilité réduite tant par les patients que par les aidants.

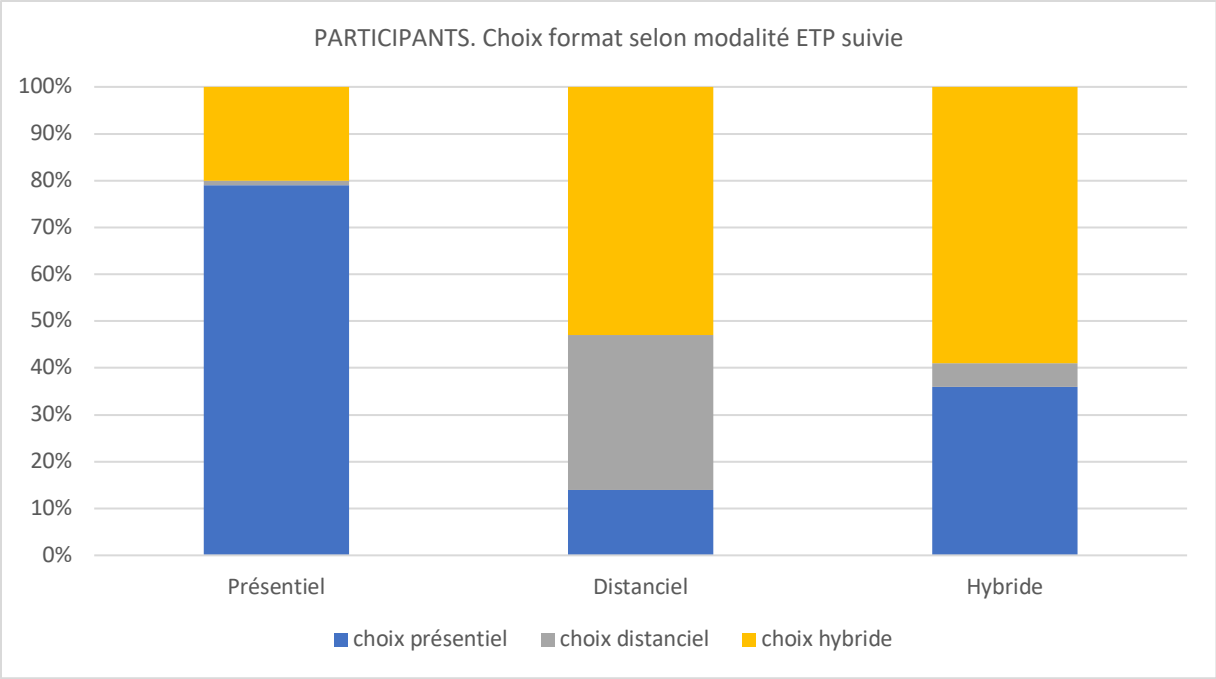


Les inconvénients de l'ETP à distance sont selon les participants (3 réponses possibles maximum sur 5 propositions) : le manque de contact humain, principal inconvénient pour les participants en général. Ensuite nous avons une légère divergence entre les patients qui mettent en avant les difficultés techniques liées au matériel informatique et les aidants qui craignent de ne pas être suffisamment attentifs pendant les sessions à distance.



ETP en présentiel vs ETP à distance

Lorsque l'on demande aux patients et aux aidants de choisir un format d'ETP, 65% se prononce en faveur de l'ETP en présentiel, 30% pour un format mixte et 5% pour de l'ETP à distance exclusivement.



(4) Difficultés liées à l'ETP dans les maladies rares

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondant : n=181 pour les patients et n=52 pour les aidants.

Plusieurs réponses étaient possibles pour les participants. On retrouve ici les difficultés rencontrées dans le cadre de l'ETP par les patients / les aidants, classées par ordre de fréquence :

- Aucune difficulté (38% / 40%),
- Les contraintes géographiques pour se rendre aux ateliers/séances d'ETP (37% / 38%),
- Les contraintes horaires pour participer aux ateliers/séances d'ETP (25% / 23%),
- Les difficultés financières liées à la participation aux ateliers/séances d'ETP (congé, transport, hébergement...) (17% / 8%),
- Le manque de disponibilité pour participer aux ateliers/séances d'ETP (13% / 13%),
- Le manque d'informations sur les séances/ateliers d'ETP pour les maladies rares (14% / 8%).

(5) Les effets de l'ETP

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondant : n=169 pour les patients et n=49 pour les aidants.

La participation des aidants

Les participants sont majoritairement favorables au fait d'inviter les proches aidants de patients atteints d'une maladie rare à suivre des ateliers/séances d'ETP : « oui absolument » pour 69% des patients et 82% des aidants, suivi d'un « oui peut-être » pour 20% des patients et 14% des aidants. Seulement 4% d'entre eux ne pense pas ou n'est pas du tout d'accord avec le fait de recommander l'ETP pour les aidants. Si l'on regroupe la totalité des « oui », cela représente 90% des effectifs avec 4% de « non » et 6% restants (composé uniquement de patients) qui ne se prononcent pas.

Évaluation de l'ETP vécue par le participant

La question abordant l'évaluation d'un programme d'ETP permettait de sélectionner plusieurs réponses. Pour 73% des patients et 69% des aidants, les ateliers/séances d'ETP sont adaptés à leur niveau de compréhension. Ils répondent aux besoins de 73% des patients et 65% des aidants. Moins de 10% des participants déclarent que les ateliers n'ont pas répondu à leurs attentes ou qu'ils sont inutiles ou n'ont pas renforcé leurs compétences.

Les effets de l'ETP sur le patient

Les effets de l'ETP ont été explorés en regards croisés. Ainsi, les patients pouvaient donner leur avis de patient sur les effets sur les patients. Les aidants ont pu donner leur avis d'aidant sur les effets de l'ETP sur les patients.

Pour cette question, les participants (patients / aidants) étaient conviés à répondre à l'aide d'une échelle de Likert (pondérée sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord »)

Les patients ainsi que les aidants rapportent que grâce à l'ETP, le patient…

1. …a une meilleure compréhension de la maladie (3,25 / 3,37),
2. … a une meilleure compréhension/gestion les symptômes de la maladie. (3,24 / 3,11),
3. … porte un autre regard sur la maladie. (2,96 / 2,79),
4. …est plus autonome dans la gestion de la maladie. (2,94 / 2,82),
5. …a mis en place de nouvelles habitudes de vie, des mesures de prévention. (2,92 / 2,45),
6. … parle plus facilement de la maladie avec les gens qui l'entourent. (2,80 / 2,71),
7. …ressent une amélioration de sa qualité de vie. (2,69 / 2,58),
8. … se projette dans l'avenir / a un nouveau projet de vie. (2,27 / 2,34).

Concernant **l'impact sur la vie du patient**, les patients / les aidants remarquent…

- …une amélioration du moral (36% / 12%),

- …une réduction de l'impact de la maladie sur sa vie quotidienne. (31% / 20%),
- …une augmentation de son estime de soi. (20% / 33%),
- …un moindre effet sur la réduction de l'isolement social. (13% / 16%).

À propos des **projets de vie des patients**, la plupart des patients (58%) et des aidants (69%) ne se sentent pas concernés par cette question. Ils précisent que le patient est membre actif d'une association de patient ou envisage de le devenir (19% / 18%) et dans de plus faibles proportions, qu'il a changé d'activité professionnelle/modifié son poste de travail ou envisage de le faire (14% / 6%) et qu'il a suivi une formation pour intervenir en ETP (ou autre dans le domaine du soin) ou envisage de le faire (13% / 2%).

Impact de l'ETP sur la relation entre les patients et ses soignants

Les participants (patients / aidants) ont été conviés à répondre par une échelle de Likert (pondérée sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord ») sur l'impact de l'ETP dans la relation entre le patient et ses soignants. La participation au programme d'ETP est bénéfique sur les 3 aspects évoqués : communication, relation de confiance et coordination de soins comme suit :

1. Meilleure communication avec les soignants (3,22 / 2,98),
2. L'ETP a renforcé la relation de confiance (3,17 / 3,10),
3. L'ETP a permis une meilleure coordination des soins (2,88 / 2,90).

Les effets de l'ETP sur l'aidant

Les effets de l'ETP ont été explorés en regards croisés. Ainsi, les patients pouvaient donner leur avis de patient sur les effets sur les aidants. Les aidants ont pu donner leur avis d'aidant sur les effets de l'ETP sur les aidants.

Pour cette question, les participants (patients / aidants) ont été conviés à répondre par une échelle de Likert (pondérée sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord ») aux affirmations concernant les aidants.

Les patients ainsi que les aidants rapportent que grâce à l'ETP, les aidants…

1. … comprennent/gèrent mieux les symptômes de la maladie. (3,10 selon les aidants eux-mêmes et 3,21 selon les patients),
2. … ont une meilleure compréhension de la maladie. (3,07 / 3,28),
3. …ont plus confiance en leurs ressources et leurs capacités propres. (3,05 / 2,97),
4. …ont mis en place de nouvelles habitudes de vie, des mesures de prévention. (2,86 / 3,03),

5. … parlent plus facilement de la maladie avec les gens qui les entourent. (2,80 / 2,95),
6. …ont ressenti une amélioration de leur qualité de vie. (2,78 / 2,87),
7. … portent un autre regard sur la maladie. (2,69 / 3,15),
8. …se projettent dans l'avenir /ont un nouveau projet de vie. (2,48 / 2,71).

Impact sur la vie des aidants :

La plupart de participants ne se sent pas concernée par cette question (70% des patients et 39% des aidants). Sinon, il se sentent plus rassurés, plus confiants (19% des patients et 45% des aidants) ou remarquent une réduction de l'impact de la maladie sur leur vie quotidienne. (8 % des patients et 12% des aidants).

Ils étaient moins nombreux cependant à remarquer une amélioration de leur moral (6% des patients et 16% des aidants) ou une réduction de leur isolement social (4% des patients et 6% des aidants).

Concernant les **projets de vie de l'aidant,** la majorité des participants ne se sent pas concernée par cette question (92% des patients et 59% des aidants).

Parmi les projets évoqués nous retrouvons le fait d'être membre actif dans une association de patient ou d'envisager de le devenir pour 3% des patients et 20% des aidants, d'avoir suivi une formation pour intervenir en ETP (ou autre dans le domaine du soin) ou d'envisager de le faire (2% des patients et 14% des aidants); de changer d'activité professionnelle de l'envisager (2% des patients et 12% des aidants) et de poursuivre ou reprendre des études ou d'envisage de le faire (3% pour les patients et 8% selon les aidants).

Pistes d'amélioration pour l'ETP, selon les participants

Selon les patients / les aidants, plusieurs pistes d'améliorations pour les programmes qu'ils ont suivis sont à explorer et pourraient être une base pour l'amélioration de l'ETP en général. Par exemple, 46% des patients aimeraient se voir proposer des séances avec des intervenants en **thérapies non conventionnelles** (méditation pleine conscience, APA, art-thérapie…).

Une autre piste plébiscitée est celle de **constituer des groupes ayant les mêmes besoins et attentes**. (40% des patients et 49% des aidants) ainsi que celle d'impliquer d'autres partenaires du soin (ex : patient, associations, aidant) (41% / 43%). On retrouve aussi l'améliorer la **communication et l'information** sur les ateliers/séances d'ETP (31% des patients et 39% des aidants).

20 à 25% des participants suggèrent de proposer des séances/ateliers **à distance** ou de proposer des ateliers/séances **en fonction des niveaux de compréhension de la maladie** et enfin **d'actualiser le contenu**.

Les participants ont voté pour des solutions permettant de faciliter la mise en place d'ateliers/séances d'ETP pour les maladies rares en France. Sur le podium nous retrouvons le fait de **sensibiliser** les professionnels de première ligne dont les médecins généralistes (78% des patients et 63% des aidants), **former** un plus grand nombre de professionnels de santé à l'ETP dans les maladies rares (67% / 76%) ainsi que la mise en place des **campagnes d'information** pour mieux informer les patients et les professionnels de santé de l'existence d'ateliers/séances d'ETP dans les maladies rares (57% / 45%).

Parmi les autres propositions il y a la prise en charge (par l'assurance maladie) des **frais engagés** par le patient / les aidants pour participer à un programme d'ETP (transport, journée de disponibilité...) (56% / 37%) et la mise en place des ateliers/séances **d'ETP à distance** pour les patients qui ne peuvent pas se déplacer (43% / 43%).

c) Résultats pour les intervenants en ETP

(1) Données sociodémographiques

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=216.

Profil des répondants

Formation

Notons qu'une grande majorité des intervenants sont formés à l'ETP, avec 89% d'entre eux ayant réalisé au moins une formation certifiante 40H, d'autres (31%) sont allés plus loin avec une formation à la coordination d'un programme ETP et 13% ont suivis un Diplôme Universitaire ou un master en ETP.

Seulement 5 % des intervenants ne sont pas encore formés à l'ETP.

Type de pratique

La plupart des intervenants (88%) a participé à la construction/mise en place d'au moins un programme d'ETP et 81% animent un ou plusieurs ateliers d'ETP.

Presque la moitié des intervenants (42%) coordonnent un ou plusieurs programmes d'ETP.

Enfin, 7% déclarent être impliqués à d'autres titres : aide méthodologique, élaboration d'outils.

Métier de l'intervenant

Nous retrouvons comme principal métier représenté dans cet échantillon celui du médecin avec 37%, suivi de près par 21% d'infirmiers.

Parmi les autres métiers, nous retrouvons : 8% de patients experts, 6,5% de psychologues, 4% de puéricultrices, 3% de masseur-kinésithérapeutes ou encore 3% de diététiciens.

Spécialité de l'intervenant

Parmi les 192 répondants ayant précisé une spécialité de rattachement, 15% sont spécialisés ou travaillent en pédiatrie, 13% en médecine Interne, 8% en neurologie comme en hématologie, 6% en pneumologie, 5% en rhumatologie comme en génétique médicale, 4% en médecine cardiovasculaire comme en chirurgie maxillo-faciale ou encore 3% en dermatologie comme en hépato-gastroentérologie.

Type de public concerné.

Les intervenants en ETP travaillent avec tout type de public, patients comme aidants, couvrant toutes les tranches d'âge. Beaucoup n'ont pas un seul profil de public. Les patients de 25 à 64 ans sont majoritairement représentée (68%) suivi des jeunes adultes entre 18 et 24 ans (62%) puis des aidants (57%), des patients âgés de plus de 65 ans (56%), des patients adolescents entre 12 et 17 ans (53%) et des enfants avant 11 ans (44%).

Type d'établissement où est pratiqué l'ETP

Sans surprise, 95% des intervenants pratique l'ETP dans un CHR/CHU.

Les 5% restants pratiquent l'ETP au sein d'un Centre Hospitalier, d'un Centre Hospitalier spécialisé en Psychiatrie ou dans un établissement privé à but non lucratif (SSR). Dans une très faible proportion, des intervenants pratiquent l'ETP dans un établissement privé à but non lucratif (CLCC) ou un autre établissement public.

Toutes les filières de maladies rares sont représentées par les intervenants (annexe 11).

Les principales filières de maladies rares représentées parmi les intervenants sont FAI^{2}R (Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares), MHEMO (Maladies hémorragiques constitutionnelles), FAVA-Multi (Maladies vasculaires rares avec atteinte multi systémique) et AnDDI-Rares (Anomalies du développement ; déficiences intellectuelles de causes rares).

Un peu moins de 4% des intervenants ne connaissent pas la filière dans laquelle s'inscrit leur activité.

ARS de rattachement (liste exhaustive en annexe 12)

Presqu'un tiers (29%) des programmes dépend de l'ARS Île de France, suivi de 15% en région Auvergne-Rhône-Alpes et 12% en région Occitanie puis en région PACA (10%) suivie de l'ARS Hauts-de-France (8%).

Expérience de l'ETP

(2) Spécificités de l'ETP dans les maladies rares

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=210.

Plusieurs réponses étaient possibles pour les intervenants afin de décrire les spécificités de l'ETP dans les maladies rares. La diversité des expertises nécessaires (64%), la méconnaissance de la maladie (61%), le parcours de soins atypique (57%) ainsi que la faible file active (55%) sont les principales propositions choisies.

À signaler également, l'hétérogénéité de la population cible (46%), les particularités liées à des handicaps divers chez certaines populations (44%) et la faible implication du médecin généraliste (37%). Parmi les autres spécificités est signalée la notoriété de certaines maladies rares faisant oublier qu'elles sont rares ainsi que l'éloignement géographique du patient.

(3) Difficultés de l'ETP dans les maladies rares

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=195.

Généralités

Les difficultés de l'ETP dans les maladies rares sont nombreuses. Les propositions étaient à classer par ordre d'importance croissant notées sur 10.

Les intervenants mettent notamment en avant : le **manque de temps des professionnels de santé** pour se consacrer à l'ETP (8,01) et **l'éloignement géographique** entre les patients et les lieux dispensant l'ETP (7,93).

D'autres difficultés supplémentaires concernent la **méconnaissance de l'offre d'ETP** (6,49), le **financement** (6,24) et le **manque de professionnels dédiés** à l'ETP (5,89).
Enfin, avec moins d'importance mais également signalés : les difficultés à la transversalité (4,98), le manque d'adhésion des patients pour participer à l'ETP (4,81), les contraintes réglementaires (3,70), le manque de ressources éducatives adaptées à la maladie rare (3,64) ou le manque de formation des professionnels de santé en matière d'ETP pour les maladies rares (3,31).

Ressources humaines

Les principales difficultés au niveau des ressources humaines sont recherchées à l'aide d'une échelle de Likert (pondérée sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord »). La principale

difficulté à ce niveau est, selon les intervenants ayant répondu à cette enquête le fait que **l'ETP représente une charge de travail supplémentaire** (3,67).

Parmi les autres difficultés rencontrées au niveau des ressources humaines on retrouve le fait de ne pas avoir assez de professionnels formés et de ne pas bénéficier d'un temps dédié soit pour dispenser, soit pour créer soit pour coordonner des programmes d'ETP. Enfin, une difficulté supplémentaire est celle d'avoir une charge de travail dédiée à l'ETP mal évaluée et peu valorisée par la hiérarchie.

Financement

Les principales difficultés au niveau du financement sont pondérées sur 4 sur une échelle de Likert allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord ». Elles sont classées comme suit :

1. Le manque de **valorisation de l'activité ETP dans le parcours du soin** du patient (3,36),
2. La complexité pour **mobiliser/utiliser des fonds disponibles** (3,08),
3. Le manque de **financement alloué à l'ETP** (3,06),
4. La complexité des **démarches administratives pour obtenir un financement** (3,06),

Adhésion des patients et des aidants

Les principales difficultés à l'adhésion des patients et des aidants sont pondérées sur 4 sur une échelle de Likert allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord ».

Sans surprise, les contraintes liées à **l'éloignement géographique** représentent le premier obstacle à l'adhésion des participants selon les intervenants (3,26). Une autre difficulté majeure à l'adhésion semble être le **manque d'informations/communication** sur l'ETP (2,82) suivie des contraintes liées à la **profession du patient/aidant** (2,62).

Les réponses sont plus mitigées pour confirmer que l'ETP, réalisée dans les maladies rares touche les patients qui en ont le plus besoin (2,52) ou que les contraintes liées à la maladie sont un obstacle à l'adhésion (2,32) voire que les contraintes liées à la famille du patient/aidant sont un obstacle à l'adhésion (2,32).

(4) Solutions aux défis spécifiques

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=195.

Les intervenants s'expriment également sur les différentes solutions aux défis spécifiques en ETP pour les maladies rares. La première proposition est celle de **collaborer avec d'autres professionnels de santé** (85%).

Plus de la moitié des intervenants est d'accord avec la proposition d'utiliser des **outils éducatifs spécifiques** à la maladie rare (59%) ou **d'impliquer les patients et leur famille** dans la planification de l'ETP (55%) voire d'offrir des services d'**accompagnement** (psychologique, diététique...) pour les patients atteints de maladies rares (51%). Parmi les autres solutions proposées on retrouve le fait d'impliquer les **associations** dans la planification de l'ETP (47%). Enfin, il y a l'éducation thérapeutique hors programme (30%) ou encore l'e-ETP.

(5) **e**-ETP selon les intervenants

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=194.

La pratique de l'e-ETP

Dans leur pratique, les intervenants ayant répondu à cette enquête disent **préférer nettement l'ETP en présentiel** (52%) mais ils **proposent une offre en e-ETP en plus** de l'offre présentielle (41%). Pourtant, pour **un tiers des intervenants, l'e-ETP n'est pas réalisable** à ce jour dans leur pratique et celle de leur équipe (moyens, formation...) (32%).

Enfin l'e-ETP est privilégiée dès que possible par seulement 11% des intervenants. Et un pourcentage similaire se sent, depuis quelques années, obligé de faire de l'e-ETP (11%). Restent à la marge les intervenants signalant que l'e-ETP n'est pas réalisable auprès de leur public (6%).

Avis

Les intervenants pensent que l'e-ETP est une **solution pour répondre à la problématique de l'éloignement géographique** (3,40 sur une échelle de Likert, pondéré sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord ») et que l'**e**-ETP est **complémentaire** à l'ETP en présentiel (3,22).
D'autres intervenants constatent qu'avec l'**e**-ETP, il existe un **manque d'interaction** avec le patient. (2,81) ou expriment des difficultés à identifier les patients qui ont besoin d'un suivi plus personnalisé avec l'e-ETP (2,72).
Ils semblent d'accord pour dire que l'**e**-ETP est une **alternative** à l'ETP en présentiel (2,53) ou que l'**e**-ETP risque de déshumaniser la relation soignant-soigné (2,36).
En dernier l'affirmation selon laquelle l'**e**-ETP doit être privilégiée (1,88) n'est pas beaucoup soutenue.

Freins à la mise en place de l'e-ETP

Les principaux freins à la mise en place de l'e-ETP selon les intervenants ayant répondu à cette enquête sont : le **manque de ressources humaines et techniques** pour développer des programmes d'e-ETP (64%) ainsi que le **manque de compétences techniques** pour utiliser les outils en ligne (54%).

Les autres freins évoqués sont le manque de temps disponible pour former les patients à l'utilisation des outils en ligne (47%), les obligations réglementaires concernant la protection des données de santé (37%) et l'obligation de passer par une plateforme (36%).
Moins d'un quart des intervenants perçoit comme un frein les contraintes réglementaires de déclaration (22%).

Déclarer un programme 100% e-ETP à une ARS

La plupart des intervenants (70%) ne sait pas s'il est possible de déclarer un programme 100% e-ETP à une ARS. Seulement 18% soutiennent que cette possibilité existe, contredits par 12% qui soutiennent qu'il n'est pas possible de déclarer un programme 100% e-ETP à une ARS.

(6) ETP pour les aidants

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=193.

Avantages

Les intervenants définissent comme le principal avantage de la participation des aidants à l'ETP une **meilleure compréhension de la maladie** et de son impact sur la vie du patient (93%). Ils signalent également le fait que l'aidant **bénéficie lui aussi** de l'ETP (81%) et mettent en avant une amélioration de la **qualité de vie pour le patient** (74%).

L'aidant est un partenaire dans l'éducation thérapeutique en pédiatrie selon 74% des intervenants ainsi que chez l'adulte pour 64%.
Enfin, un dernier avantage serait la réduction des coûts de santé à long terme (31%).

Déclarer un programme 100% pour les aidants à une ARS

70% des intervenants ignorent s'il est possible de déclarer auprès de leur ARS un programme d'ETP pour les aidants exclusivement. 12% confirment pouvoir le faire tandis que 18% disent qu'il n'est pas possible de déclarer un tel programme à une ARS.

(7) Évaluation de l'ETP selon les intervenants

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=185.

Description de l'évaluation de l'ETP avec des adjectifs qualificatifs

L'adjectif le plus souvent choisi par les intervenants ayant répondu à cette enquête pour qualifier l'ETP est « **nécessaire** » (62%), suivi de « **chronophage** » (45%), « utile » (38%), « bénéfique » (34%), « complexe » (25%), « pertinent » (24%), « motivant » (24%), « difficile » (23%).

Mesure de l'efficacité

La manière de mesurer l'efficacité des programmes d'ETP dans les maladies rares était, selon 82% des intervenants, celle de recueillir les retours des patients et de leur famille (**degrés de satisfaction**). En deuxième place, la mesure est effectuée grâce aux **outils d'évaluation de l'ETP** dont ceux préconisés par leur ARS (45%).

Un tiers des intervenants dit mesurer l'efficacité des programmes d'ETP en surveillant les indicateurs de **qualité de vie** des patients (29%). Un cinquième la mesure en utilisant des outils d'évaluation spécifiques à l'ETP pour les maladies rares (19%) ou en suivant les résultats cliniques et biologiques des patients (18%).
D'autres options de mesure d'efficacité sont évoquées : l'utilisation d'indicateurs spécifiques au programme, le taux de participation vs drop out (taux d'abandon), l'évaluation des connaissances, la reprise des objectifs du BEP ainsi que les taux de complication/décès.

Effets bénéfiques

Les effets bénéfiques de l'ETP dans les maladies rares sont multiples. Pour les intervenants ayant répondu à cette enquête, le principal effet est sur la **connaissance de la maladie et du traitement** (99%), suivi de près par les effets bénéfiques sur la **relation entre le patient et les professionnels de santé** (95%) et l'effet sur la **participation active du patient** dans sa prise en charge (94%).

Les autres effets bénéfiques largement évoqués sont au niveau de **qualité de vie du patient** (92%) ainsi que sur leur **satisfaction** (92%) et leur **prise en charge globale** (90%). L'ETP aurait également des effets bénéfiques sur la **qualité de vie des aidants** (84%) et sur le **professionnel dispensant de l'ETP** (82%).

Enfin, d'autres effets bénéfiques sont énumérés comme la réduction des complications et des hospitalisations (62%), l'effet sur le système de santé (54%) ainsi qu'une réduction des coûts de santé (51%).

Indicateurs pour évaluer l'effet de l'ETP sur le patient et l'aidant

Une liste d'indicateurs pour évaluer les effets de l'ETP sur les patients a été soumise aux intervenants. Ils ont procédé au classement par ordre de pertinence à l'aide d'une échelle de Likert (pondérée sur 4, allant de « pas du tout d'accord » à « tout à fait d'accord »).

1. La satisfaction quant au déroulement de l'ETP (pertinence, ambiance, durée, fatigue, coût...) (3,74),
2. Les compétences cognitives (le patient a enrichi ses connaissances et sa compréhension) (3,73),
3. Compétences relatives à l'autogestion, changement dans les habitudes d'autosoins ou d'adaptation (3,66),
4. La qualité de vie (physique, psychique et sociale) (3,65),
5. Les compétences affectives acquises (modification de sa perception) (3,60),
6. Les compétences identitaires (image de soi) (3,60),
7. Compétence de communication (ex : savoir parler de sa maladie) (3,59),
8. Les compétences décisionnelles (capacité de décider) (3,57),
9. La mise en place de mesures préventives (3,57),
10. Changement de comportements ponctuels et ceux maintenus au long cours (3,54),
11. Se projeter dans l'avenir / avoir un nouveau projet de vie (3,46),
12. Compétences de collaboration, changement dans les relations avec les proches, les collègues et les soignants (3,46),
13. La prise d'initiatives (3,36),
14. Les effets sur la santé (indicateurs cliniques) (3,29),
15. Les effets sur les proches (3,20),
16. L'engagement associatif en tant que patient ou en tant qu'acteur en ETP (2,88),
17. Les effets sur le système de santé (2,85),

Le même procédé a été mis en place concernant les indicateurs pour évaluer les effets de l'ETP sur les aidants, avec les résultats classés comme suit :

1. La satisfaction quant au déroulement de l'ETP (pertinence, ambiance, durée, fatigue, coût...) (3,65),
2. Les compétences cognitives (l'aidant à modifié ses connaissances et sa compréhension) (3,58),
3. Savoir parler de la maladie (3,57),
4. Les compétences affectives acquises (l'aidant a modifié sa perception de ce qu'il aime, ce qu'il craint, ce qu'il espère...) (3,54),

5. Faire confiance (3,44),
6. Transmettre / Partager (3,44),
7. Changement dans les relations avec les proches, les collègues et les soignants (3,42),
8. La qualité de vie (physique, psychique et sociale) (3,36),
9. Donner confiance (3,39),
10. Se projeter dans l'avenir / avoir un nouveau projet de vie (3,32),
11. L'engagement associatif en tant qu'aidant ou en tant qu'acteur en ETP (2,96),

(8) Amélioration pour l'ETP dans les maladies rares

L'ensemble des résultats présentés dans cette partie prennent comme nombre de répondants, intervenants en ETP : n=181.

Généralités

Selon les intervenants en ETP de cette enquête, plusieurs propositions afin d'améliorer l'efficacité de l'ETP dans les maladies rares sont possibles, à commencer par la pérennisation des **financements** de l'ETP (83%). D'autres propositions largement plébiscitées sont celles d'établir un **réseau de professionnels** de santé spécialisés dans l'ETP dans les maladies rares (61%) et de favoriser la **collaboration entre les différents professionnels** de santé impliqués dans la prise en charge (56%).

Enfin, il ressort comme intéressant d'offrir des **formations** aux professionnels de santé sur les maladies rares et leur prise en charge (52%), de favoriser les **approches transversales** dans la dispensation de l'ETP (46%) et, dans une moindre proportion, de favoriser les **activités éducatives ciblées** ou hors programme (38%).
Parmi les suggestions, nous remarquons les propositions suivantes : du temps dédié pour les intervenants, du personnel dédié à l'ETP, la valorisation des séances d'ETP, la considération de l'ETP comme un soin et, à ce titre, la rémunérer puis favoriser le lien ville-Hôpital et inclure des professionnels libéraux.

Nous allons à présent nous focaliser sur les thématiques précises de nationalisation des démarches, de financement de l'ETP, de l'organisation de l'ETP ainsi que de la visibilité et de la reconnaissance de l'ETP dans les maladies rares afin de donner du poids à certaines propositions d'amélioration dans le cadre de l'ETP dans les maladies rares. Les propositions présentées aux intervenants ont été priorisées selon des notes de 1 à 5 par ordre croissant de pertinence, dont nous présentons ici la moyenne.

Propositions d'amélioration sur la thématique de nationalisation des démarches

1. Reconnaitre l'ETP pour les aidants sur l'ensemble du territoire (3,95/5).

2. Reconnaitre l'**e**-ETP sur l'ensemble du territoire (3,53/5).
3. Modèle de déclaration nationale des programmes d'ETP dans les maladies rares (3,51/5).
4. Uniformiser l'évaluation entre les régions (3,42/5).
5. Donner une définition officielle de l'**e**-ETP (3,22/5).
6. Recrutement sur l'ensemble du territoire français pour un même programme d'ETP (3,19/5).

Propositions d'amélioration sur la thématique du financement de l'ETP

1. Remboursement des frais / prise en charge partielle pour les participants (patients / aidants) (4,14/5).
2. Remboursement des frais / prise en charge partielle pour les intervenants extérieurs (experts/associations) (3,98/5).
3. Financer l'ETP pour les aidants (3,92/5).
4. Financement national de l'ETP (3,83/5).

Propositions d'amélioration sur la thématique de l'organisation de l'ETP

1. Dispenser l'ETP à l'extérieur de l'hôpital (3,51/5).
2. Former des groupes homogènes en termes d'objectifs éducatifs (3,50/5).

Propositions d'amélioration sur la thématique de la visibilité et la reconnaissance de l'ETP

1. Reconnaitre et valoriser le travail fourni par les professionnels de leur hiérarchie (4,08/5).
2. Renforcer la reconnaissance officielle de l'ETP par les autorités sanitaires et les organismes de santé (4,08/5).
3. Encourager la recherche académique en ETP (3,86/5).
4. Sensibiliser le médecin traitant à la place de l'ETP dans le parcours de soin (3,83/5).
5. Informer le médecin traitant de l'offre d'ETP dans les maladies rares (3,81/5).
6. Donner plus de visibilité aux programmes d'ETP proposés dans les maladies rares (1,45/5).

Propositions pour améliorer l'adhésion des participants

Concernant l'amélioration de l'adhésion des participants aux programmes d'ETP, les intervenants suggèrent de proposer des **solutions personnalisées** pour chaque patient (71%) ainsi qu'une **évaluation régulière des besoins** et des difficultés du patient (66%) avec un **suivi régulier** pour aider le patient à atteindre ses objectifs (59%).

D'autres intervenants ont retenu le fait de rendre obligatoire dans le parcours de soins **la proposition par un soignant** de l'ETP au patient (44%). Tenir un registre à travers un recueil exhaustif des potentiels

bénéficiaires a été retenu par un quart des intervenants (24%). Enfin, ils sont peu nombreux à proposer de rendre l'ETP obligatoire dans le parcours de soins (10%).

Plus précisément, pour encourager la participation des aidants à l'ETP dans le cadre des maladies rares, les intervenants proposent avant tout de **communiquer** sur l'importance du rôle des aidants dans la prise en charge de la maladie auprès de toutes les parties prenantes (institutions, patients, aidants, professionnels de santé, associations…) (71%).

Afin de favoriser l'adhésion des aidants il faudrait également proposer des horaires adaptés (64%) ainsi que des formations spécifiques (62%) et couvrir les frais engagés pour participer au programme (62%).

Propositions d'amélioration sur la thématique de l'évaluation de l'ETP

Plusieurs propositions afin d'améliorer l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares sont retenues par les intervenants.

La principale étant celle d'utiliser des d'outils (questionnaires et échelles) validés (66%) suivie du fait d'impliquer les patients et les aidants dans l'évaluation (62%). Mesurer les résultats à plusieurs niveaux (tels que les connaissances, les compétences d'autogestion, la qualité de vie, l'adhésion au traitement et les résultats cliniques…) (52%) ainsi que la mise en place d'un suivi à long terme pour évaluer l'impact de l'ETP (52%) ont été choisies par plus de la moitié des intervenants dans l'objectif d'améliorer l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares.

Pour un tiers voire plus des intervenants, si l'on souhaite améliorer l'évaluation dans l'ETP, il faudrait partager les résultats de l'évaluation avec les professionnels de santé, les chercheurs, les associations de patients et les décideurs (38%) ou créer une échelle d'évaluation commune dans les maladies rares (37%) voire collecter des données qualitatives en complément des évaluations quantitatives (ex : entretien, groupes de discussion) (34%) ou mettre en place une évaluation continue (réviser régulièrement les objectifs, les contenus et les méthodes) (33%).

d) Motif de non-participation à l'ETP

Nous pourrions tirer des conclusions des motifs de non-participation à l'ETP mis en avant par 792 personnes ayant commencé le questionnaire de cette enquête. Le deuxième critère d'éligibilité afin d'accéder à corps du questionnaire reposé sur l'expérience de l'ETP. Si le participant n'avait pas d'expérience, celui-ci était dirigé vers une question, avec plusieurs réponses possibles, permettant de préciser le motif de non-expérience l'ETP :

- 65% d'entre eux disaient que cela ne leur avait pas été proposé,
- 42% n'avaient pas connaissance de l'existence des ateliers/séances d'ETP,
- 12% mettaient en avant les difficultés de déplacement,

- 11% déclaraient manquer de temps pour participer à l'ETP en raison de contraintes personnelles,
- 4% n'avaient pas la motivation,
- 2% exprimaient leurs doutes quant à l'efficacité/l'intérêt de l'ETP,
- 9% donnaient d'autres motifs : l'absence de programme d'ETP concernant leur maladie dans leur région, des longues listes d'attentes pour accéder à l'ETP dans leur région, « je n'éprouve pas le besoin », ne pas se sentir à l'aise dans les activités de groupe ou la crainte de se retrouver avec d'autres patients ayant la même maladie à des stades avancées, diagnostic récent de la maladie, « je suis médecin ».

6. Discussion sur le volet quantitatif de l'enquête « ETP dans les maladies rares »

a) Limites du volet quantitatif

L'enquête *ETP dans les maladies rares* ne prétend pas être exhaustive ou représentative de la population totale des patients présentant une maladie rare et leurs aidants ou des intervenant en ETP dans les maladies rares. Les spécificités par pathologie n'ont pas fait l'objet d'une analyse particulière. L'objectif étant d'avoir une appréciation globale dans les maladies rares.

b) Synthèse des résultats

Le volet quantitatif de l'enquête *ETP dans les maladies rares* est synthétisé et discuté avec l'ensemble de travail de recherche dans une partie dédiée *VII. Discussion*.

VII. Discussion

A. Impact de la pandémie du Covid-19

La pandémie de COVID-19, qualifiée de crise sanitaire, a probablement eu un effet profond et durable sur le secteur de la santé et sur la société en général (Gates 2020). Les maladies rares, comme de nombreuses affections chroniques étaient considérées comme un facteur de risque en cas d'infection par la COVID-19. La crainte d'être contaminé et les recommandations des autorités incitant les personnes à réduire leurs déplacements dans les structures de soins, pour alléger la charge de travail des professionnels de santé, ont impacté significativement le suivi et la prise en charge des patients, notamment la dimension éducative.

Les intervenants en ETP ont dû adapter leurs pratiques de l'ETP. Dans un objectif de décrire les modifications des programmes d'ETP, survenues pendant la période de confinement, une étude descriptive (Lafitte et al. 2020) a été réalisée auprès de 410 coordinateurs de programmes ou d'UTEP. Un total de 714 programmes d'ETP a été analysé, dont 32 programmes dans les maladies rares (4,5%). Les 410 coordinateurs de programmes ou d'UTEP répondant à l'enquête parlent de programmes complètement interrompus dans 70% des cas. 29% ont vu leurs activités poursuivies en y apportant des modifications. Des activités ponctuelles de prévention du COVID-19 ont été réalisées dans 11% des programmes. La grande majorité des activités d'ETP collectives ont été abandonnées au profit de séances individuelles intégrées aux soins, conduites à distance, faisant appel au téléphone et à des solutions numériques diverses. Ces différentes adaptations ont soulevé de nouvelles problématiques d'illectronisme, de moyens matériels pour les équipes ou de leurs compétences à conduire une pédagogie du numérique.

A L'échelle européenne, Le réseau EURORDIS a étudié et publié dans son baromètre les effets de la pandémie sur les patients européens atteints de maladies rares et a relevé des constats similaires[38]. Entre le 18 avril et le 11 mai 2020, il y a eu 6945 réponses de 36 pays. La majorité (83 %) a signalé de graves perturbations de leurs soins. Parmi celles-ci, 60 % ont perdu l'accès aux diagnostics, 60 % n'ont pas pu recevoir de thérapies et 80 % ont vu des interventions telle que la kinésithérapie reportées ou annulées[39] . Cependant, la moitié des répondants a participé à des consultations à distance, 90 % ont trouvé des outils d'éducation thérapeutique en ligne conçus pour les aider à mieux gérer la maladie et 80 % ont estimé que la pandémie renforçait leur cohésion familiale.

[38] https://www.eurordis.org/publications/how-has-covid-19-impacted-people-with-rare-diseases/
[39] How has COVID-19 impacted people with rare diseases? https://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/covid_infographics_final.pdf.

Malgré les défis évidents, la pandémie de COVID-19 a accéléré la transition numérique dans les soins, amélioré l'autosurveillance, stimulé l'autonomisation des patients, facilité l'information, l'accès à l'information sur la maladie, et la communication avec l'hôpital par le biais de consultations en ligne (Nakshbandi, Moor, et Wijsenbeek 2020). L'une des réponses les plus réussies à la pandémie a été le développement d'une multitude d'événements de formation à distance tels que des webinaires et des cours en ligne, tant pour les professionnels de la santé que pour les patients et l'apparition d'initiatives nouvelles comme l'utilisation croissante de la simulation (réalité virtuelle) comme approche pédagogique dans l'éducation des patients.

B. Revue de la littérature

La satisfaction du bénéficiaire apparaît souvent, dans la pratique et dans cette analyse de la littérature, comme un indicateur primordial de la qualité. Les modalités ou outils pour la recueillir sont nombreux, du questionnaire quantitatif, au format papier ou en ligne, à l'entretien qualitatif, en passant par des questions rédactionnelles. Sont associées parfois : l'exploration de la compréhensibilité, de la clarté ou de l'organisation d'un programme. Pourtant, la mesure de la satisfaction, bien que permettant l'amélioration continue d'un service, n'a pas vocation à préciser les effets d'une intervention éducative.

Afin d'évaluer l'efficacité d'une pratique médicale non conventionnelle, telle qu'une intervention éducative, une grande partie des auteurs réunis dans cette revue se sont intéressés aux résultats sur la qualité de vie. Pour certains, cette thématique est évaluée de manière générale en comparant des résultats (scores sur une échelle visuelle analogique) ou des observations (bilans éducatifs, dossier médical) en amont et en aval de l'intervention. Ils ont aussi utilisé, pour explorer les perceptions individuelles, des outils généraux tels que l'échelle SF12 d'autoévaluation de la qualité de vie ou des outils adaptés à l'âge de la population, comme le questionnaire KINDL-R (instrument d'évaluation de la qualité de vie liée à la santé chez les enfants et les adolescents) ou des outils développés spécifiquement dans une maladie rare tel que le CFQ-R (Cystic Fibrosis Questionnaire - revised, un questionnaire de qualité de vie validé).

Le PROMIS-29, un questionnaire générique de santé perçue de 29 items, développé dans le cadre du Patient Reported Outcome Measurement Information System (PROMIS), prend en compte sept dimensions de la qualité de vie liée à la santé : la fonction physique, la douleur, la fatigue, la dépression, l'anxiété, le sommeil et la participation sociale. Certaines sont explorées individuellement à travers les différentes évaluations que nous avons rassemblées ici. Concernant la fatigue, trois échelles différentes sont mentionnées. La première explore la sévérité de la fatigue (échelle FSS), la deuxième son impact (échelle FSS) et la dernière est une échelle visuelle analogique de fatigue. Alors que certains

outils cherchent à dépister les troubles anxieux et dépressifs (échelle HAD), la sévérité de l'anxiété et la sévérité de la dépression sont parfois étudiés individuellement à l'aide d'outils spécifiques (Generalized Anxiety Disorder Scale et Patient Health Questionnaire 9-item depression scale).

Finalement, trois thématiques dépassent l'effet direct (résultat) en explorant ce que l'on pourrait classer comme un effet durable (impact) : la modification de l'image de soi (questionnaire QIC, body satisfaction, self-perception et Body Image Scale) ou encore l'acceptation de la maladie (ICQ - Illness Cognitive Questionnaire).

Au-delà de l'effet sur le bénéficiaire, à travers cette revue de la littérature, nous avons noté plusieurs mentions d'effets bénéfiques sur le professionnel intervenant en ETP. Bien qu'il soit difficile d'avoir une évaluation exacte du volume horaire que représente une activité d'ETP, la contribution des professionnels de santé ou de l'équipe de soins est importante et leur impact sur l'organisation d'un service n'est pas négligeable. La collaboration entre soignants, nécessaire pour proposer de l'ETP, transcende les barrières traditionnelles entre les différents intervenants pour réaliser des objectifs plaçant le patient au centre. Une telle dynamique rassemblant les connaissances et les idées individuelles de chaque intervenant permettrait de contourner les limitations de temps et de financement. Dans un second temps, l'intervention en ETP serait souvent vécue comme une source de satisfaction professionnelle en permettant aux professionnels de contribuer, d'une autre manière, à l'amélioration de la santé du patient, en intégrant une approche holistique à la prise en charge.

L'effet de l'éducation thérapeutique du patient dans les maladies rares n'est plus à démontrer pour certains et apparaît comme une évidence dans un grand nombre de publications. Pourtant, la méthodologie d'évaluation, les indicateurs et les outils manquent souvent à cette démonstration. Une grande partie des conclusions sur l'efficacité de l'ETP repose sur des observations subjectives et l'efficacité est très rarement suivie à l'aide d'indicateurs. Cependant, deux grandes familles d'indicateurs pour l'évaluation des effets de l'éducation thérapeutique du patient, résultat et impact, se dessinent : la qualité de vie et le changement de comportement.

C. Cartographie

Le terme "cartographie" est souvent associé à la représentation graphique ou visuelle des données géographiques sur une carte. Cependant, nous avons trouvé approprié de l'utiliser d'une manière métaphorique pour désigner notre approche, la méthodologie employée et cette restitution. Celles-ci reposent sur une enquête détaillée, le recueil de données auprès des lauréats des AAP 2019 et 2020 et leur analyse approfondie pour offrir une vue d'ensemble et actualisée des programmes financés.

Cette cartographie se voulait novatrice et exhaustive visant à étudier un grand nombre de paramètres dont la répartition, l'état d'avancement, l'organisation, les défis rencontrés ou encore les résultats de divers programmes d'ETP dans les maladies rares en France. Bien qu'aucune analyse détaillée sur le sujet n'ait été publiée, notre travail n'apparaît pas exhaustif et n'offre pas de données représentatives de l'ensemble de l'ETP dans les maladies rares. Avec un taux de réponse de 63% de programmes visés, les données présentées offrent un état des lieux des programmes répondants et une idée des orientations de l'ensemble des programmes développés dans les maladies rares.

Les AAP mettaient l'accent sur la participation des aidants, le développement de modalités à distance (e-ETP) avec pour volonté de stimuler la multidisciplinarité, le partage et la transversalité. Cela s'est retrouvé dans chaque item exploré.

Sur 64 programmes répondants, le premier levier est la motivation et l'implication des équipes (citées par 86% des répondants) qui restent fragiles à assurer devant les différentes difficultés rencontrées dont le manque de temps, de personnel formé et disponible (voir plus haut) et la priorité de maintenir la continuité des soins. Un des moyens proposés par certains professionnels est la consécration d'un temps dédié à l'ETP, l'allègement des obligations de formation, la mutualisation des compétences et des programmes, l'intégration de nouveaux intervenants/compétences (patient·es expert·es, assistant·e de service social, éducateurs, associations…)

Le second levier est la communication sur le programme et sur l'intérêt de l'ETP à développer auprès de certaines populations de patients (jeunes adolescents) et auprès des professionnels de santé dont les médecins traitants, les associations citées par 59,4% des répondants. Intégrer les projets éducatifs au parcours de soin du patient avec tout ce que cela pourrait impliquer (par exemple : la prise en charge des transports, valorisation de l'activité d'ETP pour les établissements…) constitue pour certains professionnels un moyen de faire adhérer patients/aidants et soignants.

Un troisième levier est le soutien de la direction et des institutions avec l'allègement des règlementations et des procédures de déclaration auprès des ARS cité par 35,9%.

Des porteurs de programmes arguent pour la mise en place d'un modèle de déclaration national et de moyens financiers constants et pérennes pour l'éducation thérapeutique. Les maladies rares ne bénéficient pas de soutien financier pérenne par les ARS, ne constituant pas une priorité régionale de santé publique pour la plupart de celles-ci.

Lorsque la question « De quel type d'aide avez-vous besoin ? » est posée de manière ouverte, les réponses sont concentrées en 3 grandes catégories : réactivité/soutien administratif, ressources humaine/temps/financement.

- Pour recruter, mutualiser, gérer, coordonner, déclarer… l'administration est centrale dans la prise de décision mais aussi dans l'utilisation de financements. Plusieurs programmes salueraient une simplification des procédures ou encore une réduction de la charge administrative. Finalement, et c'est une idée qui revient à plusieurs reprises à travers les réponses, sentir que l'administration et les institutions croient en ce que les équipes essaient de construire serait encourageant.
- Les besoins en temps et en personnel semblent très liés et systématiques. Chacun cherche une meilleure répartition des activités professionnelles et du temps qui leur est accordé tout comme la création de postes et de missions spécifiques à l'ETP. C'est une condition au développement et à la pérennisation de l'ETP.
- Certaines réponses soulèvent que les financements distribués pour la réalisation de l'ETP ne seraient pas toujours fléchés vers le développement et le fonctionnement des programmes : « *avoir un accès total à notre financement* », « *aide au niveau national pour que le budget ARS ETP soit affecté aux équipes pour être investi sur les outils ou la rémunération du personnel* ».

Plusieurs programmes parlent du besoin d'avoir un regard extérieur sur leur pratique de l'ETP. Dans leurs termes, ils souhaitent avoir l'« *avis* », l'« *expérience* » de personnes extérieures, avoir de l'aide quant à l'évaluation de leur programme par un regard expert dans une démarche d'audit et d'amélioration de leurs pratiques. Sont aussi identifiés, par les intervenants en ETP, des besoins pour l'élaboration, la structuration, la conception, la digitalisation des programmes mais aussi pour leur mutualisation. Finalement, des besoins de locaux et matériels dédiés ou d'outils d'organisation de l'e-ETP sont également cités.

S'il fallait présenter le profil médian d'un programme lauréat d'un AAP : le financement aurait été attribué pour le développement d'un nouveau programme d'ETP. Celui-ci serait construit à partir d'un recueil de besoins éducatifs, par une équipe hospitalière pluridisciplinaire, impliquant une association de patients, et l'aide d'un prestataire extérieur pour la création d'outils. Certaines ressources ou outils auraient vocation à être partagés au sein de la filière. Ce programme s'adresserait à des enfants ou des adolescents atteints d'une même maladie rare. Il serait ouvert à la participation des aidants (les parents). Il pourrait être proposé en ambulatoire en présentiel exclusivement ou offert dans un format mixte (présentiel et séance collective à distance). Au 30 septembre 2022, le programme serait construit, déclaré à l'ARS et en cours de déploiement dans le centre. Son planning initial ne semble, à première vue, pas impacté, mais certains retards seraient rapportés, dus au manque de temps pour se former et réaliser de l'ETP, avec une équipe fonctionnant à moyens constants sur une activité intégrée

aux soins, et la pandémie de COVID-19. Ce programme n'ayant pas inclus de premiers patients, pour le moment, aucune évaluation n'aurait été réalisée.

Étant donné le contexte de la pandémie du COVID-19 évoquée comme une des causes majeures de retard dans la conception et le déploiement des programmes, cette étude a probablement été réalisée un peu trop tôt pour évaluer les États d'avancement des programmes.

Il reste néanmoins important de ne pas généraliser ces résultats et de garder à l'esprit les spécificités inhérentes aux maladies rares et aux différents centres. Cette investigation quantitative, inévitable dans ce contexte, n'a pas permis de les détailler et de les explorer.

Cette cartographie offre une perspective holistique et précise des initiatives en ETP dans les maladies rares, forme une base solide pour la conception d'une enquête à méthodologie mixte qualitative et quantitative.

D. Enquête *ETP dans les maladies rares*

1. Volet qualitatif

Lorsque les patients et aidants abordent le vécu de la maladie, l'errance diagnostique est partagée par la plupart des participants. Il ressort de cette étude qu'il est crucial de sensibiliser davantage les professionnels de la santé aux maladies rares, d'améliorer les connaissances et la reconnaissance de ces conditions rares, et d'agir contre l'errance en améliorant le processus diagnostic et l'orientation des patients. Un système de santé mieux préparé et informé contribuerait à réduire l'errance diagnostique et à offrir un soutien adéquat aux personnes atteintes de maladies rares et à leurs aidants. Un autre moment important du parcours intervient à la fin de cette errance lors de l'annonce de la maladie rare, pour laquelle, une approche individuelle et sensible est recommandée afin d'accompagner au mieux les patients et les aidants. Les témoignages lors des entretiens soulignent le besoin crucial de médecins plus ouverts à la communication, à l'écoute des préoccupations des patients et prêts à approfondir leurs connaissances sur les maladies rares. La collaboration entre les patients et les médecins, où les patients peuvent partager leurs savoirs expérientiels et où les médecins peuvent offrir un suivi médical approprié, serait clé pour l'amélioration de la qualité des soins et l'expérience globale des patients atteints de maladies rares.

Comprendre les aspects émotionnels liés au vécu de la maladie rare est essentiel pour une prise en charge holistique, avec la mise en place de ressources et de services qui répondent aux besoins psychologiques, sociaux et émotionnels de ceux qui vivent avec une maladie rare. Les témoignages mettent en évidence les difficultés auxquelles sont confrontés les patients atteints de maladies rares. Le manque de compréhension, de soutien et d'accompagnement, aussi bien de la part du personnel

médical que de l'entourage, peut aggraver leur sentiment d'isolement et leur lutte au quotidien. Il est crucial de sensibiliser davantage les professionnels de santé, d'améliorer les ressources d'accompagnement et de renforcer le soutien émotionnel pour aider ces patients à faire face aux défis uniques auxquels ils sont confrontés dans leur parcours de maladie rare.

Le f*ocus group* est bien conscient que, dans les maladies rares, une prise en charge globale de la population cible est nécessaire. Cela inclue à la fois les patients et les proches aidants pour lesquels l'ETP est adaptée en fonction de l'âge, du profil des participants et des spécificités de chaque maladie rare. Son organisation reste pourtant complexe en raison de la faible file active et du besoin de mobiliser un nombre important de professionnels de santé. À cela, s'ajoutent certains défis et certaines spécificités liés aux maladies rares, tels que le manque de reconnaissance, les parcours de soin différents, la difficulté à former des groupes homogènes, la nécessité de programmes spécifiques en considérant que la transversalité et la mutualisation ne sont pas toujours possibles, la répartition géographique des patients, la représentation des maladies rares et les particularités des populations concernées. Ces éléments soulignent l'importance de développer des approches adaptées et de sensibiliser le grand public, les professionnels de la santé et les décideurs aux enjeux spécifiques des maladies rares.

Au regard des professionnels, des mesures doivent être prises pour répondre aux besoins d'une population diverse, adapter les programmes, assurer cette reconnaissance des maladies rares, établir une collaboration plus étroite entre les acteurs de santé et valoriser le rôle des aidants. Mais lorsque l'on s'intéresse aux différents acteurs, un déséquilibre est observé, en particulier en ce qui concerne la place du médecin traitant et le rôle des aidants. Il est crucial de reconnaître et de valoriser le rôle du médecin traitant en tant que coordinateur de soins et d'apporter un soutien adéquat aux aidants, en tenant compte de leurs attentes et de leurs besoins spécifiques. Une approche centrée sur le patient et sa famille, avec une coordination efficace entre les acteurs de la prise en charge, peut contribuer à améliorer la qualité des soins et la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares.

Cette étude a mis en évidence l'importance d'approches éducatives répondant aux attentes des patients et des aidants. Il est essentiel de fournir des informations claires et accessibles sur la maladie, les traitements et la gestion au quotidien. Selon les participants aux entretiens, un programme d'ETP devrait également aborder les termes médicaux pertinents, clarifier les résultats d'examens et répondre aux questions spécifiques des patients et des aidants. En répondant à ces attentes, un tel programme viserait à renforcer l'autonomie des patients, à leur permettre de mieux gérer leur maladie et à améliorer leur qualité de vie. Il est importance d'inclure une prise en charge psychologique et sociale dans un programme d'ETP. Dans le sens où il est essentiel de créer un espace où les patients et les aidants peuvent partager leurs expériences, exprimer leurs émotions et trouver un soutien mutuel.

En offrant des ressources et des informations sur les services de soutien psychologique et social disponibles, un programme d'ETP peut aider les patients et les aidants à mieux faire face aux aspects émotionnels et sociaux liés à la maladie rare, favorisant ainsi leur bien-être global.

Dans la transition, les attentes vis-à-vis d'un programme d'ETP sont axées sur l'accompagnement de ce passage vers l'âge adulte et le suivi dans un service adulte. Il est important que le programme fournisse des informations, des ressources et un soutien spécifique à cette étape de la vie des patients, en les aidant à se préparer et à gérer les changements sociaux, émotionnels et dans la prise en charge médicale qui surviennent pendant cette période. Cela peut aussi contribuer à renforcer la confiance des patients et de leurs aidants dans leur capacité à faire face aux défis de la vie adulte avec une maladie rare.

Les attentes sont ici l'expression de besoins d'autonomie, d'implication active et de solidarité, tant pour les patients que pour les aidants. Ils souhaitent être partie prenante de leur propre parcours de soins et trouver du soutien, des connaissances et des outils pratiques pour mieux vivre avec la maladie rare.

Bien que des formats à distance puissent offrir certaines opportunités, le présentiel est considéré comme le format de choix pour les programmes d'ETP par les patients et les aidants. Les interactions humaines, les échanges informels et la connexion émotionnelle sont des éléments essentiels qui ne peuvent pas être pleinement reproduits en ligne. Les retours du *focus group* sont similaires à ceux des patients et aidants jusque dans la modulation des opinions données. L'ETP à distance est considérée comme une alternative pratique, offrant confort et familiarité. Certains reconnaissent les avantages de cette approche pour surmonter les barrières géographiques et de disponibilité. D'autres expriment des inquiétudes quant à la prédominance excessive de l'e-ETP au détriment d'autres méthodes d'ETP. Il est aussi important de prendre en compte les défis potentiels qu'elle pose en lien avec la communication et la participation de la population cible. Des « défis » selon les patients et les aidants aussi nommés par le *focus group* comme des « limites » ou des « freins » à l'e-ETP. Ils soulignent la nécessité d'adapter l'e-ETP en fonction des besoins spécifiques des patients, notamment ceux rencontrant des difficultés cognitives, motrices ou d'interaction avec les autres mais aussi d'évaluer et prendre en compte le niveau de littératie numérique. Il est important de trouver un équilibre entre l'e-ETP et d'autres modalités d'ETP, en tenant aussi compte des préférences des patients, ainsi que des avantages et des limites de chaque approche. Une réflexion nationale et une évaluation appropriée pourraient contribuer à guider l'intégration de l'e-ETP de manière pertinente et efficace dans les programmes d'ETP pour les maladies rares. Finalement, une réflexion approfondie sur l'efficacité et l'adaptabilité de l'e-ETP est nécessaire pour garantir son utilisation appropriée et bénéfique dans la prise en charge des maladies rares.

Concernant l'ETP pour les aidants, le *focus group* insiste sur la place des parents dans le cadre d'un suivi pédiatrique ou encore la place de la fratrie et d'autres aidants lorsque l'on développe des programmes d'ETP. Certains parents deviennent même moteurs et offrent leur expérience acquise avec leur enfant dans un rôle d'aidant ressource. L'ETP peut jouer un rôle important dans l'accompagnement des aidants des personnes atteintes de maladies rares. Il est essentiel de reconnaître leur rôle, leurs besoins spécifiques et de leur fournir des ressources, des formations et un soutien appropriés. En intégrant l'accompagnement des aidants dans les programmes d'ETP, on peut améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies rares et celle de leurs aidants. Un manque de reconnaissance et dans certains cas une impossibilité de déclarer une telle activité et de la valoriser sont observés.

Les entretiens et le *focus group* se rejoignent en présentant l'adhésion comme difficulté à la bonne marche de l'éducation thérapeutique. Celle-ci peut être entravée par divers facteurs tels que des biais de recrutement, de faibles files actives, la disponibilité, l'éloignement géographique, le contexte hospitalier, les difficultés culturelles et les contraintes liées aux ressources et à la réglementation. Il est important de développer des stratégies spécifiques pour encourager la participation des adultes, des adolescents et des aidants, en prenant en compte leurs besoins, leurs contraintes et leurs attentes. Une prise de conscience de ces obstacles peut permettre de développer des stratégies adaptées pour favoriser une participation optimale des patients et des aidants à l'ETP tels qu'une communication efficace, une flexibilité dans les horaires des programmes et un soutien approprié. Le *focus group* a aussi identifié des difficultés de ressources humaines et des difficultés de financement. D'un côté, ils font notamment référence à la disponibilité limitée des professionnels, à la charge de travail associée à l'ETP, au manque de professionnels dédiés et à la nécessité de reconnaître le temps et les efforts des professionnels impliqués, pour lesquels, il est crucial d'investir dans la formation, le recrutement et la reconnaissance adéquate des professionnels de l'ETP afin de garantir une prise en charge optimale et de qualité pour les patients atteints de maladies rares. De l'autre côté, ils ont discuté le besoin de financements pérennes, la charge supplémentaire que la recherche de fonds représente pour les professionnels de santé et la complexité de les mobiliser, pour lesquels, il est essentiel de développer des mécanismes de financement stables, équitables et simplifiés, qui permettent aux professionnels de se concentrer principalement sur la prestation de soins et la mise en œuvre de programmes d'ETP de qualité pour les patients atteints de maladies rares.

Selon le *focus group*, L'ETP permet aux patients et aux aidants d'acquérir des compétences de gestion de la maladie, renforçant ainsi leur autonomie et leur confiance. Les entretiens nous permettent d'explorer ces effets et d'être plus précis dans leur détail. Des effets positifs de l'ETP sont observés sur l'expérience de la maladie des participants, en renforçant la relation de soin, en favorisant

l'acceptation de la maladie, en accroissant la connaissance sur celle-ci et en transformant les représentations associées. Ces effets peuvent contribuer à une meilleure prise en charge de la maladie et à une amélioration de la qualité de vie des participants et de leurs aidants. Rencontrer d'autres patients, d'autres aidants partageant la même expérience crée un sentiment de soutien et de compréhension mutuelle qui contribue à améliorer la qualité de vie en réduisant le sentiment d'isolement, en renforçant la confiance dans leurs actions et leurs choix. L'ETP permet de s'adapter aux changements qu'implique la vie avec une maladie rare et a un impact sur les projets futurs des participants en les incitant à initier des changements positifs dans leur vie, à s'engager dans des activités associatives et à partager leur expérience pour aider les autres. ; ce qui peut avoir un impact positif sur le bien-être émotionnel des participants.

Pour les professionnels de santé, l'ETP donne du sens à leur travail en observant les résultats positifs obtenus par leurs patients et en renforçant la collaboration au sein de l'équipe soignante.

Ces effets soulignent l'impact et l'importance de l'ETP dans la prise en charge globale et personnalisée des maladies rares.

L'évaluation de l'ETP en tant qu'outil permet d'améliorer la pratique professionnelle et de suivre une ligne directrice. Cependant, il est important de reconnaître que l'évaluation peut être chronophage et nécessite des efforts supplémentaires. Il est également crucial de clarifier l'utilisation des rapports d'évaluation et de s'assurer qu'ils sont transmis à des parties concernées qui en font bon usage. Une planification et une gestion appropriées de l'évaluation peuvent permettre de maximiser les bénéfices tout en minimisant les contraintes associées à cette pratique. Des difficultés dans le processus d'évaluation de l'ETP apparaissent. Le manque de temps disponible et les exigences administratives lourdes peuvent être des obstacles à la réalisation d'évaluations complètes et de qualité. Il est essentiel de trouver des solutions pour alléger la charge administrative liée à l'évaluation et de prévoir des moments dédiés pour réaliser des évaluations approfondies et pertinentes. L'amélioration de l'évaluation de l'ETP peut contribuer à renforcer son efficacité et à garantir une prise en charge de qualité pour les patients atteints de maladies rares.

Les modalités utilisées dans le cadre de l'ETP pour en réaliser une évaluation comprennent des enquêtes de satisfaction, des formations en ligne, des quiz, des mises en situation mais aussi des évaluations à distance ou en présentiel. Ces différentes modalités visent à faciliter l'apprentissage, à évaluer les compétences acquises, à évaluer la qualité du processus mis en place et à assurer le suivi des participants sur le long terme. Les indicateurs qui sont ou seraient pertinents doivent cibler les changements de comportement en santé, l'autonomisation des patients, le changement de regard sur la maladie, le développement de nouveaux projets de vie, la capacité des aidants à faire confiance et

à transmettre, ainsi que l'autosatisfaction des aidants. L'évaluation de ces indicateurs devrait permettre d'évaluer l'efficacité de l'ETP et de fournir des informations précieuses pour améliorer les programmes et les interventions.

2. Volet quantitatif

Devant le manque de données, à l'échelle de la France, concernant les patients et aidants bénéficiaires d'une ETP et l'absence de proportion rapportée aux patients atteints de maladies rares et leurs aidants, il nous est difficile d'offrir des statistiques représentatives. Pourtant, dans cette enquête, avec une participation satisfaisante, nous avons pu explorer l'ETP dans les maladies rares du point de vue des patients, des aidants et des intervenants en ETP. Toutes les informations rassemblées dans le cadre de cette enquête n'ont pas vocation à être généralisées, mais doivent être abordées comme des orientations soutenues par les acteurs de l'ETP dans les maladies rares y ayant répondu.

Plusieurs biais sont observables dans cette enquête. Par exemple, un grand nombre des participants était adhérent d'une association de patients, un profil plus susceptible d'accéder à cette enquête. Certains départements de France sont surreprésentés, probablement en lien avec le type de maladie rare et la localisation du CRMR. De même, presque toutes les FSMR sont représentées avec des différences entre les patients (adultes acteurs de leur maladie) et les aidants (parents notamment venant en aide à un enfant ou à un jeune adulte). Il semble utile de rappeler que toutes les maladies rares n'ont pas la même prévalence, ce qui pourrait en partie expliquer ces grandes différences de représentation des FSMR.

Alors que 97% des patients ont directement bénéficié d'ETP, l'expérience de l'ETP est différente chez les aidants. Pour certains, il y a des ateliers spécifiques pour les aidants, d'autres ont accompagné leur proche atteint d'une maladie rare et ont été impliqués lors de séances. Finalement, des aidants ont une expérience indirecte de l'ETP, n'y ayant pas participé personnellement, seul leur proche atteint d'une maladie rare y a participé. Ces points de vue variés, des aidants sur l'ETP, justifient d'une grande richesse de l'ensemble des réponses exprimées par les aidants dans cette enquête.

À propos de l'annonce de la maladie, vécue comme une expérience difficile, les patients sont nombreux à s'exprimer par commentaire ; une limitation dans les propositions de cette question de l'enquête qui nous permet d'explorer d'autres dimensions du vécu de la maladie. Au-delà de la maladie rare, il y a la « *maladie invisible* », vécue comme double peine. Pourtant, il est important de souligner que peu de patients et d'aidants partagent un sentiment d'anéantissement. Il y a de l'inquiétude, de l'anxiété, les aidants déclarent même, en plus grande proportion que les patients, avoir fait une force de ces moments difficiles. L'impact d'une maladie rare est évident sur le plan physique et social. Nous observons un ressenti parfois très différent entre ce que rapportent les patients et ce que rapportent

les aidants quant au fait de vivre avec une maladie rare, ce qui semble cohérent avec la différence d'expérience de la maladie rare.

Lorsqu'on aborde la prise en charge des patients, il est difficile de ne pas constater une inégalité géographique avec 1/5 des patients habitant à plus de 100 km du centre prenant en charge leur maladie rare. Alors que les professionnels médicaux de première ligne, comme le médecin généraliste, jouent un rôle majeur, près de 40% des intervenants en ETP décrivent leur faible implication. Cela est soutenu par 1/3 des patients et des aidants en décrivant la relation avec le médecin traitant comme « *acceptable tout en souhaitant plus d'implication de sa part dans la prise en charge* ».

Il apparait très clairement un lien entre les attentes et l'âge des participants, ce qui est compréhensible lorsqu'on considère les besoins de chacun, évoluant au cours de la vie. On remarque aussi une légère différence entre les attentes des patients, notamment dans l'acquisition de savoir et de savoir-faire, et celles des aidants plutôt axés sur le savoir-être.

La modalité en présentiel de l'ETP était largement plébiscitée, notamment par des participants ayant bénéficié des séances d'ETP en présentiel exclusivement. Les participants ayant bénéficié d'un programme d'ETP en distanciel, en revanche, étaient seulement un tiers à choisir cette modalité en souhaitant privilégier la modalité hybride. Enfin, ceux qui avaient bénéficié d'un programme d'ETP en hybride privilégient cette dernière modalité à 59% suivie du présentiel exclusivement à 36%. Dans les principaux inconvénients sur la modalité exclusivement en présentiel d'un programme d'ETP, nous retrouvons majoritairement l'éloignement géographique et les contraintes horaires. Ces deux motifs deviennent des avantages dans l'ETP à distance, dont le principal inconvénient est le manque de contacts humains. À noter, dans les deux modalités d'ETP, présentiel comme à distance, les participants étaient unanimes pour affirmer que les informations fournies lors des ateliers/séances d'ETP étaient claires et facilement compréhensibles. Quand le présentiel est mentionné, le lieu est parfois un sujet d'amélioration avec par exemple des programmes hors de l'hôpital. Les patients donnent quelques pistes dont la faisabilité est à discuter au cas par cas (centre de vacances, réseau ville-hôpital, CMP, pharmacie, théâtre, atelier cuisine, weekend dans une ville, cabinet de psychologie, cure thermale, maison associative de santé). Les participants sont majoritairement en faveur de la participation des aidants à l'ETP.

Plus d'un tiers des participants n'ont pas rencontré de difficultés liées à l'ETP et, s'il y en avait, les difficultés le plus souvent évoquées étaient l'éloignement géographique, les contraintes horaires et les difficultés financières.

L'ETP a plusieurs effets sur le patient, en particulier sur sa compréhension de la maladie, sa compréhension des symptômes et de leur gestion. L'ETP a aussi des effets bénéfiques sur son moral,

son estime de soi et réduit l'impact de la maladie sur sa vie quotidienne, tout en renforçant la relation avec les soignants. Des observations similaires sont faites quant aux effets de l'ETP sur les aidants, notamment sur le fait que l'ETP leur permet de mieux comprendre la maladie rare et de mieux accompagner la gestion de ses symptômes, tout en leur donnant la confiance en leurs capacités et leurs ressources. Ainsi, les aidants se sentent plus rassurés, plus confiants ou remarquent une réduction de l'impact de la maladie sur leur vie quotidienne. En somme, les effets de l'ETP selon les participants peuvent faire écho aux objectifs pédagogiques de la plupart des programmes d'ETP et ainsi évoluer autour du savoir, du savoir-faire et du savoir être. Les compétences acquises en autosoins semblent prioritaires pour les patients alors que les compétences d'adaptation sont plus souvent mises en avant chez les aidants.

Il est possible de rassembler les pistes d'amélioration soutenues par les participants en 3 ensembles. Le premier aborde l'**organisation** des programmes d'ETP en proposant la constitution de groupes (lors d'atelier/séances en groupe) ayant des besoins et attentes similaires, de renforcer la communication sur les programmes en mettant en place des campagnes d'information. Le deuxième s'intéresse au **contenu** de l'ETP qui, selon les participants, devrait comporter une composante à distance, des ateliers adaptés au niveau de compréhension de la maladie (littératie en santé), des contenus actualisés et proposer des interventions sur des thérapies non conventionnelles (méditation pleine conscience, APA, art-thérapie…). Le troisième ensemble est plus **général**, à destination des professionnels de santé, en identifiant le besoin de sensibiliser les professionnels de première ligne à l'ETP et le besoin de former un plus grand nombre de professionnels à l'ETP.

Si le profil des répondants reflète l'ensemble des intervenants en ETP, alors les médecins et les IDE constituent 60% des effectifs. Les 40% restants sont composés d'un grand nombre de métiers différents, reflet de la personnalisation et de l'adaptions des programmes aux spécificités des patients. Presque tous participent à la construction d'un programme et à son animation. Cet exercice est lié à un centre hospitalier régional ou universitaire.

Il était essentiel d'explorer les spécificités inhérentes aux maladies rares pour mieux appréhender le monde dans lequel s'inscrit cette ETP. Une majorité des intervenants en ETP soutient la diversité des expertises nécessaires, la méconnaissance de la maladie, le parcours de soins atypiques et la faible file active comme des spécificités inhérentes aux maladies rares. Certaines se transforment en difficultés lorsqu'on aborde l'éloignement géographique. Au sens plus large, les difficultés sont de 3 ordres : les **ressources humaines** alors que l'ETP manque d'être considérée et qu'elle représente une charge dans l'activité d'une équipe de soins qui manque de temps, le **financement** en sachant qu'une telle activité n'est pas valorisée, qu'elle manque de fonds ou que ceux-ci sont difficilement mobilisables et

l'**adhésion des patients** reprenant l'éloignement géographique mais aussi le manque de communication d'information aussi soulevé par les patients et les aidants.

Des solutions sont mises en avant pour soutenir les patients en prenant en compte les spécificités des maladies rares dans l'ETP comme collaborer avec d'autres professionnels de santé, développer et utiliser des outils éducatifs spécifiques à la maladie rare ou encore impliquer les patients et leur famille dans la planification de l'ETP et les accompagner (psychologie, diététique...).

Dans les discussions sur les modalités d'ETP, il y a une distinction entre préférence et nécessité. Ainsi, bien que le format de choix soit le présentiel, proposer une offre en e-ETP apparaît important pour atteindre le plus grand nombre de patients (éloignement géographique et autres contraintes). Alors, l'e-ETP est défini comme complémentaire au présentiel. Toutefois, il est signalé que certains publics ne sont pas en capacité de bénéficier d'un format à distance.

Pour les intervenants en ETP, l'implication des aidants dans l'ETP est importante. C'est un partenaire dans l'éducation thérapeutique en pédiatrie et chez les adultes mais il en est aussi bénéficiaire avec des effets déclarés d'amélioration de leur qualité de vie.

Pour parler de l'évaluation en ETP, beaucoup s'accordent sur le fait que c'est une activité nécessaire et chronophage. Au-delà, c'est un grand nombre d'adjectifs qui donne à l'évaluation, comme elle est conduite aujourd'hui, toute sa dimension. Sont ainsi mis en avant les aspects négatifs, l'évaluation est alors inadaptée, redondante, négligée, complexe, laborieuse, mais aussi incomprise et méconnue ou encore une « *usine à gaz administrative* » et les aspects positifs pour lesquels l'évaluation est active, créative, essentielle, formatrice, didactique, motivante et renforce la cohésion de l'équipe.

Lorsqu'on explore la mesure de l'efficacité de l'ETP, la plupart des intervenants en ETP se tournent vers le degré de satisfaction des participants et les outils préconisés par les ARS. Pourtant, si l'on aborde les effets de l'ETP sur les patients, on découvre d'autres dimensions, validées par les intervenants en ETP, avec des effets bénéfiques sur la connaissance de la maladie et du traitement, sur la relation entre le patient et les professionnels de santé, sur la participation active du patient dans sa prise en charge, mais aussi sur son niveau de qualité de vie, sa prise en charge, sur la qualité de vie des aidants. Des effets bénéfiques sur les intervenants en ETP sont aussi retenus.

Un grand nombre de suggestions et d'idées pour améliorer la pratique de l'ETP dans les maladies rares étaient présentes dans l'enquête. Certaines sont particulièrement soutenues par les intervenants en ETP. Concernant le financement de l'ETP dans les maladies rares, se pose la question de la pérennité et de la mutualisation, mais aussi de la prise en charge des frais engagés par les bénéficiaires et les intervenants bénévoles. Nationaliser les démarches est un terme fort qui apparaît comme une solution pour différentes problématiques. Cela est proposé pour la reconnaissance de l'ETP à destination des

aidants et de l'e-ETP sur l'ensemble du territoire, mais aussi pour la déclaration de programmes d'ETP à un niveau national, facilitant le partage inter-régional. À propos de l'organisation de l'ETP on retrouve la proposition d'ETP hors de l'hôpital et la constitution de groupes homogènes en termes d'objectifs éducatifs. Dans le contexte de la visibilité et de la reconnaissance de l'ETP, un accent devrait être mis pour une reconnaissance et une valorisation de cette activité par la hiérarchie et plus largement par les autorités sanitaires et organismes de santé. L'un des fondements de l'ETP est la personnalisation et c'est ainsi que devraient être les solutions visant à améliorer l'adhésion des patients avec une évaluation régulière des besoins et un suivi régulier vers l'atteinte des objectifs. Pour ce qui est de l'adhésion des aidants, il serait important de communiquer sur l'importance de ce rôle et, d'un point de vue organisationnel, proposer des horaires adaptés, des formations spécifiques et couvrir les frais engagés pour participer à un programme. Dans l'évaluation, l'usage d'outils validés remonte, tout comme l'implication des patients et des aidants dans le process d'évaluation. Plusieurs niveaux seraient à étudier afin d'évaluer l'impact de l'ETP.

À la lecture des résultats, une question subsidiaire apparaît comme essentielle. Elle aborde les motifs de non-participation à l'ETP. Pour rappel, les personnes accédant à l'enquête devaient renseigner s'ils étaient patients, aidants ou intervenants en ETP. Les patients et les aidants, pour accéder au corps du questionnaire, devaient avoir une expérience de l'ETP. Les personnes qui ne remplissaient pas ce second critère étaient dirigées vers une question permettant de recueillir le motif de non-participation mais aussi donner de la force à toutes ces réponses et une idée des proportions entre les accédants et non accédants à l'ETP.

Sans donner de représentation exacte ou même représentative du nombre de patients et d'aidants ayant bénéficié d'un programme d'ETP et ceux, n'en ayant pas bénéficié, nous pouvons observer une différence importante. Pour 286 personnes (patients et aidants confondus) ayant bénéficié d'ETP, 792 n'y ont pas eu accès.

Nous constatons dans ces réponses que le principal obstacle à la participation à un programme d'ETP dans les maladies rares est celle du manque d'offres d'ETP à travers le territoire et de la méconnaissance de l'existence de l'ETP. Des réponses en corrélation avec le manque d'information et de communication sur les programmes soulevés par les participants à l'enquête.

E. Indicateurs d'évaluation

1. Indicateurs d'évaluation en ETP

Le travail sur les indicateurs explorant les effets de l'ETP sur le patient, sur l'aidant et sur le professionnel de l'ETP est embryonnaire. Il a pour vocation de réfléchir à la notion d'indicateur, de

décrire le point de vue des principaux acteurs à ce sujet, de montrer le besoin d'une telle démarche évaluative et d'inspirer une recherche plus appliquée et le développement d'outils.

Dans le cadre de la loi « Hôpital, patients, santé et territoires » de 2009, la HAS s'est vu confier la mission de définir l'évaluation des programmes d'ETP, dans une volonté d'améliorer la qualité de l'éducation thérapeutique[40]. Entre autres, la HAS a réalisé des recommandations et produit des guides méthodologiques relatifs à l'élaboration de programmes d'ETP ou encore des documents méthodologiques pour évaluer les programmes d'ETP, les activités éducatives, et les améliorer.

Dans un document intitulé *Indicateurs dans le champ de l'éducation thérapeutique du patient*[41]*,* la HAS mentionne des indicateurs de qualité et de sécurité des soins (IQSS) qu'ils définissent comme des données permettant d'analyser l'évolution dans le temps d'activités éducatives mises en œuvre en équipe, et leurs effets. Ces indicateurs sont de 3 types :

- Indicateurs de structure : ils analysent ce que l'équipe met en place pour délivrer une ETP de qualité (bonnes pratiques et organisation, ressources humaines, matérielles et financières).
- Indicateurs de processus : ils mesurent la qualité de la mise en œuvre d'une ou plusieurs étapes faisant partie de l'ensemble des soins délivrés à un patient. Ils sont souvent liés à des recommandations de bonnes pratiques.
- Indicateurs de résultat : ils mesurent les résultats de la prise en charge dans une dimension spécifique aux effets de l'ETP et plus largement, de l'ensemble de la stratégie de prise en charge, incluant l'ETP.

Dans ce même document, la HAS met à disposition 6 indicateurs de type structure et processus. Deux pour suivre le fonctionnement d'un programme d'ETP, deux pour sa mise en œuvre et deux pour sa coordination.

Il est nécessaire de remarquer que « *Les effets spécifiques de l'ETP, comme la satisfaction des bénéficiaires, le développement de compétences et les changements apportés au mode de vie, n'ont pas fait l'objet de définition d'indicateurs transversaux. Pour autant, il existe divers questionnaires développés par des équipes qui peuvent être mobilisés pour fournir une information complémentaire utile. Le guide pour l'évaluation quadriennale propose des exemples de données à recueillir en croisant*

[40] Haute Autorité de Santé. Haute Autorité de Santé. [consulté en nov 2023]. Éducation thérapeutique du patient (ETP). Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_1241714/fr/education-therapeutique-du-patient-etp

[41] Haute Autorité de Santé. Éducation thérapeutique du patient (ETP) - Évaluation annuelle d'un programme d'éducation thérapeutique du patient : une démarche d'autoévaluation Guide méthodologique pour les coordonnateurs et les équipes. 2014.

le point de vue des bénéficiaires, de l'équipe, des professionnels de santé impliqués dans le parcours de soins. »[42]

Également connu sous le nom de modèle d'entrées-sorties, le modèle *input-output* est un cadre analytique largement utilisé en économie pour étudier les interactions entre différents secteurs économiques. Il a été développé par l'économiste Wassily Leontief dans les années 1930 (Leontief 1986) pour quantifier la manière dont les dépenses dans un secteur économique particulier (les intrants ou *input*) influencent la production dans ce secteur et d'autres secteurs liés (les *extrant* ou *output*), et de ce fait, mesurer l'impact dans l'ensemble de l'économie. Alors qu'il vise à appréhender l'impact économique de diverses politiques, il peut également être adapté à la conduite de projets. On le retrouve employé dans d'autres domaines que l'économie, tels que la gestion des ressources naturelles (Freire-González et Font Vivanco 2017), la planification urbaine (Noori et al. 2022), l'évaluation d'impacts environnementaux (Hendrickson et al. 1998) ou encore l'innovation (Janger et al. 2017).

Le modèle *input-output* trouve également une utilité précieuse dans le secteur de la santé. Les intrants y sont les ressources nécessaires pour fournir des soins médicaux de qualité. Cela peut englober les équipements, les ressources humaines, les produits de santé et d'autres éléments essentiels à la prestation des services de santé. Par cette approche, il devient possible d'optimiser l'allocation des ressources, d'améliorer l'efficacité des services de santé et de mieux comprendre comment ces ressources impactent les résultats médicaux, contribuant ainsi à une gestion plus éclairée et à des soins de meilleure qualité pour les patients.

Bien qu'il s'agisse à l'origine d'une représentation mathématique des relations, le modèle *input-output* peut s'approcher de ce qui est recommandé dans l'évaluation de l'ETP. En effet, les indicateurs présentés en amont se concentrent sur trois catégories : les indicateurs de structure, de processus et de résultats. Ces indicateurs analysent ce que l'équipe médicale met en place, la qualité de la mise en œuvre des soins, et les résultats spécifiques de la prise en charge. Dans un parallèle assez mécanique, les éléments décrits dans ces indicateurs suivent une même logique correspondant à l'*input* (structure), et l'*output* (résultat), le *processus* venant entre les deux.

Pour autant, les effets de l'ETP restent difficiles à suivre lorsque les résultats ne sont pas strictement quantitatifs et la notion d'*output*, de résultats est à développer et à nuancer.

Il est nécessaire de faire une distinction entre les résultats relatifs à l'activité et ceux relatifs à l'effet, ainsi qu'une distinction entre les effets à court termes et les effets à long terme.

[42] Haute Autorité de Santé. Éducation thérapeutique du patient (ETP) - Indicateurs dans le champ de l'éducation thérapeutique du patient. 2014.

Le modèle « *résultat-impact* » est intéressant sur ce point. C'est une approche logique et structurelle pour comprendre comment un programme conduit à des résultats immédiats et comment ces résultats ultimes influencent la situation générale de la population visée. Elle permet de séparer temporellement les observations. Ainsi, les résultats mesurent les produits ou les services immédiats résultant d'un programme et l'impact explore les effets durables et à long terme d'un programme. Dans cette représentation des indicateurs, les résultats sont de 2 types, ceux relatifs à l'activité (reprenons le terme *output*) et ceux relatifs à l'effet (*outcome*) tels que :

- Les indicateurs d'*output* fournissent des informations sur la quantité des biens ou des services produits évaluant l'efficacité de la mise en œuvre d'un programme ou d'un projet. Par exemple, des éléments quantifiables comme le nombre de bénéficiaires.
- Les indicateurs d'*outcome* permettent d'apprécier les évolutions perceptibles dans les comportements, les connaissances, les compétences, les attitudes ou les conditions qui résultent d'une participation à un programme. Par exemple, l'acquisition par le patient des connaissances ou d'une meilleure compréhension d'un sujet.
- Les indicateurs d'*impact* mesurent les effets maintenus au long cours d'un programme sur une population ou un environnement cible. Par exemple, un changement de comportement.

Appréhender la différence entre les effets de l'éducation thérapeutique du patient suivis par des indicateurs *outcome* et ceux explorés par des indicateurs *impact* est essentiel pour évaluer pleinement l'efficacité de cette pratique. L'*outcome* se réfère aux changements immédiats, mesurables et spécifiques qui surviennent chez les patients à court terme à la suite de l'éducation thérapeutique. Il peut s'agir de l'amélioration de la compréhension de la maladie, de l'augmentation de l'adhésion au traitement, de la réduction des symptômes ou de l'acquisition de compétences en gestion de la santé. En revanche, l'impact se réfère aux effets durables et à long terme qui résultent de l'éducation thérapeutique. Il peut inclure des changements profonds dans le comportement, l'amélioration de la qualité de vie, la réduction des complications de la maladie et, éventuellement, la réduction des coûts de soins de santé.

Pour une évaluation plus complète et détaillée d'un programme d'ETP, il est donc judicieux d'envisager un modèle avec cinq types d'indicateurs.

Figure 2 – Présentation de cinq types d'indicateurs

Cette approche élargie s'inspire de différents modèles et vise, dans une démarche d'évaluation, à décrire le changement, en prenant en compte à la fois la dimension immédiate et les retombées à plus long terme, offrant ainsi une perspective plus holistique de l'efficacité d'une pratique médicale ou d'un programme.

En s'appuyant sur des paramètres observables, des constats, évaluer ainsi l'effet de l'éducation thérapeutique du patient revient essentiellement à décrire le changement. Cette approche consiste à mesurer comment les connaissances, les compétences, les attitudes et les comportements d'un patient évoluent en réponse à l'éducation thérapeutique.

L'éducation thérapeutique vise à informer et à autonomiser les patients pour qu'ils puissent prendre en charge leur propre santé de manière plus efficace. Lorsque l'effet de cette éducation est évalué, on observe comment les patients progressent dans leur compréhension de leur maladie, de leur traitement, et dans leur capacité à gérer leur condition de manière autonome. Cela inclut la mesure de changements spécifiques et mesurables dans ces domaines, tels que l'adhésion au traitement, la gestion des symptômes et l'amélioration de la qualité de vie. En somme, évaluer l'effet de l'éducation thérapeutique revient à documenter et à quantifier le changement positif qui se produit chez les patients grâce à cette intervention.

L'objectif est d'obtenir une image complète des composantes et aboutissements d'une intervention en santé, y compris des aspects intangibles, tout en reconnaissant que tous les impacts ne peuvent pas être quantifiés. Cette approche plus holistique est particulièrement importante en santé, où les résultats sont souvent multifactoriels et où l'objectif principal est d'améliorer la qualité de vie et le bien-être des individus.

Bien que les indicateurs d'impact soient les plus pertinents pour l'évaluation finale de la réussite, l'inclusion de combinaisons d'indicateurs portant sur les intrants, les processus et les différents types de résultats permet de saisir les progrès à différentes échelles de temps.

À travers ce travail de recherche, au-delà d'explorer l'ETP dans les maladies rares, nous avons cherché à décrire des indicateurs destinés à en évaluer l'effet.

Les indicateurs présentés ici sont le fruit de regroupements et consolidations entre les différentes sources de ce travail (revue de la littérature, cartographie et enquête à méthodologie mixte) et apparaissent en familles ou thématiques. Dans un souci de cohérence, le groupe de travail propose un ordre de présentation défini à partir d'un vote des membres du groupe sur l'intérêt et la pertinence des indicateurs. Pour autant, toutes les familles d'indicateurs remontées lors du travail de recherche sont décrites.

Concernant le vocabulaire utilisé, un programme d'ETP vise le plus souvent le développement des compétences dans le domaine de la connaissance, du savoir-faire et du savoir-être. La notion de connaissance est transparente. Nous entendons par savoir-faire des compétences pratiques, techniques ou cognitives spécifiques nécessaires pour réaliser des actions ou des tâches particulières. Dans le contexte de l'éducation thérapeutique du patient, le savoir-faire peut par exemple inclure des compétences permettant l'autosoin. Cela implique généralement des compétences concrètes que le patient doit acquérir pour mieux gérer sa santé et sa condition médicale. Nous entendons par savoir-être toute attitude, comportement, valeur et manière d'être d'une personne dans différentes situations. Dans le contexte de l'éducation thérapeutique, le savoir-être implique des aspects tels que l'acceptation de la maladie, la motivation à changer, l'adaptabilité, l'empathie, la communication efficace avec les professionnels de la santé et la capacité à gérer le stress et les émotions liées à la maladie. Il englobe les aspects émotionnels, relationnels et comportementaux qui influencent la façon dont un individu réagit face à sa maladie et son traitement.

2. Explorer les effets de l'ETP sur le patient avec des indicateurs

a) Autogestion/Autosoins (savoir et savoir-faire)

Cette famille regroupe ici les compétences pratiques et techniques spécifiques liées à la gestion de la santé. On y retrouve :

- les compétences relatives à l'autogestion,
- le changement dans les habitudes d'autosoins,
- l'adaptation appliquée à la gestion des symptômes de la maladie,
- la gestion de la maladie de manière autonome.

Chacune de ces thématiques pourrait être suivie et faire l'objet de développements d'indicateurs explorant les effets de l'ETP dans les maladies rares.

b) Aptitudes psychosociales (savoir-être)

Cette famille, assez large, est composée de différents concepts englobant les attitudes, les comportements et les aptitudes émotionnelles nécessaires pour s'adapter, interagir et gérer sa condition médicale de manière efficace. Ces notions s'appuient sur le développement personnel du patient, le développement de compétences comportementales et décisionnelles et sont présentées ainsi :

- Une meilleure intégration de la maladie.
- Prise de décisions éclairées.

- Prise d'initiative.
- Adoption de nouvelles habitudes de vie.
- Mise en place de mesures préventives.
- Capacité à s'engager activement dans la prise en charge.

c) Amélioration de la qualité de vie (physique, psychique, sociale)

L'objectif de l'éducation thérapeutique est d'améliorer la santé globale des patients, en réduisant les symptômes physiques liés à leur maladie et en favorisant leur bien-être psychologique. La qualité de vie apparaît comme un paramètre cohérent pour suivre l'effet de l'ETP de manière transversale en couvrant les dimensions physiques, psychiques et sociales du patient.

d) Changement de regard sur la maladie (savoir et savoir-être)

L'éducation thérapeutique vise à améliorer la compréhension de la maladie, de ses mécanismes, de ses symptômes et de son évolution. Développer des indicateurs pour suivre ce changement de regard est une piste intéressante pour évaluer l'effet de l'ETP dans les maladies rares. Cela peut inclure une meilleure acceptation de la maladie, une réduction de l'impact émotionnel et psychologique, ainsi qu'une attitude plus positive et proactive face à la maladie.

Cette famille, centrée sur la maladie, s'étend de l'acquisition de connaissances à la gestion d'émotions :

- Enrichissement des connaissances sur la maladie pour une meilleure compréhension de la maladie et de son impact sur la vie quotidienne (compétences cognitives).
- Savoir parler de sa maladie, l'expliquer à son entourage et à ses soignants. Savoir exprimer ses besoins, ses préoccupations et demander l'aide nécessaire (compétences de communication).
- Changement de regard sur la maladie avec une réduction de l'impact émotionnel et psychologique et l'adoption d'une attitude plus positive, proactive face à la maladie.

e) Les effets biologiques

Dans cette famille, les outils / indicateurs existent (ex : dosage, score, imagerie…) mais seuls, ils restent difficilement utilisables à ce jour pour évaluer l'effet de l'ETP, dans les maladies rares. En effet, l'intervention éducative fait partie d'un ensemble d'interventions complexes et apparaît comme difficilement séparable du reste de la prise en charge.

f) Évolution du soi (savoir-être)

Cette famille représente un parcours dynamique où l'individu explore, s'adapte et intègre de nouvelles perspectives, menant ainsi à une progression consciente et continue de son identité, de ses

compétences et de sa compréhension de soi. Ce travail de recherche a permis d'illustrer cela en 4 composantes :

- Acquisition de compétences affectives, le patient a modifié sa perception de ce qu'il aime, de ce qu'il craint, de ce qu'il espère…
- Développement de compétences identitaires, évolution de l'image de soi.
- Changement de croyances, sur la maladie et son impact dans la vie du patient.
- Sortie de l'isolement, l'ETP étant considérée comme un moyen pour briser l'isolement social en encourageant le patient à interagir avec d'autres personnes vivant des situations similaires, à partager leurs expériences et à développer un réseau de soutien.

g) Adoption de nouveaux projets de vie/se projeter dans l'avenir

L'éducation thérapeutique encourage les participants à développer un projet de vie avec leur maladie. Cela peut inclure la poursuite d'objectifs personnels, professionnels ou sociaux, en prenant en compte les contraintes liées à la maladie. Il est ressorti que l'ETP avait permis aux patients de développer un nouveau projet de vie et de se projeter dans l'avenir. Évaluer cet effet pourrait se faire à l'aide d'indicateurs considérant la révision des projets familiaux, professionnels ou personnels en intégrant la maladie.

h) La satisfaction quant au déroulement de l'ETP

La satisfaction est un indicateur utilisé par la majorité des programmes. Par définition, une telle pratique vise à permettre une amélioration continue de ce programme, mais aussi d'évaluer la qualité des contenus et, dans une certaine mesure, les effets de l'intervention éducative (dans quelle mesure l'activité a été utile pour le participant et a répondu à ses attentes). Notre recherche nous a amené à présenter 5 aspects différents en relation avec la satisfaction :

- La pertinence des contenus et des échanges par rapport aux besoins du patient.
- L'ambiance dans laquelle se sont déroulées les séances (animation, composition des groupes…).
- La durée des séances et du programme.
- La fatigue en fonction de la durée et des horaires des séances.
- Le coût à la charge du patient pour participer aux séances (transport, disponibilité/congés d'une activité professionnelle…).

i) Les effets sur les proches

Le proche désigne ici une personne (n'ayant pas bénéficié d'ETP) de l'entourage direct du patient (ayant bénéficié d'ETP). Bien que cette thématique soit difficile à décrire, l'effet sur les proches apparaît comme évident dans l'ensemble du travail de recherche, reflet des effets sur le patient et sur sa vie.

j) L'engagement

Dans un premier temps, il est intéressant d'évaluer l'adhésion des patients à l'ETP, par exemple avec le retour de celui-ci à la séance suivante. Ensuite, et en complément du paragraphe b sur le savoir-être, l'engagement peut être exploré dans le développement de compétences de collaboration et les changements de l'implication du patient dans les relations avec ses proches, ses collègues, ses soignants. Avec la notion d'engagement, nous pouvons aussi dépasser la satisfaction du patient qui revient et observer une vocation du patient qui s'investit. Par exemple, lorsque le patient s'engage dans une association de patients ou en tant qu'acteur de l'ETP.

k) Les effets sur le système de santé

Du fait de sa construction, son contenu et ses objectifs, l'ETP pourrait avoir des répercussions positives significatives sur le système de santé en France en améliorant la qualité des soins, en réduisant les coûts, en favorisant l'autonomie des patients et en promouvant une approche plus préventive et centrée sur le patient.

3. Explorer les effets de l'ETP sur l'aidant avec des indicateurs

a) La qualité de vie de l'aidant (physique, psychique et sociale)

L'objectif de l'éducation thérapeutique est d'améliorer la santé globale des patients, en réduisant l'impact des symptômes physiques liés à leur maladie et en favorisant leur bien-être psychologique.

Cet objectif centré sur le patient a des répercussions également sur l'entourage. Lorsque l'aidant participe à un programme d'ETP, des objectifs similaires peuvent être définis. En réduisant l'impact des symptômes physiques liés à la maladie de leur aidé et en favorisant leur bien-être psychologique. La qualité de vie apparaît aussi comme un paramètre cohérent pour suivre l'effet de l'ETP de manière transversale en couvrant les dimensions physiques, psychiques et sociales de l'aidant.

Chez les aidants, le « fardeau » de la maladie et le risque d'épuisement pourraient être évalués et la comparaison entre avant et après l'ETP instructive sur les effets de l'ETP à ce sujet. Cette notion de « charge » de la maladie est mal évaluée aussi bien dans sa dimension objective, liée au volume horaire dédié à l'aide dans la vie quotidienne et au soutien moral, que dans sa dimension subjective au niveau

du ressenti des conséquences perçues de l'aide sur les activités de loisirs, sur la vie de famille, sur la qualité de vie de l'aidant, sur sa santé mais aussi sur les relations de l'aidant avec le patient.

b) Modification de ses connaissances et de sa compréhension

L'éducation thérapeutique vise à améliorer la compréhension de la maladie, de ses mécanismes, de ses symptômes et de son évolution. Développer des indicateurs pour suivre les compétences cognitives qui s'y rattachent, comme l'enrichissement des connaissances sur la maladie ou encore la meilleure compréhension de celle-ci et de son impact sur la vie quotidienne, est une piste intéressante pour évaluer l'effet sur l'aidant de l'ETP dans les maladies rares.

c) Savoir parler de la maladie

Dans une continuité logique avec le paragraphe précédent, l'utilisation des connaissances et de la compréhension de la maladie offre aux aidants une compétence supplémentaire dans le fait de savoir parler de la maladie, d'être capable de l'expliquer. Celle-ci permet de se sentir compris, de diminuer le sentiment de solitude, mais aussi de laisser moins de place à l'imaginaire ou plus largement d'accéder plus facilement à du soutien. Concrètement, pour un aidant, savoir parler de la maladie, c'est aussi mieux communiquer et mieux partager des informations précises sur la maladie rare, ses symptômes, son impact sur la vie quotidienne et sur les besoins spécifiques du patient.

d) Les compétences affectives acquises

L'acquisition de compétences affectives est au cœur de l'ETP pour les patients, mais aussi pour les aidants. Cette famille d'indicateurs se concentre sur les changements observés dans le domaine affectif, émotionnel et relationnel des aidants à la suite de l'ETP. Ils permettraient d'appréhender dans quelle mesure l'aidant a modifié sa perception de ce qu'il aime, de ce qu'il craint, de ce qu'il espère…

e) Donner confiance

« Donner confiance » se réfère à l'action d'inspirer, de motiver ou de renforcer la confiance chez une personne. Cela implique souvent de fournir un soutien, des encouragements qui aident quelqu'un à se sentir plus sûr de lui, à croire en ses capacités. Il a été rapporté que l'ETP pouvait permettre aux aidants de donner confiance aux patients. Les indicateurs d'évaluation pourraient alors s'intéresser à la capacité des aidants à soutenir les patients de manière encourageante, à les aider à renforcer leur estime de soi ou encore à prendre conscience de leurs capacités.

f) Faire confiance

« Faire confiance », comme « donner confiance », est lié à la notion générale de confiance, mais implique des perspectives différentes. « Faire confiance » se rapporte à la disposition à croire en la fiabilité, l'intégrité ou les compétences d'une personne sans nécessiter une preuve constante. Il a été rapporté que l'ETP pouvait apprendre aux aidants à faire confiance aux patients. Les indicateurs

d'évaluation pourraient par exemple s'intéresser à la capacité de l'aidant à laisser le patient effectuer certaines tâches (autosoins, autogestion) en autonomie.

« Faire confiance » et « se projeter dans l'avenir / avoir un nouveau projet de vie » sont placés au même niveau par les membres du groupe de travail.

g) Se projeter dans l'avenir / avoir un nouveau projet de vie

Bien que l'aidant soit un acteur important de la prise en charge, le retentissement sur celui-ci, d'un diagnostic de maladie rare ou de l'accompagnement d'un patient atteint, est rarement considéré. La maladie peut considérablement influencer la vie et les projets de vie d'un proche aidant, l'amenant à réajuster ses priorités et son mode de vie pour répondre aux besoins du patient. L'éducation thérapeutique encourage les participants à développer un projet de vie avec la maladie. Cela peut inclure la poursuite d'objectifs personnels, professionnels ou sociaux ou la recherche d'un équilibre dans ces mêmes dimensions. Il est ressorti que l'ETP avait permis aux aidants de développer de nouveaux projets de vie et de se projeter dans l'avenir. Évaluer cet effet pourrait se faire à l'aide d'indicateurs considérant la révision des projets familiaux, professionnels ou personnels.

h) Transmettre / Partager

En qualité d'aidants, certaines personnes peuvent devenir des relais dans l'apprentissage et l'autonomie du patient. Il serait intéressant d'évaluer la capacité des aidants à transmettre les connaissances et les compétences acquises lors de l'ETP. Cela pourrait inclure la capacité des aidants à expliquer et à aider les patients à mettre en pratique les enseignements de l'ETP dans leur vie quotidienne.

i) Changement dans les relations avec l'entourage

Étudier les changements dans les relations sociales de l'aidant, avec son entourage familial et professionnel, pourrait fournir des indices tangibles sur la manière dont l'ETP impacte non seulement l'aidant lui-même, mais aussi l'environnement de soutien du patient. Ces changements reflètent souvent une meilleure adaptation et gestion de la vie autour de la maladie. En d'autres termes, une amélioration des relations à la suite d'une participation à de l'ETP pourrait témoigner d'une meilleure gestion des responsabilités d'aidant et d'une réduction de la charge émotionnelle et physique qui en découlent.

j) Autosatisfaction

Certains des aidants participant à l'enquête ont mentionné que l'ETP leur avait apporté une satisfaction au constat des progrès réalisés par les patients. Considéré comme un effet de l'ETP, cela pourrait donner lieu à des indicateurs tels que la satisfaction personnelle, le sentiment d'accomplissement et de contribution à l'amélioration de la vie du patient.

k) La satisfaction quant au déroulement de l'ETP

La satisfaction est un indicateur utilisé par la majorité des programmes. Par définition, une telle pratique vise à permettre une amélioration continue de ce programme, mais aussi d'évaluer la qualité des contenus et, dans une certaine mesure, les effets de l'intervention éducative (dans quelle mesure l'activité a été utile pour le participant et a répondu à ses attentes). Notre recherche nous a amené à présenter 5 aspects différents en relation avec la satisfaction :

- La pertinence des contenus et des échanges par rapport aux besoins du patient / de l'aidant.
- L'ambiance dans laquelle se sont déroulées les séances (animation, composition des groupes…).
- La durée des séances et du programme.
- La fatigue en fonction de la durée et des horaires des séances.
- Le coût à la charge de l'aidant pour participer aux séances (transport, disponibilité/congé d'une activité professionnelle…).

l) L'engagement associatif en tant qu'aidant ou en tant qu'acteur en ETP

L'engagement associatif ou la volonté de devenir acteur de l'ETP est omniprésente dans le profil des répondants aux volets qualitatif et quantitatif de l'enquête. Bien qu'une telle proportion d'engagement dans des activités autour de la prise en charge des maladies rares ne soit pas représentative de celle de l'ensemble des aidants, cette vocation peut être décrite comme un effet de l'ETP et suivie comme tel par des indicateurs.

F. Modèle d'évaluation de l'ETP

Ce chapitre rend compte des échanges du groupe de travail lors d'une réunion ayant pour sujet les indicateurs et modèles d'évaluation.

L'évaluation d'une pratique pédagogique (de la formation professionnelle à l'ETP) revêt une importance capitale dans le domaine de l'éducation et de la formation. Elle répond à trois besoins fondamentaux, jouant chacun un rôle essentiel dans l'amélioration continue des méthodes d'enseignement et dans la justification de leur nécessité. Ces trois besoins sont la rétroaction, la prise de décision et le marketing (Kraiger 2002).

Tout d'abord, la rétroaction est applicable à de multiples niveaux. Elle permet, par exemple, aux participants de comprendre leur progression, d'identifier leurs forces et leurs faiblesses, et de s'autoévaluer. Les formateurs bénéficient également de la rétroaction pour ajuster leur approche, optimiser leur enseignement et développer des expériences d'apprentissage plus efficaces. De plus,

les concepteurs de programmes pédagogiques peuvent s'appuyer sur la rétroaction pour perfectionner les contenus et les stratégies d'apprentissage. En somme, la rétroaction constitue un outil essentiel pour le perfectionnement continu des pratiques pédagogiques.

Ensuite, vient la prise de décision qui ne peut se faire sans une vision globale. Les données collectées à partir de cette évaluation aident à déterminer quel format est le plus adapté, quel contenu est le plus pertinent et quelles stratégies d'apprentissage sont les plus efficaces. Ces informations guident les formateurs et les concepteurs de programmes dans le choix des meilleures méthodes pour atteindre les objectifs d'apprentissage. La prise de décisions éclairée permet d'optimiser les ressources et de garantir que chaque aspect de la pratique pédagogique est minutieusement planifié.

Enfin, le marketing est défini ici, non dans un objectif de vente d'une formation ou d'un programme, mais dans une dimension visant à justifier l'investissement dans une pratique pédagogique et à démontrer sa valeur. En utilisant les résultats de l'évaluation, les formateurs et les financeurs peuvent prouver que leurs méthodes d'enseignement sont efficaces et qu'elles apportent des avantages tangibles aux apprenants. Cela peut être essentiel pour attirer de nouveaux participants, obtenir des financements ou convaincre les parties prenantes de l'importance de la formation ou de l'enseignement dispensé.

L'évaluation repose donc sur ces trois axes majeurs, pour la qualité et la continuité d'une activité d'apprentissage. Étant donné qu'ils sont pertinents dans la formation professionnelle comme dans des activités pédagogiques en santé, est-ce qu'un modèle traditionnel d'évaluation de la formation pourrait, lui aussi, être utilisé en ETP ? Depuis plus de quarante ans, l'approche prédominante de l'évaluation de formations est le modèle hiérarchique à quatre niveaux de Kirkpatrick (Kirkpatrick 1959). Est-il adapté à l'évaluation de l'ETP ?

Le modèle d'évaluation de Kirkpatrick est un cadre établi pour évaluer l'efficacité de la formation professionnelle. Il est composé de quatre niveaux d'évaluation, chacun correspondant à un aspect différent de la formation ou des pratiques pédagogiques :

- 1er niveau : la réaction, c'est la réponse des apprenants à la formation, c'est-à-dire ce que les participants pensent de celle-ci. Selon Kirkpatrick, elle s'approche de la satisfaction des participants. La réaction est généralement mesurée à l'aide de questionnaires.
- 2e niveau : les apprentissages, ce sont les acquis des participants en termes de connaissances, de compétences et d'attitudes par rapport aux objectifs fixés. Il s'agit d'évaluer dans quelle mesure les participants ont assimilé le contenu de la formation après celle-ci, en permettant d'explorer le lien entre apprentissage et changement de comportement. La mesure de ces apprentissages se fait généralement au moyen de tests de performance ou d'examens.

- 3e niveau : les comportements, qui correspondent au transfert à la pratique professionnelle des connaissances, de compétences et des attitudes apprises lors de la formation. L'objectif est de déterminer comment la formation a influencé les comportements dans le milieu professionnel. L'évaluation, réalisée environ deux à trois mois après la formation, repose sur des méthodes telles que des enquêtes ou des entretiens avec les apprenants.
- 4e niveau : les résultats organisationnels, ce qui permet de mesurer l'impact final d'une formation sur l'entreprise. On les mesure selon plusieurs paramètres tels que la productivité, la rentabilité des investissements, la qualité de vie au travail, la réduction des dépenses… Cette évaluation est rarement réalisée, en partie parce que les principaux intéressés ne trouvent pas de méthodologie pour la mener et du fait de la difficulté d'identifier la part attribuable à la formation dans des résultats multifactoriels.

L'application de ce modèle au secteur de la santé est déjà explorée, prenons, par exemple, le travail de Heydari et al. (Heydari et al. 2019). Mais, à notre connaissance, une déclinaison concrète du concept de niveau et d'une telle pratique de l'évaluation n'a pas encore été réalisée dans l'Éducation Thérapeutique du Patient. Voici une proposition essayant de sortir le modèle d'évaluation de Kirkpatrick de l'entreprise et de l'amener à l'ETP.

Dans ce sens, les réactions, le premier niveau d'évaluation, resteraient définies par la satisfaction des participants (patients, aidants) de séances ou d'un programme. Pour les apprentissages, nous ferions évoluer le vocabulaire utilisé. Le 2e niveau s'intéresserait aux savoirs, aux savoir-être et aux savoir-faire développés lors des séances d'ETP. En ce qui concerne les comportements, ils correspondraient aux changements de comportement directement observables, liés à l'acquisition de savoir et au développement de savoir-être et de savoir-faire. Le 4e niveau s'applique à une organisation qui, dans le cas de l'ETP, peut s'étendre de l'échelle individuelle à une échelle collective, du patient au système de santé. Ce fait nous donne la liberté de choisir l'organisation que nous prenons comme base et de réfléchir à ce qui sera faisable en termes d'évaluation dans cette organisation. Ainsi, nous pourrions proposer de définir l'organisation au centre du 4e niveau comme la vie du patient.

Lorsqu'on réalise un parallèle entre les indicateurs d'évaluation et ce modèle d'évaluation à niveau, il est évident que seuls les effets sont abordés dans celui-ci. Par « effets », nous entendons ce qui était défini dans les *outcomes* et par *impact* dans la partie précédente, laissant de côté l'activité et le processus. Nous pourrions alors identifier la satisfaction (qui peut aussi être utilisée dans l'évaluation du processus), le savoir, le savoir-être et le savoir-faire dans les *outcomes* et les associer au niveau du modèle, comme suit :

- au premier niveau, la satisfaction, de manière assez transparente avec le modèle initial,

- au deuxième niveau, l'acquisition de savoir, de savoir-faire et de savoir-être,
- au troisième niveau, l'application à court terme du savoir, du savoir-faire, du savoir-être acquis,
- au quatrième niveau, les effets à long terme, l'impact de l'acquisition et de l'application du savoir, du savoir-faire, du savoir-être, observables sur la vie du patient.

Voici comment pourraient se répartir les indicateurs listés dans la partie précédente dans ce modèle d'évaluation.

Figure 3 – Positionnement des indicateurs d'évaluation des effets de l'ETP sur le patient dans un système à niveaux (type Kirkpatrick)

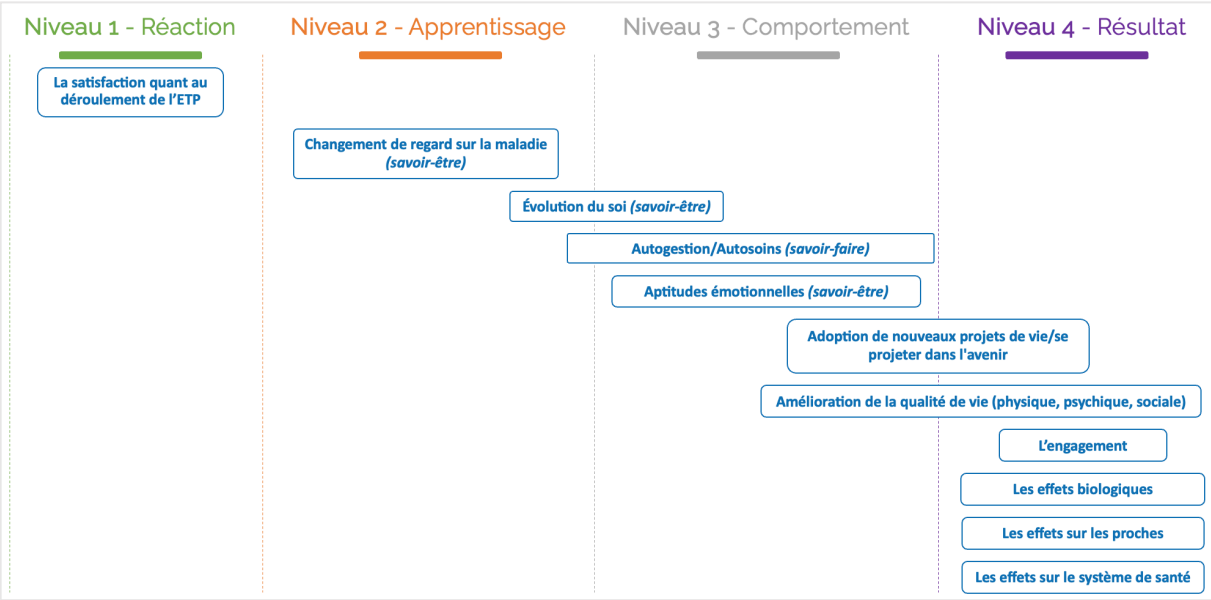
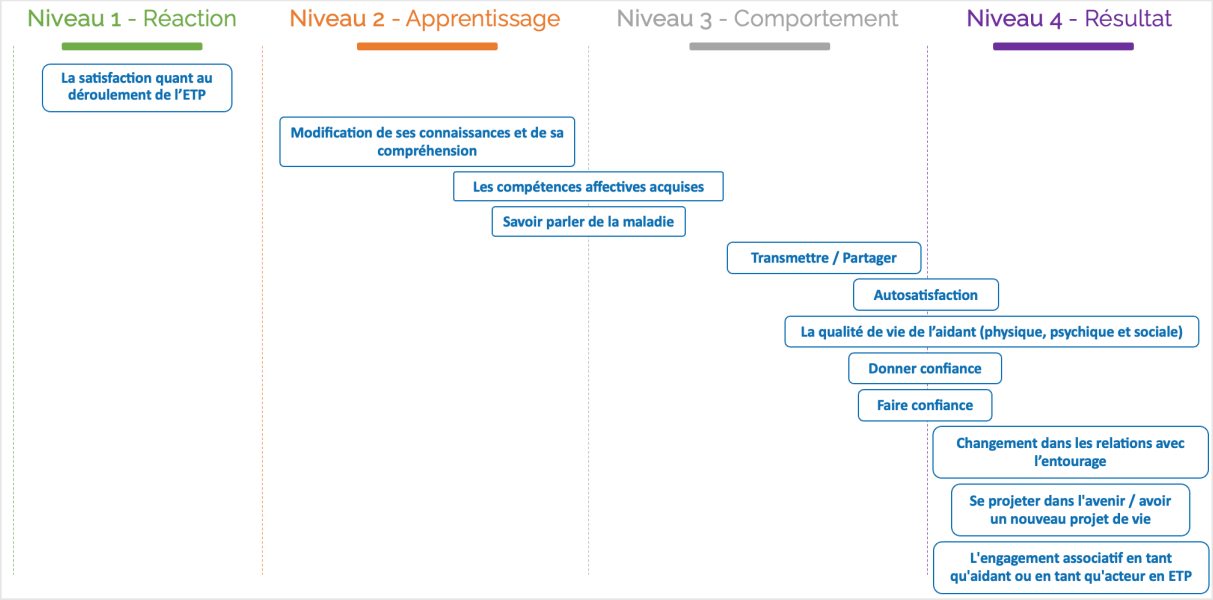


Figure 4 – Positionnement des indicateurs d'évaluation des effets de l'ETP sur l'aidant dans un système à niveaux (type Kirkpatrick)



Une autre méthode a été mentionnée, la méthode du patient traceur. La HAS la définit comme une méthode d'évaluation et d'amélioration des pratiques[43,44]. En d'autres termes, une approche d'évaluation de la qualité des soins qui met l'accent sur l'expérience globale du patient tout au long de son parcours de soins. Elle consiste à suivre le parcours d'un patient particulier, appelé « patient traceur », en examinant *a posteriori* et de manière approfondie tous les aspects de ses soins, de la prévention au traitement, en passant par le suivi post-traitement. Cette méthode vise à identifier les points forts et les faiblesses du parcours de soins, en mettant l'accent sur la sécurité des patients, la qualité des soins, la coordination entre les professionnels de santé et l'implication du patient dans le processus de soins. Cette méthode permet d'évaluer de manière holistique la qualité des soins en se basant sur l'expérience réelle d'un patient, afin d'identifier des axes d'amélioration. Une méthodologie similaire pourrait être développée pour l'évaluation de l'ETP.

G. L'ETP : vers un modèle innovant avec la digitalisation et l'implication des aidants ?

Au-delà du sujet principal de l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares, ce travail de recherche et les différentes études menées dans son cadre avaient comme objectif transversal l'exploration de modalités spécifiques et innovantes de l'ETP : l'ETP à distance ou e-ETP et l'ETP pour les aidants.

Que signifient les termes "e-ETP" et "ETP pour les aidants" ?

C'est une question fondamentale, lorsqu'on en fait un sujet d'étude, et une limite, lorsqu'on en réalise l'analyse. Les appels à projets organisés par la DGOS en 2019 et 2020 encourageaient la mise en place de telles modalités et notre cartographie avait pour objectif d'en offrir une vision à un temps donné. En réunissant les informations de 137 programmes financés par ce biais, nous avons observé une variation / adaptation, par les différents programmes, de ce que sont l'e-ETP ou l'ETP pour les aidants et de leur composition. Pour qualifier un programme de programme en e-ETP, faut-il une séance, plusieurs séances ou la totalité des séances à distance ? Peu de programmes sont déclarés exclusivement à distance, l'e-ETP permettrait alors de décrire des séances à distance au sein de programmes mixtes ou hybrides, les associant à des séances en présentiel. Mais l'e-ETP dans sa composition reste large et alors que dans certains programmes, elle sera sous forme d'animation de groupe à l'aide d'un service de vidéoconférence, pour d'autres, elle sera composée d'autoformation en e-learning ou encore en MOOC.

[43] Haute Autorité de Santé [Internet]. [consulté en nov 2023]. Patient traceur. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_2807803/fr/patient-traceur
[44] Haute Autorité de Santé. Patient traceur - développement professionnel continu DPC. 2019.

L'implication des aidants peut, elle aussi, varier. Une séance ouverte aux aidants est parfois différente d'une séance avec les aidants ou pour les aidants où successivement, le patient est accompagnateur, participant et bénéficiaire.

L'e-ETP et l'ETP pour les aidants, est-ce partout et pour tous ?

Dans la cartographie, nous avons pris conscience que, même avec des financements dirigés vers le développement de l'e-ETP, près de la moitié des programmes était en présentiel exclusivement. Les réponses en texte libre étaient riches pour explorer ce phénomène et nous ont permis de mettre en avant 2 difficultés rencontrées par les porteurs de programmes alors qu'ils voulaient proposer de l'e-ETP et de l'ETP pour les aidants : le lieu et la personne.

La limite liée au lieu est similaire pour l'e-ETP et pour l'ETP pour les aidants et réside dans la disparité des réglementations régionales sur la définition, la reconnaissance et le financement de ces modalités d'ETP. Pour la personne, il faut considérer un contexte de maladies rares avec leurs spécificités et leurs grandes différences. En e-ETP, et au-delà de la numératie en santé qu'il ne faut pas négliger, il est difficile d'en proposer à des patients dont l'état de santé, inhérent à leur maladie, ne le permettrait pas. Dans l'ETP pour les aidants, la personne dépend du profil du patient et de celui de son aidant, de leurs attentes et de leurs besoins. Ainsi, par exemple, l'aidant, parent d'un nouveau-né atteint d'une maladie rare bénéficiera différemment d'une ETP qu'un aidant adulte, enfant d'une personne âgée atteinte de maladie rare. En ce sens, la personne participant à l'ETP et le titre de bénéficiaire direct et indirect sont difficiles à attribuer surtout lorsqu'on ne considère pas d'effet sur les aidants et l'effet sur le patient par l'aidant.

Que choisir entre un format présentiel et un format à distance ?

L'enquête, à travers ses deux volets, confirme les difficultés mentionnées dans la cartographie et permet une meilleure description de ces modalités d'ETP.

L'ETP en présentiel est le format de choix. Décrit comme propice à l'interaction et au partage entre les participants, il favorise les échanges directs et les discussions informelles, enrichissant le contenu des séances. Les participants ayant bénéficié de cette modalité d'ETP sont peu nombreux à ne pas vouloir la privilégier. Une remarque plus large peut être faite en avançant que l'expérience positive d'un format amène les participants à préférer celui-ci bien qu'ils n'aient pas l'expérience d'un autre. Lorsqu'on met de côté les compétences nécessaires pour utiliser des outils de communication en ligne et pour animer à distance, l'e-ETP est pratique, confortable et peut être une solution face à certaines problématiques de recrutement (éloignement géographique, temps). Quand les participants qualifient

l'e-ETP d'alternative au présentiel, ils soutiennent que cette modalité n'est pas pour tous et qu'un remplacement systématique n'est pas recommandé.

Bien qu'ayant des avis différents sur l'ETP en présentiel et l'ETP à distance, les membres du focus group s'accordent sur les avantages de l'e-ETP pour favoriser la participation. Face aux disparités régionales de reconnaissance de cette pratique et l'existence de financements dirigés vers l'e-ETP, ils précisent que cet engouement pour le format à distance ne doit pas faire oublier la nécessité du format présentiel. Dans les maladies rares, certaines populations de patients n'ont pas la possibilité d'interagir à distance. De plus, le format à distance n'offre pas les échanges informels de fin de séances permettant d'accompagner les émotions potentiellement apparues lors de celle-ci.

Le présentiel comme l'e-ETP présentent des avantages et des inconvénients aussi bien pour les participants que pour les intervenants. Plutôt que d'apporter une réponse claire sur la place de l'e-ETP, ce travail ouvre une discussion, montre qu'il n'y a pas qu'une seule solution, que, dans un contexte de maladies rares, il ne faut pas rechercher l'uniformité des pratiques et qu'il faut privilégier l'adaptation aux besoins des participants et aux moyens à la disposition des intervenants. Le format hybride apparait alors comme une alternative de choix, tout en retenant qu'il n'est pas non plus la solution à toutes les problématiques de l'ETP dans les maladies rares.

Quelle place pour les aidants ?

La relation entre l'aidant et l'ETP est complexe. Il est considéré comme un partenaire de l'ETP pour le patient, mais l'ETP est aussi considérée comme un accompagnement, pour l'aidant. L'aidant est ainsi participant, dans la vie du patient, et bénéficiaire pour la prise en charge de celui-ci et lui-même. La réponse n'est alors pas si simple. L'ETP renforcerait le rôle central que joue l'aidant dans la vie du patient, d'un côté en offrant des connaissances, des compétences… nécessaires pour accompagner le patient et, d'un autre côté, en prenant en compte le rôle de l'aidant, l'impact de la maladie du patient sur sa vie et la charge émotionnelle et psychologique qu'il porte.

Le volet quantitatif de l'enquête a permis de réaliser un regard croisé sur les effets de l'ETP. Ainsi les patients comme les aidants avaient l'occasion de témoigner des effets de l'ETP sur eux-mêmes et sur leurs proches atteints d'une maladie rare ou aidant. Sans pouvoir à ce jour les évaluer, les quantifier, des effets sont constatés par les principaux intéressés sur le plan du savoir, des savoir-être et des savoir-faire. L'impact sur la vie de l'aidant est difficile à évaluer, mais il est à noter que 60% des aidants ayant répondu à l'enquête témoignent des nombreux bénéfices lorsque les aidants sont impliqués, ce qui est corroboré par les intervenants en ETP.

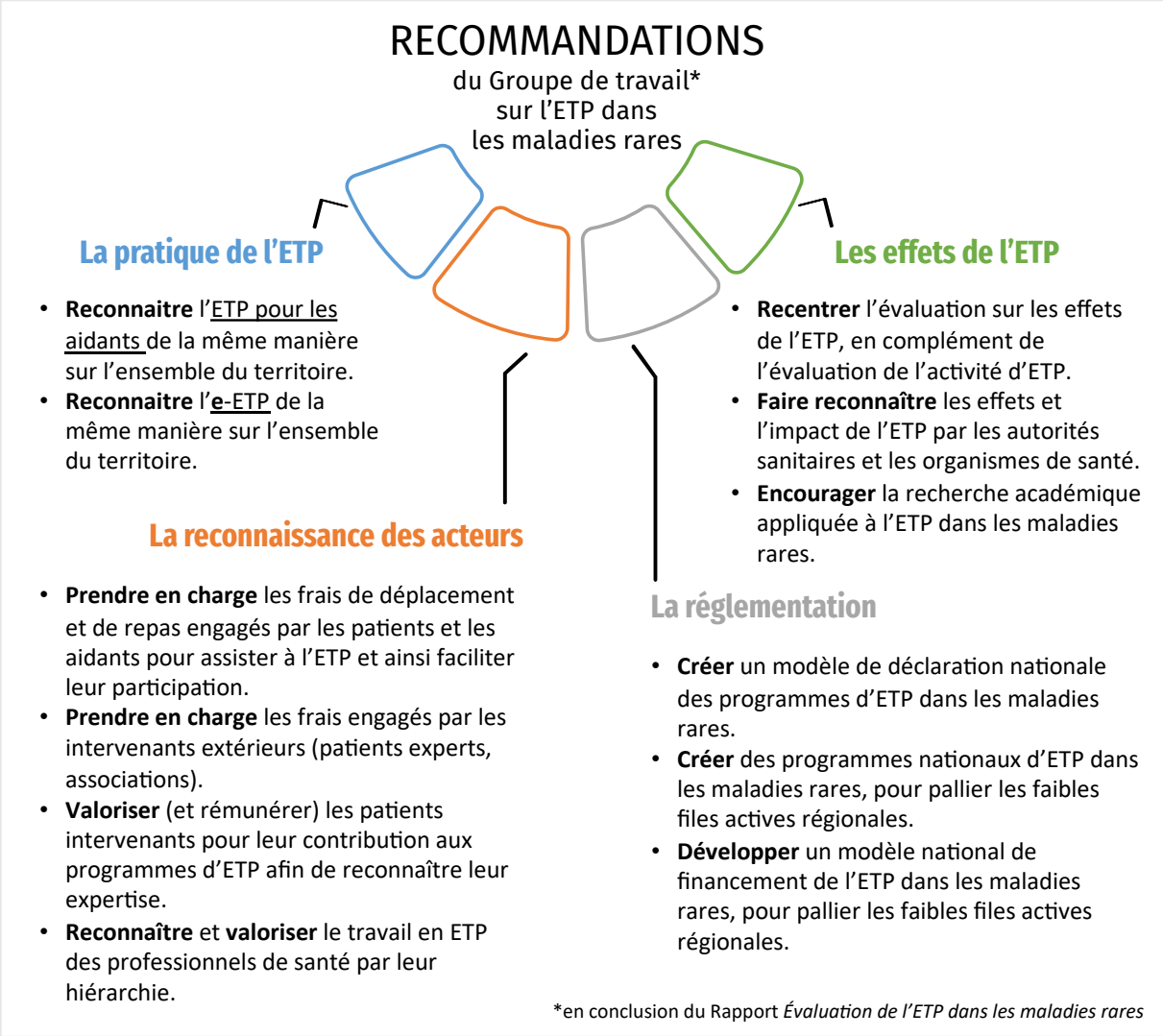
Quel avenir pour l'e-ETP et l'ETP pour les aidants ?

Les recommandations relatives à l'e-ETP et l'ETP pour les aidants, émises par le groupe de travail dans le cadre de cette recherche, pourraient être qualifiées d'« élémentaires ». En effet, avant de pouvoir approfondir l'e-ETP ou l'ETP pour les aidants, les recommandations reflètent le manque de socle national pour la définition, la réglementation et le financement de telles pratiques. L'e-ETP et l'ETP pour les aidants, décrites à ce jour, ont été développées et promues pour répondre à des besoins et des volontés territoriales. Chercher à en redéfinir la base dans une dimension globale permettrait d'étudier ces modalités de l'ETP de manière uniforme sur tout le territoire et non à travers les éléments épars qui les composent aujourd'hui.

VIII. Recommandations

Dans le cadre d'un processus de décision collégial conclu lors d'une réunion le 6 décembre 2023, le groupe de travail a formulé 12 recommandations, identifiées comme essentielles pour façonner l'avenir de l'ETP dans les maladies rares. Ces recommandations sont présentées avec la volonté de ne pas les hiérarchiser les unes par rapport aux autres et de les regrouper en 4 grandes thématiques.

Figure 6 – Recommandations du groupe de travail sur l'ETP dans les maladies rares.



Dans le cadre de la **pratique de l'ETP**, le groupe de travail recommande de reconnaître l'ETP pour les aidants de la même manière sur l'ensemble du territoire. Il est aussi recommandé de reconnaître l'e-ETP de la même manière sur l'ensemble du territoire. Sont mises en avant, dans ces deux recommandations, les disparités régionales de considération et de définition de l'ETP pour les aidants et de l'e-ETP, qui ne permettent pas de proposer une offre similaire de ces modalités d'ETP sur l'ensemble du territoire.

Sur des sujets **réglementaires**, le groupe de travail recommande d'agir au niveau national. Dans un premier temps en créant un modèle de déclaration nationale de l'ETP, facilitant le partage et le déploiement de programmes entre les régions. Dans un second temps, pour pallier les faibles files actives régionales, en favorisant la création de programmes nationaux et leur financement. L'objectif de ces recommandations est d'assurer une prise en charge cohérente, de qualité et équitable pour les patients atteints de maladies rares, même dans les régions où les files actives ne permettent pas la création ou le maintien d'un programme d'ETP. Cela vise également une utilisation plus efficace des ressources déjà disponibles.

Le groupe de travail a émis des recommandations en lien avec les **effets de l'ETP**, dans trois dimensions. Évaluation, "*Recentrer l'évaluation sur les effets de l'ETP, en complément de l'évaluation de l'activité d'ETP*" s'inscrit dans une volonté d'explorer les résultats en considérant que l'évaluation en ETP peut fournir des informations approfondies sur l'impact réel sur la vie des bénéficiaires, allant au-delà du suivi des activités mises en œuvre. Reconnaissance, "*Faire reconnaître les effets et l'impact de l'ETP par les autorités sanitaires et les organismes de santé*", serait un moyen de légitimer la pratique et sa place dans la prise en charge des patients. Recherche, "*Encourager la recherche académique appliquée à l'ETP dans les maladies rares*", apparaît alors indispensable pour nourrir et justifier la réalisation des précédentes recommandations sur les effets de l'ETP.

Le groupe de travail a formulé quatre recommandations qu'il rassemble sous une problématique de **reconnaissance des acteurs**. Dans la recommandation "*Prendre en charge les frais de déplacement et de repas engagés par les patients et les aidants pour assister à l'ETP et ainsi faciliter leur participation*", les acteurs sont les bénéficiaires de l'ETP. Une telle prise en charge vise à améliorer l'adhésion des participants. Dans les deux recommandations suivantes : "*Prendre en charge les frais engagés par les intervenants extérieurs (patients experts, associations) "* et "*Valoriser (et rémunérer) les patients intervenants pour leur contribution aux programmes d'ETP afin de reconnaître leur expertise*", les acteurs sont des intervenants en ETP dont le rôle doit être valorisé et dont l'implication doit être reconnue et soutenue. Pour la recommandation "*Reconnaître et valoriser le travail en ETP des professionnels de santé par leur hiérarchie*", c'est le manque d'appui institutionnel au vu de l'engagement des équipes d'ETP pour la mise en place et le maintien de l'ETP qui est décrit.

IX. Bibliographie

Abida, H., F. Daoud, M. Somaï, I. Rachdi, B. Ben Dhaou, Z. Aydi, et F. Boussema. 2022. « Impact de l'éducation thérapeutique sur les connaissances des patients lupiques : expérience d'un service ». *La Revue de Médecine Interne*, 85e CONGRÈS FRANÇAIS DE MÉDECINE INTERNE, 43 (décembre): A435-36. https://doi.org/10.1016/j.revmed.2022.10.182.

Ané, Anne-Marie, Lydie Wintz, Thomas Sannié, et Rémi Gagnayre. 2011. « Éducation thérapeutique des patients hémophiles : évaluation pédagogique et formative de 10 programmes ». *Santé Publique* 23 (2): 123-34. https://doi.org/10.3917/spub.112.0123.

Ariceta, Gema, Juan Antonio Camacho, Matilde Fernández-Obispo, Aurora Fernández-Polo, Josep Gamez, Judit García-Villoria, Enrique Lara Monteczuma, et al. 2015. « Cystinosis in Adult and Adolescent Patients: Recommendations for the Comprehensive Care of Cystinosis ». *Nefrologia: Publicacion Oficial De La Sociedad Espanola Nefrologia* 35 (3): 304-21. https://doi.org/10.1016/j.nefroe.2015.06.010.

Badiu, Corin, COST Action BM1105, Marco Bonomi, Ivan Borshchevsky, Martine Cools, Margarita Craen, Cristina Ghervan, et al. 2017. « Developing and Evaluating Rare Disease Educational Materials Co-Created by Expert Clinicians and Patients: The Paradigm of Congenital Hypogonadotropic Hypogonadism ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 12 (1): 57. https://doi.org/10.1186/s13023-017-0608-2.

Barlow, Julie, Chris Wright, Janice Sheasby, Andy Turner, et Jenny Hainsworth. 2002. « Self-management approaches for people with chronic conditions: a review ». *Patient Education and Counseling* 48 (2): 177-87. https://doi.org/10.1016/S0738-3991(02)00032-0.

Bessai, Sabrina. 2021. « Évaluation de l'impact sur les connaissances, la qualité de vie et la fatigue de la participation à un ETP sur les patients atteints de sclérodermie ».

Bolz-Johnson, Matt, Jelena Meek, et Nicoline Hoogerbrugge. 2020a. « "Patient Journeys": Improving Care by Patient Involvement ». *European Journal of Human Genetics* 28 (2): 141-43. https://doi.org/10.1038/s41431-019-0555-6.

———. 2020b. « "Patient Journeys": Improving Care by Patient Involvement ». *European Journal of Human Genetics* 28 (2): 141-43. https://doi.org/10.1038/s41431-019-0555-6.

Boon, M., J. Calvo-Lerma, I. Claes, T. Havermans, I. Asseiceira, A. Bulfamante, M. Garriga, et al. 2020. « Use of a Mobile Application for Self-Management of Pancreatic Enzyme Replacement Therapy Is

Associated with Improved Gastro-Intestinal Related Quality of Life in Children with Cystic Fibrosis ». *Journal of Cystic Fibrosis* 19 (4): 562-68. https://doi.org/10.1016/j.jcf.2020.04.001.

Boycott, Kym M., Megan R. Vanstone, Dennis E. Bulman, et Alex E. MacKenzie. 2013. « Rare-Disease Genetics in the Era of next-Generation Sequencing: Discovery to Translation ». *Nature Reviews. Genetics* 14 (10): 681-91. https://doi.org/10.1038/nrg3555.

Budych, Karolina, Thomas M. Helms, et Carsten Schultz. 2012. « How Do Patients with Rare Diseases Experience the Medical Encounter? Exploring Role Behavior and Its Impact on Patient–Physician Interaction ». *Health Policy* 105 (2): 154-64. https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2012.02.018.

Carrier, Marie-Eve, Linda Kwakkenbos, Warren R Nielson, Claire Fedoruk, Karen Nielsen, Katherine Milette, Janet Pope, et al. 2020. « The Scleroderma Patient-Centered Intervention Network Self-Management Program: Protocol for a Randomized Feasibility Trial ». *JMIR Research Protocols* 9 (4): e16799. https://doi.org/10.2196/16799.

Chaleat-Valayer, Emmanuelle, Zelmar Amélie, Boucand Marie-Hélène, Isabelle Perretant, Bonjean Monique, Occelli Pauline, et Touzet Sandrine. 2019. « Therapeutic Education Program for Patients with Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome: Feasibility and Satisfaction of the Participants ». *Education Thérapeutique Du Patient - Therapeutic Patient Education* 11 (1): 10202. https://doi.org/10.1051/tpe/2019002.

Cheema, Tariq J., Meilin Young, Erica Rabold, Ashley N. Barbieri, Nancy Baldwin, et Virginia D. Steen. 2020. « Patient and Physician Perspectives on Systemic Sclerosis-Associated Interstitial Lung Disease ». *Clinical Medicine Insights. Circulatory, Respiratory and Pulmonary Medicine* 14: 1179548420913281. https://doi.org/10.1177/1179548420913281.

Chisolm, Stephanie, Ellen Salkeld, Alice Houk, et John Huber. 2014. « Partnering in medical education: rare disease organizations bring experts and a patient voice to the conversation ». *Expert Opinion on Orphan Drugs* 2 (11): 1171-74. https://doi.org/10.1517/21678707.2014.966687.

Cohen, Julie S., et Barbara B. Biesecker. 2010. « Quality of Life in Rare Genetic Conditions: A Systematic Review of the Literature ». *American Journal of Medical Genetics. Part A* 152A (5): 1136-56. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33380.

Currie, Genevieve, et Joanna Szabo. 2019. « 'It Would Be Much Easier If We Were Just Quiet and Disappeared': Parents Silenced in the Experience of Caring for Children with Rare Diseases ». *Health Expectations* 22 (6): 1251-59. https://doi.org/10.1111/hex.12958.

Depping, Miriam K., Natalie Uhlenbusch, Martin Härter, Christoph Schramm, et Bernd Löwe. 2021. « Efficacy of a Brief, Peer-Delivered Self-Management Intervention for Patients With Rare Chronic Diseases: A Randomized Clinical Trial ». *JAMA Psychiatry* 78 (6): 607-15. https://doi.org/10.1001/jamapsychiatry.2020.4783.

Depping, Miriam K., Natalie Uhlenbusch, et Bernd Löwe. 2021. « Acceptance and Commitment Therapy Meets Peer-Support. Development of a Supportive Self-Care Intervention for Patients with Rare Diseases: A Multistage Development Process ». *BMJ Open* 11 (7): e042856. https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-042856.

Derguy, C, Solenne Pingault, Marion Poumeyreau, et Katia M'bailara. 2017. « L'éducation thérapeutique : un modèle pertinent pour accompagner les parents d'enfant avec un Trouble du Spectre de l'Autisme ? » *Education Thérapeutique du Patient - Therapeutic Patient Education* 9 (2): 20203. https://doi.org/10.1051/tpe/2017013.

Derguy, C., M. Poumeyreau, S. Pingault, et K. M'bailara. 2018. « Un programme d'éducation thérapeutique destiné à des parents d'enfant avec un TSA : résultats préliminaires concernant l'efficacité du programme ETAP ». *L'Encéphale* 44 (5): 421-28. https://doi.org/10.1016/j.encep.2017.07.004.

Drent, Marjolein, Bert Strookappe, Elske Hoitsma, et Jolanda De Vries. 2015. « Consequences of Sarcoidosis ». *Clinics in Chest Medicine* 36 (4): 727-37. https://doi.org/10.1016/j.ccm.2015.08.013.

Dufresne, Helene, Smail Hadj-Rabia, Charles Taïeb, et Christine Bodemer. 2013. « Importance of Therapeutic Patient Education in Ichthyosis: Results of a Prospective Single Reference Center Study ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 8 (1): 113. https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-113.

Efendi, Hüsnü, Aysun Ünal, Aylin Akçalı, Bengü Altunan, Ayhan Bingöl, Burcu Altunrende, Mesrure Köseoğlu, et al. 2022. « The Effect of Cognitive Performance on Self-Management Behavior of Multiple Sclerosis Patients ». *Multiple Sclerosis and Related Disorders* 63 (juillet): 103880. https://doi.org/10.1016/j.msard.2022.103880.

Farhat, Meryem-Maud, Alain Cornet, Charissa Frank, Ilaria Galetti, Juergen Grunert, Vera Guimarães, Ana Vieira, et Eric Hachulla. 2022. « Exploring Patient Education Unmet Needs for Rare and Complex Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases: A Survey of Health Care Providers' and Patients' Expectations in Europe ». *Chronic Illness* 18 (2): 370-80. https://doi.org/10.1177/1742395320968618.

Freire-González, Jaume, et David Font Vivanco. 2017. « The influence of energy efficiency on other

natural resources use: An input-output perspective ». *Journal of Cleaner Production* 162 (septembre): 336-45. https://doi.org/10.1016/j.jclepro.2017.06.050.

Gates, Bill. 2020. « Responding to Covid-19 — A Once-in-a-Century Pandemic? » *New England Journal of Medicine* 382 (18): 1677-79. https://doi.org/10.1056/NEJMp2003762.

Gómez-Zúñiga, Beni, Rafael Pulido Moyano, Modesta Pousada Fernández, Alicia García Oliva, et Manuel Armayones Ruiz. 2019. « The experience of parents of children with rare diseases when communicating with healthcare professionals: towards an integrative theory of trust ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 14 (1): 159. https://doi.org/10.1186/s13023-019-1134-1.

Hachulla, Eric, Christian Agard, Yannick Allanore, Jerome Avouac, Brigitte Bader-Meunier, Alexandre Belot, Alice Berezne, et al. 2021. « French Recommendations for the Management of Systemic Sclerosis ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 16 (S2): 322. https://doi.org/10.1186/s13023-021-01844-y.

Hammersland, Marte H., Aasne K. Aarsand, Sverre Sandberg, et Janice Andersen. 2019. « Self-Efficacy and Self-Management Strategies in Acute Intermittent Porphyria ». *BMC Health Services Research* 19 (1): 444. https://doi.org/10.1186/s12913-019-4285-9.

Helgeson, Vicki S., et Melissa Zajdel. 2017. « Adjusting to chronic health conditions ». *Annual Review of Psychology* 68: 545-71. https://doi.org/10.1146/annurev-psych-010416-044014.

Hendrickson, Horvath, Joshi, et Lave. 1998. « Peer Reviewed: Economic Input–Output Models for Environmental Life-Cycle Assessment ». *Environmental Science & Technology* 32 (7): 184A-191A. https://doi.org/10.1021/es983471i.

Hennink, Monique M., Bonnie N. Kaiser, et Vincent C. Marconi. 2017. « Code Saturation Versus Meaning Saturation: How Many Interviews Are Enough? » *Qualitative health research* 27 (4): 591-608. https://doi.org/10.1177/1049732316665344.

Hester, Katy L. M., Julia Newton, Tim Rapley, et Anthony De Soyza. 2018. « Patient information, education and self-management in bronchiectasis: facilitating improvements to optimise health outcomes ». *BMC Pulmonary Medicine* 18 (mai): 80. https://doi.org/10.1186/s12890-018-0633-5.

Heydari, Mohammad Reza, Fatemeh Taghva, Mitra Amini, et Somayeh Delavari. 2019. « Using Kirkpatrick's model to measure the effect of a new teaching and learning methods workshop for health care staff ». *BMC Research Notes* 12 (1): 388. https://doi.org/10.1186/s13104-019-4421-y.

Hoedt, Amber E. T., Carla Em Hollak, Carolien Ca Boelen, N. Ada P. van der Herberg-van de Wetering, Nienke M. Ter Horst, Cora F. Jonkers, Frits A. Wijburg, et Annet M. Bosch. 2011. « “MY PKU”: Increasing Self-Management in Patients with Phenylketonuria. A Randomized Controlled Trial ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 6 (juin): 48. https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-48.

Janger, Jürgen, Torben Schubert, Petra Andries, Christian Rammer, et Machteld Hoskens. 2017. « The EU 2020 innovation indicator: A step forward in measuring innovation outputs and outcomes? » *Research Policy* 46 (1): 30-42.

Kirkpatrick, D.L. 1959. « Techniques for evaluating training programs ». *Journal of American Society of Training Directors* 13(3): pp21-26.

Kraiger, Kurt. 2002. « Decision-based evaluation ». *Improving Training Effectiveness in Work Organizations*, janvier, 291-322.

Lafitte, Pascale, Benoît Pétré, Xavier de la Tribonnière, et Rémi Gagnayre. 2020. « Comment les soignants-éducateurs ont-ils adapté leurs pratiques de l’ETP durant la crise du COVID-19 ? Une enquête descriptive sur 714 programmes d’ETP ». *Education Thérapeutique du Patient - Therapeutic Patient Education* 12 (2): 20207. https://doi.org/10.1051/tpe/2021001.

Langlumé, Lisa, Nadine Nadal, William Brault, Yves-Marie Pers, Xavier de la Tribonnière, et Sylvie Fabre. 2021. « Éducation thérapeutique en distanciel : expérimentation de web-ateliers dans un programme pour les rhumatismes inflammatoires chroniques ». *Médecine des Maladies Métaboliques*, La diabétologie ambulatoire des années 2020: de nouveaux modes organisationnels, 15 (6): 605-11. https://doi.org/10.1016/j.mmm.2021.06.007.

« Learn with the EURORDIS Open Academy ». s. d. EURORDIS Open Academy. Consulté le 24 avril 2023. https://openacademy.eurordis.org/.

Lelong, Anne-Sophie, Olivier Bourdon, Françoise Brion, et Rémi Gagnayre. 2009. « Éducation thérapeutique de l’enfant drépanocytaire et de sa famille : proposition d’un référentiel de compétences pour les enfants de 5–6 ans et leurs parents ». *Education Thérapeutique du Patient - Therapeutic Patient Education* 1 (1): 21-31. https://doi.org/10.1051/tpe/2009005.

Lemai, S., et A. Benhabilles. 2017. « Intérêt d’un programme d’éducation thérapeutique dans les ostéogenèses imparfaites ». *Journal algérien de Médecine JAM* 25 (5): 234-37.

Leontief, Wassily. 1986. *Input-Output Economics*. Oxford University Press.

Lippe, Charlotte von der, Plata S. Diesen, et Kristin B. Feragen. 2017. « Living with a Rare Disorder: A Systematic Review of the Qualitative Literature ». *Molecular Genetics & Genomic Medicine* 5 (6): 758-73. https://doi.org/10.1002/mgg3.315.

Lorig, Kate R., et Halsted R. Holman. 2003. « Self-management education: History, definition, outcomes, and mechanisms ». *Annals of Behavioral Medicine* 26 (1): 1-7. https://doi.org/10.1207/S15324796ABM2601_01.

Marinello, D., A. Del Bianco, A. Manzo, M. Mosca, et R. Talarico. 2022. « Empowering Rare Disease Patients through Patient Education: The New BehçeTalk Programme ». *BMC Rheumatology* 6 (1): 17. https://doi.org/10.1186/s41927-022-00247-1.

Marinello, D., Federica Di Cianni, Alessandra Del Bianco, Irene Mattioli, Jurgen Sota, Luca Cantarini, Giacomo Emmi, et al. 2021. « Empowering Patients in the Therapeutic Decision-Making Process: A Glance Into Behçet's Syndrome ». *Frontiers in Medicine* 8: 769870. https://doi.org/10.3389/fmed.2021.769870.

McCauley, Elizabeth. 2017. « Challenges in Educating Patients and Parents about Differences in Sex Development ». *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics* 175 (2): 293-99. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31563.

Milette, Katherine, Brett D. Thombs, Kristina Maiorino, Warren R. Nielson, Annett Körner, et Sandra Peláez. 2019. « Challenges and Strategies for Coping with Scleroderma: Implications for a Scleroderma-Specific Self-Management Program ». *Disability and Rehabilitation* 41 (21): 2506-15. https://doi.org/10.1080/09638288.2018.1470263.

Moffatt, Christine J., Aimee Aubeeluck, Elodie Stasi, Roberto Bartoletti, Dario Roccatello, Meadbh Mac Sweeney, Chantal Lapointe, et al. 2021. « Development of Self-Efficacy Tools for Parents and Professionals Caring for Children and Young People with Lymphedema (ILF Parent SE and ILF Professional SE) ». *Lymphatic Research and Biology* 19 (5): 460-67. https://doi.org/10.1089/lrb.2021.0059.

Mooney, Janice, et Richard A. Watts. 2017. « Educating People with Rare Rheumatological Conditions ». *Rheumatology (Oxford, England)* 56 (12): 2042-43. https://doi.org/10.1093/rheumatology/kew487.

Nakshbandi, G., C. C. Moor, et M. S. Wijsenbeek. 2020. « Home Monitoring for Patients with ILD and the COVID-19 Pandemic ». *The Lancet. Respiratory Medicine* 8 (12): 1172-74.

https://doi.org/10.1016/S2213-2600(20)30452-5.

Nelson, Pauline A. 2009. « Qualitative Approaches in Craniofacial Research ». *The Cleft Palate-Craniofacial Journal : Official Publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association* 46 (3). https://doi.org/10.1597/08-121.1.

Nguengang Wakap, Stéphanie, Deborah M. Lambert, Annie Olry, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam, et Ana Rath. 2020. « Estimating Cumulative Point Prevalence of Rare Diseases: Analysis of the Orphanet Database ». *European Journal of Human Genetics: EJHG* 28 (2): 165-73. https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0.

Noori, Negar, Martin de Jong, Marijn Janssen, Dann Schraven, et Thomas Hoppe. 2022. « Input-Output Modeling for Smart City Development ». In *Sustainable Smart City Transitions*. Routledge.

Paglialonga, Alessia, Raffaella Gaetano, Leema Robert, Marine Hurard, Luisa Maria Botella, Natasha Barr, Guillaume Jondeau, et Alessandro Pini. 2021. « eHealth for Patients with Rare Diseases: The eHealth Working Group of the European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases (VASCERN) ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 16 (1): 164. https://doi.org/10.1186/s13023-020-01604-4.

Peytremann-Bridevaux, Isabelle, Philippe Staeger, Pierre-Olivier Bridevaux, William A. Ghali, et Bernard Burnand. 2008. « Effectiveness of Chronic Obstructive Pulmonary Disease-Management Programs: Systematic Review and Meta-Analysis ». *The American Journal of Medicine* 121 (5): 433-443.e4. https://doi.org/10.1016/j.amjmed.2008.02.009.

Pimouguet, Clément, Mélanie Le Goff, Rodolphe Thiébaut, Jean François Dartigues, et Catherine Helmer. 2011. « Effectiveness of Disease-Management Programs for Improving Diabetes Care: A Meta-Analysis ». *CMAJ* 183 (2): E115-27. https://doi.org/10.1503/cmaj.091786.

Poppe, Carine, Geert Crombez, Ignace Hanoulle, Dirk Vogelaers, et Mirko Petrovic. 2013. « Improving quality of life in patients with chronic kidney disease: influence of acceptance and personality ». *Nephrology Dialysis Transplantation* 28 (1): 116-21. https://doi.org/10.1093/ndt/gfs151.

Pougheon Bertrand, Dominique, Guy Minguet, Pierre Lombrail, et Gilles Rault. 2018. « Introduction of a Collaborative Quality Improvement Program in the French Cystic Fibrosis Network: The PHARE-M Initiative ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13 (S1): 12. https://doi.org/10.1186/s13023-017-0745-7.

Powell, Pippa, Dan Smyth, Isabel Saraiva, Karin Lisspers, Georgia Hardavella, Juan Fuertes, et Kate Hill. 2018. « What Do Patients Know? Education from the European Lung Foundation Perspective ». *Breathe (Sheffield, England)* 14 (1): 30-35. https://doi.org/10.1183/20734735.020217.

Ramos-Remus, C., A. L. Salcedo-Rocha, R. E. Prieto-Parra, et F. Galvan-Villegas. 2000. « How Important Is Patient Education? » *Bailliere's Best Practice & Research. Clinical Rheumatology* 14 (4): 689-703. https://doi.org/10.1053/berh.2000.0107.

Ranade-Kharkar, Pallavi, Charlene Weir, Chuck Norlin, Sarah A Collins, Lou Ann Scarton, Gina B Baker, Damian Borbolla, Vanina Taliercio, et Guilherme Del Fiol. 2017. « Information needs of physicians, care coordinators, and families to support care coordination of children and youth with special health care needs (CYSHCN) ». *Journal of the American Medical Informatics Association* 24 (5): 933-41. https://doi.org/10.1093/jamia/ocx023.

Rault, Gilles, et Pierre Lombrail. 2018. « Strategies for Care Quality Improvement in Cystic Fibrosis ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13 (S1): 26, s13023-017-0743-49. https://doi.org/10.1186/s13023-017-0743-9.

Revert, Krista, Laurence Audran, Jocelyne Pengam, Pascal Lesne, et Dominique Pougheon Bertrand. 2018. « A Quality Improvement Program to Improve Nutritional Status of Children with Cystic Fibrosis Aged 2-12 Years Old over a 3 Year Period at CF Center Roscoff, Brittany ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13 (Suppl 1): 8. https://doi.org/10.1186/s13023-017-0746-6.

Sampson, Cathy, Ben Hope Gill, Nicholas Kim Harrison, Annmarie Nelson, et Anthony Byrne. 2015. « The care needs of patients with idiopathic pulmonary fibrosis and their carers (CaNoPy): results of a qualitative study ». *BMC Pulmonary Medicine* 15 (1): 155. https://doi.org/10.1186/s12890-015-0145-5.

Smalley, Katelyn R., Lisa Aufegger, Kelsey Flott, Erik K. Mayer, et Ara Darzi. 2021. « Can self-management programmes change healthcare utilisation in COPD?: A systematic review and framework analysis ». *Patient Education and Counseling* 104 (1): 50-63. https://doi.org/10.1016/j.pec.2020.08.015.

Strauss, Anselm, et Juliet M. Corbin. 1990. *Basics of Qualitative Research: Grounded Theory Procedures and Techniques*. SAGE Publications.

Talarico, Rosaria, Diana Marinello, Stefano Bombardieri, Gerd Burmester, Joao Fonseca, Charissa Frank, Ilaria Galetti, et al. 2020. « Clinical Practice Guidelines Adherence, Knowledge and Awareness in

Rare and Complex Connective Tissue Diseases across Europe: Results from the First ERN ReCONNET Survey ». *RMD Open* 6 (2): e001344. https://doi.org/10.1136/rmdopen-2020-001344.

Talarico, Rosaria, Diana Marinello, Arianna Manzo, Sara Cannizzo, Ilaria Palla, Simone Ticciati, Andrea Gaglioti, et al. 2021. « Being a Caregiver of a Behçet's Syndrome Patient: Challenges and Perspectives during a Complex Journey ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 16 (1): 436. https://doi.org/10.1186/s13023-021-02070-2.

Terrier, Benjamin, Raphaël Darbon, Cécile-Audrey Durel, Eric Hachulla, Alexandre Karras, Hélène Maillard, Thomas Papo, et al. 2020. « French Recommendations for the Management of Systemic Necrotizing Vasculitides (Polyarteritis Nodosa and ANCA-Associated Vasculitides) ». *Orphanet Journal of Rare Diseases* 15 (S2): 351. https://doi.org/10.1186/s13023-020-01621-3.

Uhlenbusch, Natalie, Bernd Löwe, Martin Härter, Christoph Schramm, Christina Weiler-Normann, et Miriam K. Depping. 2019. « Depression and Anxiety in Patients with Different Rare Chronic Diseases: A Cross-Sectional Study ». *PLOS ONE* 14 (2): e0211343. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0211343.

Van Damme, Stefaan, Geert Crombez, Boudewijn Van Houdenhove, An Mariman, et Walter Michielsen. 2006. « Well-Being in Patients with Chronic Fatigue Syndrome: The Role of Acceptance ». *Journal of Psychosomatic Research* 61 (5): 595-99. https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2006.04.015.

Vecchierini, M. -F., D. Léger, I. Arnufl, et Y. Dauvilliers. 2013. « Quel apport des centres de référence maladies rares dans la prise en charge des hypersomnies rares ? » *Revue Neurologique*, Journées du président - Maladies rares en neurologie, 169 (février): S56-62. https://doi.org/10.1016/S0035-3787(13)70061-4.

Viane, Ilse, Geert Crombez, Christopher Eccleston, Carine Poppe, Jacques Devulder, Boudewijn Van Houdenhove, et Wilfried De Corte. 2003. « Acceptance of Pain Is an Independent Predictor of Mental Well-Being in Patients with Chronic Pain: Empirical Evidence and Reappraisal ». *PAIN* 106 (1): 65. https://doi.org/10.1016/S0304-3959(03)00291-4.

Ward, Michael M., Saigeetha Sundaramurthy, Debra Lotstein, Thomas M. Bush, C. Michael Neuwelt, et Richard L. Street. 2003. « Participatory Patient-Physician Communication and Morbidity in Patients with Systemic Lupus Erythematosus ». *Arthritis and Rheumatism* 49 (6): 810-18. https://doi.org/10.1002/art.11467.

Werfalli, Mahmoud, Peter J. Raubenheimer, Mark Engel, Alfred Musekiwa, Kirsten Bobrow, Nasheeta Peer, Cecilia Hoegfeldt, Sebastiana Kalula, Andre Pascal Kengne, et Naomi S. Levitt. 2020. « The

effectiveness of peer and community health worker-led self-management support programs for improving diabetes health-related outcomes in adults in low- and-middle-income countries: a systematic review ». *Systematic Reviews* 9 (1): 133. https://doi.org/10.1186/s13643-020-01377-8.

Wiegmann, Sabine, Martina Ernst, Loretta Ihme, Katja Wechsung, Ute Kalender, Barbara Stöckigt, Annette Richter-Unruh, et al. 2022. « Development and Evaluation of a Patient Education Programme for Children, Adolescents, and Young Adults with Differences of Sex Development (DSD) and Their Parents: Study Protocol of Empower-DSD ». *BMC Endocrine Disorders* 22 (1): 166. https://doi.org/10.1186/s12902-022-01079-3.

Wojeck, Robyn K., Donald E. Bailey, Tamara J. Somers, et Mitchell R. Knisely. 2021. « Self-management Interventions in Systemic Sclerosis: A Systematic Review ». *Research in Nursing & Health* 44 (2): 376-92. https://doi.org/10.1002/nur.22118.

Young, S P, E Henderson, D L Cheseldine, A S Wilson, J Skan, S Heaton, S J Bowman, et al. 2002. « Development and Assessment of a World Wide Web Site for Systemic Lupus Erythematosus Patient Information ». *Lupus* 11 (8): 478-84. https://doi.org/10.1191/0961203302lu225oa.

X. Annexes

A. Annexe 1 - Cartographie - Questionnaire

INTRODUCTION

PROJET ÉVALUATION EDUCATION THERAPEUTIQUE DANS LES MALADIES RARES

Merci de répondre à un questionnaire par programme

Bonjour,
Votre structure a bénéficié d'un financement par la direction générale de l'organisation des soins (DGOS) dans le cadre des appels à projets de 2019 ou de 2020 pour la production de programmes d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) pour les maladies rares.
Dans le cadre d'un projet d'évaluation de l'ETP dans les maladies rares, nous vous invitons à répondre à ce questionnaire. L'objectif de ce projet est de faire évoluer le cadre réglementaire propre aux programmes ETP dans les maladies rares.
Ce questionnaire a pour objectif de réaliser une analyse quantitative et qualitative des projets financés. Il s'intègre dans une démarche évaluative d'ouverture et ne répond aucunement à une logique de contrôle.
Si votre structure a bénéficié de plusieurs financements dans le cadre de ces AAP, nous vous prions de remplir un questionnaire par programme
Pour toute question relative au projet d'évaluation : evaluation.ETP@edusante.fr
Le remplissage du questionnaire nécessite environ 60 min. Vos réponses sont enregistrées automatiquement. Vous pouvez y revenir, les modifier ou reprendre la saisie à tout moment.

PREMIERE PARTIE : IDENTIFICATION DE LA STRUCTURE

Filière de santé maladies rares : _____
Établissement (CHU/Centre hospitalier) : _____

- ☐ Centre de référence (lequel : _____)
- ☐ Centre de compétence (ou de ressources et de compétence) (lequel : _____)
- ☐ Autre structure (lequel **:** _____)

NOM ET COORDONNEES du coordinateur de la filière :_____

DEUXIEME PARTIE : PROGRAMME D'EDUCATION THERAPEUTIQUE

1.Votre structure a bénéficié d'un financement de la DGOS :

- ☐ AAP 2019
- ☐ AAP 2020

2. Votre financement est prévu pour :

- ☐ Développer un nouveau programme d'ETP
- ☐ Actualiser un programme préexistant
- ☐ Accompagner le déploiement de programmes d'ETP déjà validé par une Agence Régionale de Santé (ARS)

3. Vous disposez entièrement des ressources en interne pour construire votre programme d'ETP (Oui/Non)

4. Si vous faites appel à un prestataire pour accompagner votre structure, ces prestations concernent :

- ☐ L'accompagnement méthodologique
- ☐ La création d'outils
- ☐ Autres (veuillez préciser) **:** _____

5. Intitule du programme d'ETP : _____

6. Nom et coordonnées du responsable (porteur) du programme

Nom **:** _____

Adresse **:** _____
Adresse 2 **:** _____
Ville/localité **:** _____
Région **:** _____
Code postal **:** _____
Pays **:** _____
Adresse e-mail **:** _____
Numéro de téléphone **:** _____

7. Vous construisez votre programme d'éducation thérapeutique avec la collaboration d'une autre structure (ex : autre filière…) : (Oui/Non)

Si oui, laquelle ? : _____

8. Professionnels impliques dans le programme

_____

9. Quelle est la proportion de professionnels impliqués dans le programme formés ou en cours de formation à l'ETP

_____

10. Vous impliquez des patients/aidants intervenants dans le programme (Oui/Non)

Si oui, le font il au nom d'une association ? Laquelle **:** _____

11. Pathologie(s) ou condition(s) prise(s) en charge par le programme d'ETP :

_____

12. Commune, département, région de déploiement du programme d'ETP :

_____

13. Modalité du programme :

- ☐ Présentiel
- ☐ A distance (e-ETP) séances en distanciel
- ☐ A distance (e-ETP) autoformation (e-learning ou MOOC)
- ☐ Mixte

14. État d'avancement du programme d'ETP *(plusieurs réponses sont possibles)*

A la date mentionnée plus haut, votre programme d'ETP est :

- ☐ construit
- ☐ soumis à l'ARS pour déclaration
- ☐ déclaré à l'ARS
- ☐ en phase de déploiement
- ☐ déployé
- ☐ déposé à l'ARS pour l'autoévaluation annuelle
- ☐ retardé
- ☐ abandonné
- ☐ autre **:** _____

Si votre programme a été soumis à votre ARS

15. Date de soumission : _____

16. Région de l'ARS : _____

17. Ce programme a-t-il vocation à être déposé par d'autres structures sur le plan national ? (Oui/Non)

Si oui région de dépôt de l'ARS **:** _____

18. Ce programme a-t-il vocation à être partagé/échange dans les centres de la même filière (Oui/Non)

19. Ce programme a-t-il vocation à être partagé/échange dans les centres d'une autre filière (Oui/Non)

20. Si vous ne l'avez pas encore soumis, avez-vous l'intention de le faire ? **(Oui/Non)**

Si oui, sous quel délai ? _____

21. Quels sont les causes de retard/abandon du programme d'ETP (plusieurs réponses sont possibles)

- ☐ manque de formation ETP
- ☐ manque de temps
- ☐ difficulté organisationnelle des réunions pluridisciplinaires
- ☐ manque de professionnels
- ☐ manque de coordinateur formé à l'ETP
- ☐ manque de matériel adapté
- ☐ financement insuffisant
- ☐ difficulté de recrutement
- ☐ pandémie de la covid 19
- ☐ Autre **:** _____

22. En cas de difficulté de recrutement, quelles en sont les raisons ?

- ☐ file active faible
- ☐ éloignement géographique
- ☐ difficultés linguistiques ou culturelles
- ☐ manque de temps pour recruter
- ☐ refus de la personne concernée
- ☐ pandémie de la covid 19

23. Avez-vous réalisé un recueil préalable des besoins éducatifs ? (Oui/Non)

24. Si oui, comment ce recueil a été réalisé ?

- ☐ enquête de besoin
- ☐ expertise des professionnels
- ☐ revue de la littérature
- ☐ groupe de travail intégrant des patients ou des aidants ou des associations

25. Objectif(s) du programme :

Quels sont les objectifs généraux du programme d'ETP ?

_____

26. Avez-vous utilisé des référentiels de compétence déjà publié ou élaboré par un autre groupe d'experts (Oui/Non)

27. Quelles sont les compétences à acquérir visées par le programme d'ETP ?

(Que la personne soit capable de…) merci de joindre **le référentiel de compétence** à l'adresse suivante : evaluation.ETP@edusante.fr

_____

28. Population cible du programme :

- ☐ patient enfant
- ☐ patient : adolescent
- ☐ patient : adulte
- ☐ patient : personne âgée
- ☐ aidant : parent
- ☐ aidant : conjoint
- ☐ aidant : fratrie
- ☐ aidant : autre aidant familial
- ☐ aidant : autre aidant non familial
- ☐ patient et aidant
- ☐ autre (veuillez préciser) **:** _____

29. Si votre programme a prévu d'associer des aidants, précisez la modalité de participation des aidants

- ☐ ateliers dédiés
- ☐ participation aux ateliers destinés aux patients

30. Quel est l'âge de la population cible du programme d'ETP ?

_____

31. Avez-vous prévu une démarche d'évaluation du niveau de littératie* en santé des cibles (Oui/Non)

*(*l'OMS définie la littératie en santé comme « les caractéristiques personnelles et les ressources sociales nécessaires des individus et des communautés afin d'accéder, comprendre, évaluer et utiliser l'information et les services pour prendre des décisions en santé »)*
Si oui laquelle : _____

32. Quels sont la ou les modalité(s) de dispensation du programme ? Si mixte, cochez plusieurs réponses

- ☐ mode ambulatoire (hors HDJ)
- ☐ séjour SSR
- ☐ séjour MCO
- ☐ séjour psychiatrie
- ☐ séjour HAD
- ☐ autre (veuillez préciser) : _____

33. Une plaquette (brochure, dépliant…) d'information sur le programme est-elle disponible pour les bénéficiaires, les professionnels pouvant orienter un patient vers un programme ? (Oui/Non)

34. Contenu du programme (séances individuelles et/ou collectives, nombre de jours ou demi-journées…)

Votre programme se déroule en présentiel : (Oui/Non)

35. Si programme ETP en présentiel, quelles sont les modalités des séances ?

- ☐ séances individuelles
- ☐ séances collectives
- ☐ séances individuelles et collectives

36. Nombre de séances ?

_____

37. Nombre de jours ?

_____

38. Nombre de demi-journées ?

_____

39. Si programme e-ETP

- ☐ autoformation numérique (e-learning ou MOOC)
- ☐ séances individuelles à distance
- ☐ séances collectives à distance

40. Utilisez-vous des outils pédagogiques spécifiques : (Oui/Non)

Si oui, lesquels ? : _____

Traçabilité de l'activité

41. Pour la traçabilité de l'activité pédagogique, vous utiliser des outils informatiques intégrant l'ETP (Oui/Non)

42. Pour la traçabilité de l'activité pédagogique, vous avez intégré le dossier éducatif dans le :

- ☐ dossier patient papier
- ☐ dossier patient informatisé
- ☐ vous n'avez pas intégré le dossier éducatif dans le dossier patient

43. Votre avez réalisé au moins une évaluation annuelle de votre programme depuis son dernier financement (Oui/Non)

Si oui, remplissez la troisième partie

TROISIEME PARTIE : ÉVALUATION

44. Quels indicateurs avez-vous choisis pour évaluer l'activité globale de votre programme ?

_____

45. Quels indicateurs avez-vous choisis pour évaluer le processus de votre programme ?

_____

46. Quels indicateurs avez-vous choisis pour évaluer l'atteinte des objectifs de votre programme ?

_____

(la liste des indicateurs d'évaluation ainsi que les questions d'évaluations peuvent être envoyé à l'adresse suivante : evaluation.etp@edusante.fr)

47. Quels autres types d'indicateurs avez-vous choisis pour évaluer votre programme ?

_____

48. Quelles sources ou méthodes de recueil de données avez-vous choisis ?

- ☐ utilisation des données d'un tableau de suivi d'activité ou des rapports d'activité
- ☐ entretiens collectifs ou groupe de discussion, entretiens individuels avec des professionnels, des patients, des associations de patients
- ☐ utilisation de listes de critères de qualité pour l'évaluation des pratiques professionnelles (EPP)
- ☐ utilisation de grille d'observation des pratiques
- ☐ analyse de documents écrits concernant le patient : dossier d'ETP, documents de synthèse
- ☐ analyse de dossiers d'ETP informatisés
- ☐ enquêtes de satisfaction
- ☐ autoévaluations individuelles des pratiques ou des évaluations par les pairs.
- ☐ Autre, lesquels : _____

49. Combien de personnes au total ont bénéficié de ce programme (le programme doit être réalisé au complet) ?

_____

50. Combien de patients ont bénéficié de ce programme ?

_____

51. Combien d'aidants ont bénéficié de ce programme ?

_____

52. Combien de personnes devraient en bénéficier en 1 année ?

_____

53. Combien de patients devraient en bénéficier en 1 année ?

_____

54. Combien d'aidants devraient en bénéficier en 1 année ?

_____

55a - combien de personnes (patients/aidants) ont-ils pu à la fin du programme formuler un objectif de changement de comportement ?

_____

55b - pourcentage de personnes - ratio avec : numérateur = nombre de personnes satisfaisantes et dénominateur = nombre de personnes ayant fini le programme

_____

56a. Combien de personnes (patients/aidants) ont-ils pu à la fin du programme formuler un apprentissage utile

_____

56b - pourcentage de personnes - ratio avec : numérateur = nombre de personnes satisfaisantes et dénominateur = nombre de personnes ayant fini le programme

_____

57. Un questionnaire de satisfaction patient/aidant est-il utilisé ? (Oui/Non)

58. Explore-t-il le dimensions (plusieurs réponses possibles) :

- ☐ d'accueil
- ☐ d'organisation

- ☐ de méthode
- ☐ d'utilité
- ☐ de contenu
- ☐ autre : précisez

59. Un questionnaire de satisfaction aidant est-il utilisé ? (Oui/Non)

60. Explore-t-il le dimensions (plusieurs réponses possibles) :

- ☐ d'accueil
- ☐ d'organisation
- ☐ de méthode
- ☐ d'utilité
- ☐ de contenu
- ☐ autre : précisez

61. Avez-vous l'impression que votre programme a atteint ses objectifs généraux ? (Oui/Non)

Quels sont les points forts de la mise en œuvre du programme :

62. Ceux qu'il faut maintenir ?

_____

63. Ceux qu'il convient de développer davantage ?

_____

64. Quels sont pour vous les leviers dans la mise en place du programme

- ☐ le soutien de la direction
- ☐ l'implication des cadres
- ☐ la motivation et l'implication des équipes
- ☐ la communication
- ☐ aucun des éléments ci-dessus

65. Quelles sont les difficultés que vous identifiez concernant la mise en place et l'organisation du programme

_____

Quelles sont parmi les difficultés identifiées :

66. Celles qu'il convient de traiter en priorité ?

_____

67. Celles qui peuvent être traitées à moyen terme ?

_____

68. Celles dont la résolution ne dépend pas de l'équipe ?

_____

69. Quelles sont les actions d'amélioration retenues ?

_____

70. Comment les mettre en œuvre et les suivre ?

_____

71. De quel type d'aide auriez-vous besoin ?

_____

B. Annexe 2 - Volet qualitatif - Guide d'animation

Guide d'animation Focus Group professionnels

Public
Tous les professionnels de santé impliqués dans la construction ou la mise en place de programmes d'éducation thérapeutique du patient dans les maladies rares.

Introduction
Bonjour, nous sommes réunis aujourd'hui pour échanger sur le thème de l'ETP, de l'e-ETP et de l'ETP auprès des aidants, dans les maladies rares.
Nous aimerions plus particulièrement recueillir votre expérience sur les questions de spécificité de l'ETP dans votre structure de soins, sur le public concerné, et sur les modalités d'évaluation utilisées.

Le déroulement du Focus group
Notre réunion durera entre 1h30 et 2 h, nous aurons une pause de 5 min. Suivant les sujets abordés, nous vous proposerons peut-être de poursuivre nos discussions lors d'une deuxième session dans les 15 jours prochains.
Nos échanges seront enregistrés pour permettre leur transcription et leur analyse mais seront utilisés de façon anonyme.
Nous vous prions de :

- Choisir un pseudonyme et de le reporter dans zoom. Il sera utilisé pour vous présenter à chaque prise de parole ou pour vous adresser la parole directement.
- Important : Chaque fois que vous prendrez la parole, vous vous nommerez avec ce pseudonyme pour faciliter la transcription de nos échanges
- Vous exprimer librement
- D'intervenir quand une chose dite par un autre participant fait écho chez vous
- Toutes les informations recueillies resteront anonymes

Avez-vous des questions ? Êtes-vous d'accord ?

I- Présentation des participants *(15 mn)*

Tour de table *: Pour commencer, nous vous proposons de vous présenter brièvement et de présenter dans quelle mesure vous avez êtes impliqués dans l'ETP.*

II- L'ETP, l'e-ETP et l'ETP auprès des aidants dans les Maladies Rares *(30 min)*

1) **Les spécificités de l'ETP dans les maladies rares**

Quelles sont, selon vous, les spécificités de l'ETP dans les maladies rares
(Difficultés/organisation particulière, public particulier…)

2) **La E-ETP**

Concernant la e-ETP avez-vous une expérience dans ce domaine ? Si oui, pourriez-vous nous la décrire. Si non, nous dire pourquoi ?

3) **L'ETP pour l'aidant**

Concernant l'ETP pour l'aidant avez-vous une expérience dans ce domaine ? Si oui, pourriez-vous nous la décrire. Si non, nous dire pourquoi ?

Pause de 5 min

III- L'évaluation *(30 min)*

a) *Concernant les modalités d'évaluation, quels indicateurs utilisez-vous pour mesurer l'effet de l'ETP* (qualité de vie, satisfaction des patients/aidants, atteinte des objectifs…)
Proposeriez-vous d'autres indicateurs plus spécifiques aux maladies rares ?
b) *Pour les patients, quels sont les bénéficies apportés selon vous ?*
c) *De façon plus globale, quels sont, selon vous, les points forts/les points faibles d'un programme*
d) *Comment envisagez-vous l'avenir de ETP dans les maladies rares, les pistes d'amélioration*

IV- Avez-vous quelque chose à ajouter en cette fin de focus group (des thèmes que nous n'avons pas abordés) ?

V- Synthèse générale : **(10 mn)**

Reprise des idées clés et prise de la décision de poursuivre ou non les échanges lors d'un second focus group.
Pour évaluer à chaud le déroulé du focus group, nous vous prions de scanner le QR code partagé à l'écran ou de cliquer sur le lien dans la messagerie et de renseigner le court questionnaire associé.

C. Annexe 3 - Volet qualitatif - Guide d'entretien

Guide d'entretien patient/aidant

Bonjour Madame, Monsieur. Je suis X, je travaille pour Edusanté, nous avons pris RDV pour un entretien par téléphone.
Dans le cadre d'une enquête que nous menons dans le cadre d'un projet sur l'évaluation de l'éducation thérapeutique dans les maladies rares, nous recueillons des témoignages de personnes qui ont bénéficié d'un programme d'ETP pour eux ou pour leur proche. L'entretien va durer environ une heure.
Il sera enregistré pour faciliter sa retranscription et son analyse mais sera utilisé de façon anonyme.
Si vous le souhaitez, vous pourrez recevoir les résultats de l'enquête.
Avez-vous des questions ? Êtes-vous d'accord ?

Donc, je m'intéresse à votre expérience de l'éducation thérapeutique.

Thème /question couverte par l'enquête	GUIDE D'ENTRETIEN
• Introduction, présentation	***Pouvez-vous me dire qui vous êtes ? si vous êtes un proche d'un patient atteint d'une maladie rare ou vous avez-vous-même une maladie rare ?***
• Contexte du recours au programme ETP	***Pouvez-vous me parler de votre expérience du programme éducatif que vous avez suivi ?***
Recueillir dans un premier temps la réponse spontanée du patient/aidant ***Dans un deuxième temps, compléter les réponses avec la relance suivante : quel programme ETP ? Qui vous l'a proposé ? quelle était la modalité : en présentiel ou à distance, individuelle, en groupe ?***	
• Les besoins / attentes d'un programme ETP	***Pourquoi avez-vous suivi ces séances d'ETP ? Qu'en attendiez-vous ?***
Recueillir dans un premier temps la réponse spontanée du patient/aidant ***Dans un deuxième temps, compléter les réponses avec la relance suivante : De façon plus générale, quelles sont vos attentes d'un programme ETP et quels sont les sujets que vous souhaitez abordés en priorité ?***	
• Les modalités/format de l'ETP	***Comment avez-vous trouvé les ateliers auxquels vous avez participé ?***
Recueillir dans un premier temps la réponse spontanée du patient/aidant ***Dans un deuxième temps, compléter les réponses avec la relance suivante : à votre avis, comment les séances devraient se dérouler, où ? les horaires ? en groupe, en individuel ? avec qui ? Durée ? Les modalités du programme vous ont-elles convenues et qu'avez-vous particulièrement apprécié ?***	
• Atteinte des objectifs et satisfaction	***Comment diriez-vous que le programme ETP a répondu à vos attentes ?***
Recueillir dans un premier temps la réponse spontanée du patient/aidant ***Dans un deuxième temps, compléter les réponses avec la relance suivante : Quel effet a eu ce programme sur votre maladie ou celle de votre proche, sur la prise en charge, sur votre qualité de vie, sur vos projets futurs ? Si vous devez évaluer votre satisfaction sur une échelle de 0 à 10, que diriez-vous ?***	
• Les difficultés et les freins à la mise en place d'un programme ETP	***Quelles sont les difficultés éventuellement rencontrées pour participer aux séances d'ETP ?***
Recueillir dans un premier temps la réponse spontanée du patient/aidant	

Dans un deuxième temps, compléter les réponses avec la relance suivante : selon vous, quels sont les freins à la mise en place d'un programme ETP

• Les pistes d'amélioration	***De votre point de vue, quelles seraient les pistes d'amélioration (ou vos suggestions pour l'amélioration des programmes ETP)***
Recueillir dans un premier temps la réponse spontanée du patient/aidant ***Dans un deuxième temps, compléter les réponses avec la relance suivante : en termes de modalité, d'organisation, d'implication d'autres professionnels/proches, sujets abordés***	
• Évaluation de l'ETP	***A votre avis, pour mesurer les bénéfices de la séance, sur quels éléments pouvons-nous nous baser ?***
Recueillir dans un premier temps la réponse spontanée du patient/aidant ***Dans un deuxième temps, compléter les réponses avec la relance suivante :*** ***Sur quel critère pourriez-vous baser pour apprécier les bénéfices du programme ?*** ***Quelles sont les éléments qui vous ferrez dire que les ateliers que vous avez suivis sont réussis ou pas ?*** ***Comment auriez-vous évalué/mesurer l'efficacité des séances que vous avez suivies ?***	

D. Annexe 4 - Volet qualitatif - Note d'information patients/aidants et consentement

NOTE D'INFORMATION
Patient/aidant
Évaluation de l'éducation thérapeutique (ETP) dans les maladies rares en France : recueil d'expérience des professionnels de santé, des patients et des aidants

Promoteur de la recherche : Édusanté
Investigateur principal : Dr Soumaya Balbolia

Madame, Monsieur,
Vous avez bénéficié d'un programme d'éducation thérapeutique dans le cadre d'une maladie rare. Vous êtes vous-même patient ou aidant de patient atteint d'une maladie rare. Avant de prendre la décision de participer à l'enquête « ETP dans les maladies rares », il est important que vous lisiez attentivement ces pages qui vous apporteront les informations nécessaires concernant les différents aspects de cette enquête. Votre participation est entièrement volontaire. Si vous ne désirez pas prendre part à cette recherche, vous ou votre proche continuerez à bénéficier de la meilleure prise en charge médicale possible, conformément aux connaissances actuelles.

Pourquoi cette enquête ?
Dans le cadre d'un projet d'évaluation, la Direction Générale de l'Organisation de l'offre de Soins (DGOS) souhaite démontrer l'effet de l'éducation thérapeutique sur les patients porteurs de maladies rares et leurs aidants.
Les conclusions qui en résulteront répondront aux objectifs du 3ème plan national maladies rares (PNMR3) et pourraient permettre de faire évoluer le cadre réglementaire propre aux programmes ETP maladies rares dans une visée d'ouverture et d'amélioration.
La société Édusanté est désignée comme promoteur de cette enquête après une procédure d'appels à projets organisés par la filière FAI²R, la filière de santé des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares.

Quel est l'objectif de cette enquête ?
Nous souhaiterions par cette enquête recueillir l'expérience de patients et d'aidants ayant bénéficié d'un programme d'éducation thérapeutique. L'objectif principal est d'évaluer les effets du programme sur la prise en charge et le quotidien.
Cette enquête est réalisée uniquement à des fins de recherche et d'évaluation médicale.

Comment va se dérouler cette enquête ?
La collecte des données de l'enquête se déroulera entre le 1er novembre 2022 et le 1er mai 2023 par entretiens téléphoniques d'une heure enregistrés et transcrits.

Qui peut participer ?
Ce courrier vous informe que vous êtes éligible à cette enquête car vous avez bénéficié d'un programme d'éducation du patient dans le cadre d'une maladie rare en tant que patient ou aidant.

Quels sont les inconvénients possibles ?
Il n'y a aucun risque propre lié à cette enquête.

Quels sont vos droits ?
Dans le cadre de cette enquête à laquelle Édusanté vous propose de participer, aucune donnée directement identifiante vous concernant ou concernant votre proche ne sera conservée ni diffusée (nom, prénom, adresse, téléphone ou toutes autres informations directement identifiantes).
Toutes les données médicales recueillies à votre sujet seront tenues strictement confidentielles. Les données seront traitées par l'équipe d'Édusanté sous la responsabilité du Dr Soumaya Balbolia. L'analyse sera réalisée afin de répondre aux objectifs de l'étude. La sécurité et la confidentialité des données seront maintenues conformément aux lois applicables.
Dans les rapports ou publications issus de ce travail, rien ne permettra une identification des participants.

L'enregistrement audio des entretiens sera conservé au maximum 6 mois à partir de la date de l'entretien et sera détruit immédiatement après sa transcription.
La base de données sera conservée sur un support sécurisé pour une durée de 2 ans (à compter de novembre 2022) après la dernière publication des résultats puis archivée pour une durée de 5 ans.
Pour toute question relative à la recherche, vous pouvez contacter le Dr Soumaya Balbolia (soumaya.balbolia@edusante.fr).
Pour toute question relative à la protection des données, vous pouvez contacter le délégué à la protection des données d'Édusanté Mme Stéphanie Champion (stephanie.champion@edusante.fr)
L'Enquête « ETP dans les maladies rares » a reçu les autorisations règlementaires : Avis favorable du comité éthique (CESRESS) du 12 juillet 2022, n° du dossier 8748331 et une autorisation CNIL le 23 septembre N/Réf : TD/MJT/AR229030.
Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés (loi n° 2004-801 du 6 août 2004 modifiant la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés), vous disposez du droit de demander l'accès à vos données, d'en demander la rectification ou l'effacement, ou de vous opposer à leur utilisation en contactant par mail ou téléphone ou courrier postal evaluation.etp@edusante.fr (Édusanté, 20 rue du Mail 75002 paris, Tel : 01 40 13 83 63) dans les 4 semaines qui suivent l'envoi de ce courrier.
Lorsque cette recherche sera terminée, vous serez tenu informé personnellement des résultats globaux par Édusanté dès que ceux-ci seront disponibles, si vous le souhaitez.
Après avoir lu cette note d'information, n'hésitez pas à poser toutes les questions que vous désirez à l'adresse evaluation.etp@edusante.fr.
Après un délai de réflexion, si vous acceptez de participer à cette recherche, vous devez compléter et signer le formulaire de consentement de participation en deux exemplaires ci-joints et nous en retourné un exemplaire dans l'enveloppe affranchie fournie.
Si vous constatez un manquement relatif au traitement de vos données personnelles, vous disposez du droit d'introduire une réclamation auprès de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL).

FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

Évaluation de l'éducation thérapeutique (ETP) dans les maladies rares en France : recueil d'expérience des professionnels de santé, des patients et des aidants

Gestionnaire de l'enquête : Edusanté

Personne qui dirige l'enquête : Dr Soumaya Balbolia

Je soussigné(e)___ *(nom, prénom)*___certifie avoir lu et compris la note d'information qui m'a été remise.

Je connais la possibilité qui m'est réservée d'interrompre ma participation à cette enquête à tout moment sans avoir à justifier ma décision.

J'ai pris connaissance que l'entretien téléphonique réalisé dans le cadre de cette enquête sera enregistré et transcrit.

J'ai pris connaissance que cette enquête a reçu un avis favorable du comité d'éthique CESRESS et a obtenu l'autorisation de la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL).

J'accepte que les personnes qui collaborent à cette enquête ou qui sont mandatées par le gestionnaire, ainsi qu'éventuellement le représentant des Autorités de Santé, aient accès à l'information dans le respect le plus strict de la confidentialité.

J'accepte que les données enregistrées à l'occasion de cette enquête puissent faire l'objet d'un traitement informatisé sous la responsabilité du gestionnaire.

J'ai bien noté que, conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'accès et de rectification. Je dispose également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées.

Mon consentement ne décharge en rien la personne qui dirige et surveille la recherche et le gestionnaire de la recherche de leurs responsabilités à mon égard. Je conserve tous les droits garantis par la loi.

J'accepte librement et volontairement de participer à l'Enquête ETP dans les maladies rares

Fait à le _ _ /_ _ /_ _ _ _

Signature du participant :

E. Annexe 5 - Volet qualitatif - e-mail d'information aux intervenants en ETP

Cher.e.s coordonnateurs.trices de programme, Cher.e.s acteurs.trices de l'ETP,

Dans le cadre du projet DGOS d'évaluation de l'ETP dans les maladies rares, la plupart d'entre vous a participé à une première étape en répondant aux questionnaires d'évaluation quantitative des programmes lauréats des AAP de 2019 et de 2020. Nous vous en remercions.
Pour rappel, l'objectif de cette étude est d'évaluer les effets de l'ETP dans les maladies rares, avec un focus spécifique sur les programmes en e-ETP et ceux destinés aux aidants.

La prochaine étape est celle d'une analyse qualitative par la constitution d'un Focus Group de professionnels impliqués en ETP et la réalisation d'entretiens avec des patients ayant suivi un programme d'ETP et des aidants ayant bénéficié d'un programme d'ETP.
Aujourd'hui nous vous sollicitons :

- Pour le recrutement de professionnels, en nous communiquant le ou les noms ainsi que les coordonnées de potentiels participants à ce Focus Group, identifiés au sein de vos équipes. La méthodologie du Focus Group implique une dizaine de participants. La durée de l'entretien sera environ de 2 heures et se fera à distance.
- Pour le recrutement des patients et des aidants, en nous communiquant un ou plusieurs noms de potentiels intéressés ainsi que leurs coordonnées, après leur accord. Les participants seront contactés pour un entretien individuel téléphonique d'environ 1 heure. Un consentement écrit de participation à l'étude leur sera transmis par voie postale avant la réalisation de l'entretien individuel.

Pour éviter tout biais de sélection, un tirage au sort sera réalisé pour constituer les listes des participants (professionnels de santé/patients/aidant) de l'enquête qualitative.
L'Enquête « ETP dans les maladies rares » a reçu les autorisations règlementaires : Avis favorable du comité éthique (CESRESS) du 12 juillet 2022, n° du dossier 8748331 et une autorisation CNIL le 23 septembre N/Réf : TD/MJT/AR229030.

Nous vous remercions de nous communiquer la liste des participants que vous proposez par retour de mail à l'adresse evaluation.etp@edusante.fr **avant le 23 novembre**. Nous espérons, ainsi, réaliser le focus group et les entretiens individuels entre décembre 2022 et janvier 2023.
Nous vous remercions d'avance pour votre collaboration.
Pour toute question relative au projet, contactez Édusanté : evaluation.etp@edusante.fr

Cordialement,
L'équipe d'Édusanté

F. Annexe 6 - Volet qualitatif - Thématiques, sous thématiques (entretiens)

Thématiques et sous-thématiques		Nombre de références
1 - Description de la maladie et de son vécu		
Type de maladie		15
Diagnostic de la maladie	(Dont errance diagnostique / annonce difficile)	12
Prise en charge de la maladie		5
Vécu de la maladie		27
Autres		2
2 - Attentes		
Connaissance de la maladie et de ses traitements		11
Prise en charge sociale psychologique et sociale		6
Prise en charge de la transition		4
Besoin d'être acteur		4
Autres attentes		8
3 - Motivations		
Motivations		15
4 - Représentations		
De la maladie		9
De l'ETP		17
Du rôle de l'aidant		16
Du rôle et de la place du soignant	(Dont rôles du médecin traitant)	5
5- Description des programmes ETP		
Modalités	- En groupe (avantages / inconvénients) - À distance (avantages / inconvénients) - Présentiel (avantages / inconvénients) - Mixte (avantages / inconvénients) - Individuel (avantages / inconvénients) - Autres (avantages / inconvénients)	32 20 21 3 3 3
Contenu		20
Organisation		24
6 – Effets des programmes		
Sur l'expérience de la maladie	- Acceptation de la maladie - Relation avec le soignant - Autres	4 2 38
Sur la qualité de vie	- Bien-être physique et psychique - Vie de couple - Lien social	27 3 9
Sur les projets futurs	- Engagement associatif - Engagement dans l'ETP - Autres	11 9 1
Sur la prise en charge		10
Retours ou effets négatifs		5

Effets sur l'aidant		7
Prise de conscience et changements de représentations		5
Autres effets		1
Ressentis		
	- Positifs	21
	- Négatifs	9
	- Autres ressentis	22
7 - Difficultés des programmes		
Adhésion des participants		25
Difficultés culturelles		1
Manque de temps		5
Financement		1
Manque de personnels		1
Liées aux associations		2
Règlementaires		1
Liées à l'organisation		3
Liées à la E-ETP		1
Autres difficultés		4
8 - Évaluation de l'ETP		
Indicateurs		
	- Connaissance de la maladie et des traitements	4
	- Amélioration de l'état de santé	7
	Physique	6
	Psychique	6
	- Recours à un professionnel	4
	- Effet sur le système de santé	3
	- Changement de croyances	4
	- Projet de vie	2
	- Bien-être social : sortir de l'isolement	1
	- Savoir parler de la maladie	4
Modalités d'évaluation		8
Autres		14
9 – Suggestions d'amélioration		
Animation		5
Information et communication		4
Financement		7
	- Financement de l'ETP	4
	- Remboursement	2
	- Financement des intervenant hors PDS	4
Règlementation		1
Améliorer l'adhésion		8
Faire participer les associations		11
Contenu		13
	- Actualiser le contenu	2
	- Expliquer sa maladie	6
	- Autres contenus	1
Organisation		7
	- Homogénéisation des groupes	2
	- Développement du distantiel	2

Implication des aidants		5
Implications des patients experts		5
Autres suggestions		13

G. Annexe 7 - Volet qualitatif - Thématiques, sous thématiques (*focus group*)

Thématiques et sous-thématiques		Nombre de références
1 – Expérience de l'ETP		
Modalités de l'ETP		
	- Horaires	1
	- Lieux	2
	- Présentiel	8
	- À distance	8
	- Mixte	2
	- Individuel	1
	- En groupe	8
	- Autres modalités	5
Retours		
	- Positifs	7
	- Négatifs	1
Effets		5
Autres expériences		19
2 – Spécificités de l'ETP		
Difficultés		
	- Disponibilités	7
	- Financement-Coûts	15
	- Ressources humaines	9
	- Adhésion (dont éloignement géographique)	17
	- Règlementation	18
	- Formation	4
	- Manque de reconnaissance	1
	- Autres difficultés	1
Organisation		5
Public		14
Spécificité du rare		14
Rôle des acteurs		
	- Rôle du médecin traitant	7
	- Rôle de l'aidant	10
Spécificités régionales		1
Autres spécificités		1
3 – e-ETP		
Expérience de l'e-ETP		5
Limites / freins à l'e-ETP		9
4 – ETP pour les aidants		
Expérience de l'ETP pour les aidants		6
Limites / freins à l'ETP pour les aidants		1
5 - Évaluation		
Indicateurs		
	- Comportement habitudes	5
	- Regard sur la maladie	2
	- Projet de vie	2
	- Qualité de vie	

	Lien social Bien-être psychique - Engagement - Indicateur aidants - Autres indicateurs	1 1 3 3 2
Points forts		11
Points faibles		2
Difficultés		4
Autres évaluations		3
6 – Idées d'amélioration		
Nationalisation des démarches		5
Définition de l'e-ETP		1
Nouveaux modèles de financement	 - Remboursement des frais	4 4
Reconnaissance		1
Réglementation		1
Autres idées d'amélioration		18

H. Annexe 8 - Volet quantitatif - Questionnaire

Introduction

Enquête ETP dans les maladies rares

La Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) souhaite démontrer l'effet de l'éducation thérapeutique (ETP) sur les patients atteints de maladies rares et leurs aidants. Dans ce cadre, les filières de santé maladies rares coordonnent une enquête auprès des patients et des aidants ayant bénéficié d'un programme d'ETP et auprès des membres d'équipes éducatives de programmes d'ETP dans les maladies rares.
Ce questionnaire explore l'expérience de l'ETP, les difficultés, les effets et l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares.
À la fin du questionnaire, cliquer sur "TERMINÉ" pour valider vos réponses.
Répondre à ce questionnaire vous prendra 15-20 minutes. Les réponses sont anonymes.
Pour en savoir plus, consultez la note d'information.
Ce questionnaire est ouvert jusqu'au 10 septembre 2023 inclus.

Section de vérification des critères d'inclusion

Qui êtes-vous ? *(choix multiple)*

- *Je suis atteint·e d'une maladie rare.*
- *Je suis le proche aidant d'une personne atteinte d'une maladie rare.*
- *Je fais partie de l'équipe éducative d'un programme d'ETP dans les maladies rares (professionnel de santé, patient, aidant, autre).*
- *Aucune des propositions ci-dessus.*

<u>Si patient</u>
J'ai bénéficié d'ateliers/séances d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) *(oui/non)*

<u>Si proche</u>
J'ai bénéficié/participé ou mon proche atteint d'une maladie rare a bénéficié d'ateliers/séances d'Éducation Thérapeutique du Patient (ETP) *(oui/non)*

<u>Si critères d'inclusion non validés</u>
Pour quelles raisons n'avez-vous pas participé à des ateliers/séances d'ETP ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ *Cela ne m'a pas été proposé.*
- ☐ *Je n'avais pas connaissance de l'existence des ateliers/séances.*
- ☐ *J'ai des difficultés pour me rendre sur le lieu où se déroule les ateliers/séances d'ETP.*
- ☐ *Je manque de temps pour participer en raison de contraintes personnelles.*
- ☐ *Je n'ai pas la motivation pour y participer.*
- ☐ *J'ai un doute quant à l'efficacité/l'intérêt de l'ETP.*
- ☐ *Autre (veuillez préciser)*
- ☐ *Aucun des éléments ci-dessus*

Corps du questionnaire pour les patients

Je suis Patient
Q1 - Concernant votre expérience de l'ETP, cocher la(les) affirmation(s) qui vous correspond(ent) ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ J'ai bénéficié d'un ou de plusieurs ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Je suis patient expert/ressource/partenaire.
- ☐ Je suis intervenu·e en tant que patient·e expert·e/ressource/partenaire dans un atelier/séance d'ETP.

- ☐ J'ai participé à la conception d'un atelier/séance d'ETP.

Q2 - Quel est le nom du programme (ateliers/séances) d'ETP ? (facultatif) *(texte libre)*

Q3 - Ces ateliers/séances d'ETP ont eu lieu il y a : *(choix multiple)*

- o moins de 6 mois
- o entre 6 mois et 1 an
- o entre 1 et 2 ans
- o entre 2 et 3 ans
- o plus de 3 ans

Q4 - Pouvez-vous nous en dire plus sur vous ?

a) Quel âge avez-vous ? *(menu déroulant)*

- o 18-24 ans
- o 25-64 ans
- o 65 ans et plus

b) Dans quel département êtes-vous pris en charge pour votre maladie rare ? *(menu déroulant)*

c) Quelle est la distance entre votre domicile et le lieu de soins de votre maladie rare ? (en km) *(texte libre - nombre)*

d) Vous êtes (genre) ? *(choix multiple)*

- o une femme
- o un homme
- o non binaire ou autre

e) Êtes-vous adhérent/acteur d'une association de patients ? *(oui/non)*

Si oui, veuillez préciser laquelle ? *(texte libre)*

f) De quelle filière de santé maladies rares dépend le centre qui vous prend en charge ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Anomalies du développement, déficiences intellectuelles de causes rares (AnDDI-Rares)
- ☐ Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN TEAM)
- ☐ Maladies cardiaques héréditaires (Cardiogen)
- ☐ Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DéfiScience)
- ☐ Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI²R)
- ☐ Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-Multi)
- ☐ Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)
- ☐ Maladies neuromusculaires (FILNEMUS)
- ☐ Sclérose Latérale Amyotrophique & Maladies du Neurone Moteur (FilSLAN)
- ☐ Maladies rares en dermatologie (FIMARAD)
- ☐ Malformations abdomino-thoraciques (FIMATHO)
- ☐ Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)
- ☐ Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)
- ☐ Maladies rares Immuno-Hématologiques (MaRIH)
- ☐ Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de la dysérythropoïèse (MCGRE)
- ☐ Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)
- ☐ Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (Muco/CFTR)
- ☐ Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)
- ☐ Maladies rénales rares (ORKiD)
- ☐ Os-Calcium/Cartilage-Rein (OSCAR)
- ☐ Maladies respiratoires rares (RESPIFIL)
- ☐ Maladies rares sensorielles (SENSGENE)
- ☐ Maladies rares de la tête, du cou et des dents (TETE ET COU)
- ☐ Je ne sais pas

g) Vous êtes pris·e en charge pour votre maladie rare dans : *(choix multiple)*

- o Un Centre de Référence Maladies Rares (CRMR)
- o Un Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR)

- Je ne sais pas

Thème 1 – Je suis Patient – Description de la maladie, de sa prise en charge et de son vécu

Q5 - Comment avez-vous vécu le moment de l'annonce de la maladie rare ? *(Plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ C'était très difficile.
- ☐ J'ai été choqué·e.
- ☐ Je me suis senti·e soulagé·e.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q6 - Vous êtes atteint·e d'une maladie rare, qu'est-ce qui caractérise votre prise en charge ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Une longue période d'errance diagnostique.
- ☐ L'accès facilité au diagnostic précoce.
- ☐ Une annonce difficile de la maladie.
- ☐ L'existence de centres de référence spécialisés dans les maladies rares.
- ☐ Un accompagnement insuffisant par votre médecin traitant.
- ☐ La mise en place de protocoles de prise en charge multidisciplinaires pour les maladies rares.
- ☐ Des difficultés pour accéder aux traitements et aux soins nécessaires.
- ☐ L'accès à un accompagnement par l'éducation thérapeutique.
- ☐ Le remboursement des traitements et des thérapies coûteux pour les maladies rares.
- ☐ L'accès à des traitements innovants et à la recherche clinique pour les maladies rares.
- ☐ Un manque d'informations claires sur la maladie.
- ☐ La disponibilité de services d'accompagnement psychologique et social pour les malades rares et leurs aidants.
- ☐ Un soutien psychologique insuffisant pour aider à la gestion de la maladie.
- ☐ L'engagement des associations de patients dans la défense des droits et des intérêts des malades rares.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q7 - Concernant votre médecin traitant (déclaré à la caisse d'assurance maladie), quelle affirmation correspond à votre situation ? *(choix multiple)*

- o Mon médecin traitant est un médecin généraliste.
- o Mon médecin spécialiste est mon médecin traitant.
- o Je n'ai pas de médecin traitant.

Q8 - Comment décririez-vous votre relation avec votre médecin traitant (déclaré à la caisse d'assurance maladie) ? *(choix multiple)*

- o Très bonne, nous avons une communication ouverte et franche.
- o Acceptable, mais j'aimerais que mon médecin soit plus impliqué dans ma prise en charge.
- o Mauvaise, je ne me sens pas écouté·e ou compris·e par mon médecin.
- o Aucun des éléments ci-dessus

Q9 - Comment la maladie affecte-t-elle votre état émotionnel ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Je me sens bien émotionnellement.
- ☐ Je me sens parfois inquiet·e, anxieux·se.
- ☐ J'ai eu du mal à accepter la maladie.
- ☐ Je me sens seul·e.
- ☐ Je me sens coupable.
- ☐ Je me sens anéanti·e.
- ☐ La maladie a un impact négatif considérable sur mon état émotionnel.
- ☐ J'ai dépassé les moments difficiles, j'en fais une force.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q10 - Quel impact votre maladie a-t-elle sur votre vie quotidienne ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Limitations dans les activités physiques
- ☐ Limitations dans les activités sociales
- ☐ Limitations dans les activités professionnelles
- ☐ Incapacité/impossibilité de travailler
- ☐ Après adaptation, il n'y a pas de limitation dans le travail / la vie quotidienne
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun impact dans les activités

Q11 - De quels types de soutien avez-vous ou votre proche bénéficié ? *(Plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Soutien émotionnel et psychologique pour gérer le stress et l'anxiété liés à la maladie.
- ☐ Soutien social par l'échange avec d'autres patients ou aidants dans une situation similaire.
- ☐ Soutien d'un assistant de service social.
- ☐ Soutien éducatif pour comprendre la maladie, ses symptômes et son traitement.
- ☐ Soutien financier pour faire face aux dépenses médicales et aux traitements coûteux.
- ☐ Soutien pratique pour faciliter l'accès aux soins, aux ressources et aux services.
- ☐ Soutien d'une association de patients.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Je n'ai bénéficié d'aucun soutien.

Q12 - Comment percevez-vous le soutien que vous recevez pour la maladie rare ? *(choix multiple)*

- o Très satisfaisant
- o Satisfaisant
- o Pas satisfaisant
- o Pas du tout satisfaisant

Thème 2 - Je suis patient - Description de l'expérience de l'éducation thérapeutique

Q13 - Quelles étaient vos attentes prioritaires en participant à ces ateliers/séances d'ETP ? *(4 réponses maximum)*

- ☐ Comprendre la maladie et ses symptômes.
- ☐ Savoir parler de la maladie.
- ☐ Apprendre à mieux gérer les médicaments.
- ☐ Trouver un accompagnement psychologique et social.
- ☐ Améliorer ma qualité de vie.
- ☐ Apprendre à mieux gérer la maladie.
- ☐ Améliorer mon autonomie dans les soins.
- ☐ Devenir acteur de ma maladie.
- ☐ Apprendre à mieux gérer la transition du service de pédiatrie vers un service adulte.
- ☐ Rencontrer d'autres personnes dans la même situation.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Je n'avais pas d'attentes particulières.

Q14 - Qu'attendez-vous des soignants qui animent des ateliers/séances d'ETP ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Des informations claires et compréhensibles.
- ☐ Des conseils pratiques pour mieux gérer la maladie.
- ☐ Un soutien émotionnel/psychologique.
- ☐ Des réponses à vos questions.
- ☐ Une écoute attentive de vos besoins.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Vous n'avez pas d'attentes particulières.

Q15 - Concernant les ateliers/séances d'ETP auxquels vous avez participé, comment les avez-vous suivis ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ En présentiel exclusivement
- ☐ À distance exclusivement (par exemple : via Internet ou une application)
- ☐ Hybride (en présentiel et à distance)
- ☐ En individuel
- ☐ En groupe
- ☐ Avec un proche aidant
- ☐ Avec le patient / proche atteint de maladie rare
- ☐ À l'hôpital
- ☐ En dehors de l'hôpital
- ☐ En dehors de l'hôpital (veuillez préciser le lieu) :

Si vous avez coché "En présentiel exclusivement" ou "Hybride" à la question 15, répondez à la question suivante sinon cochez "Je ne suis pas concerné·e" à tous les items.

Q16 - Concernant les ateliers/séances en PRÉSENTIEL que vous avez suivis, êtes-vous d'accord avec les propositions suivantes ? *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
L'environnement dans lequel les ateliers/séances d'ETP se sont déroulés était confortable et accueillant.					
La durée des ateliers/séances d'ETP était appropriée.					
Le format des ateliers/séances en présentiel (activités, discussions de groupe, etc.) était adapté à vos besoins.					
Les informations fournies lors des ateliers/séances d'ETP étaient claires et facilement compréhensibles.					
Vous avez eu suffisamment de temps pour poser des questions et obtenir des réponses pendant les ateliers/séances.					
Les ateliers/séances étaient suffisamment interactifs et vous permettaient de partager votre expérience avec d'autres participants.					
Les ateliers/séances d'ETP étaient suffisamment personnalisés pour répondre à vos besoins.					

Si vous avez coché "À distance exclusivement" ou "Hybride" à la question 15, répondez à la question suivante sinon cochez "Je ne suis pas concerné·e" à tous les items.

Q17 - Concernant les ateliers/séances À DISTANCE que vous avez suivis, êtes-vous d'accord avec les propositions suivantes ? *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
L'environnement dans lequel le programme d'ETP s'est déroulé était confortable (plateforme numérique intuitif, facile à manipuler…)					
La durée des ateliers/séances d'ETP était appropriée.					
Le format des ateliers/séances à distance (par internet, téléphone, etc.) était adapté à vos besoins.					

Les informations fournies lors des ateliers/séances d'ETP étaient claires et facilement compréhensibles.					
Vous avez eu suffisamment de temps pour poser des questions et obtenir des réponses pendant les ateliers/séances.					
Les ateliers/séances étaient suffisamment interactifs et vous permettaient de partager votre expérience avec d'autres participants.					
Les ateliers/séances d'ETP était suffisamment personnalisés pour répondre à vos besoins.					
Vous aviez les compétences techniques suffisantes pour utiliser le matériel informatique.					
Vous n'avez pas rencontré de problèmes de connexion internet, de son et de vidéo pendant les séances.					
Vous n'avez pas rencontré de difficultés d'utilisation de la plateforme d'éducation thérapeutique.					

Q18 - Selon vous, quels sont les <u>avantages</u> de l'ETP en <u>présentiel</u> ? *(3 réponses maximum)*

- ☐ La possibilité de poser des questions en direct aux animateurs.
- ☐ La possibilité de rencontrer d'autres patients/aidants et d'échanger avec eux.
- ☐ Le fait de pouvoir bénéficier d'un accompagnement personnalisé.
- ☐ Le fait de pouvoir bénéficier de démonstrations en direct.
- ☐ C'est plus convivial.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

***Q19* - Selon vous, quels sont les <u>inconvénients</u> de l'ETP en <u>présentiel</u> ?** *(3 réponses maximum)*

- ☐ Les contraintes de déplacement et d'hébergement.
- ☐ Les contraintes horaires.
- ☐ Les risques sanitaires en période de pandémie.
- ☐ Les difficultés à se concentrer en groupe.
- ☐ La nécessité de poser un congé.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q20 - Selon vous, quels sont les <u>avantages</u> de l'ETP <u>à distance</u> ? *(3 réponses maximum)*

- ☐ La flexibilité des horaires.
- ☐ La possibilité de participer depuis chez soi.
- ☐ La possibilité de participer même en cas de difficultés de mobilité.
- ☐ C'est moins intimidant.
- ☐ Cela permet de mettre de la distance avec le groupe.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q21 - Selon vous, quels sont les <u>inconvénients</u> de l'ETP <u>à distance</u> ? *(3 réponses maximum)*

- ☐ La difficulté à poser des questions en direct aux animateurs.
- ☐ Le manque de contact humain avec d'autres patients/aidants.
- ☐ Le risque de ne pas être suffisamment attentif pendant les sessions.
- ☐ Le manque d'accompagnement personnalisé.
- ☐ Des difficultés techniques liées au matériel informatique.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q22 - Si vous deviez choisir un format d'ETP, lequel choisiriez-vous ? *(choix multiple)*

- ETP en présentiel
- ETP à distance
- Hybride/mixte (incluant des ateliers/séances en présentiel et des ateliers/séances à distance)

Thème 3 - Je suis patient - Difficultés liées à l'éducation thérapeutique dans les maladies rares
Q23 - Si vous avez rencontré des difficultés lors de votre participation aux ateliers/séances d'ETP, pouvez-vous préciser lesquelles ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Les contraintes géographiques pour se rendre aux ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Les contraintes horaires pour participer aux ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Les difficultés à trouver un accompagnant disponible pour les sessions en présentiel.
- ☐ Le manque de disponibilité pour participer aux ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Les difficultés financières liées à la participation aux ateliers/séances d'ETP (congé, transport, hébergement…).
- ☐ Le manque d'informations sur les séances/ateliers d'ETP pour les maladies rares.
- ☐ Le manque de soutien de la part des professionnels de santé.
- ☐ Le contenu et les outils pédagogiques n'étaient pas adaptés.
- ☐ Les problèmes techniques liés au matériel informatique et/ou à la connexion à internet pour suivre les ateliers/séances d'ETP à distance.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Je n'ai rencontré aucune difficulté

Thème 4 - Je suis patient - Les effets de l'ETP
Q24 - Si vous deviez évaluer le programme ETP auquel vous avez participé, vous diriez que :
(plusieurs réponses sont possibles)

- ☐ Les ateliers/séances n'ont pas répondu à vos attentes.
- ☐ Les ateliers/séances étaient adaptés à votre niveau de compréhension.
- ☐ Les ateliers/séances n'ont pas renforcé vos compétences.
- ☐ Les ateliers/séances étaient inutiles.
- ☐ Les ateliers/séances ont répondu à vos besoins.
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

<u>Concernant l'effet de l'ETP sur le patient (la personne atteinte de maladie rare).</u>
Q25 - la suite de la participation aux ateliers/séances d'ETP, êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes concernant leur <u>effet</u> sur vous en tant que patient : Grâce à l'ETP, ... *(échelle de Likert)*
(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
J'ai une meilleure compréhension de la maladie.					
Je comprends/gère mieux les symptômes de la maladie.					
Je porte un autre regard sur la maladie.					
J'ai ressenti une amélioration de ma qualité de vie.					
Je suis plus autonome dans la gestion de la maladie.					
Je me projette dans l'avenir / j'ai un nouveau projet de vie.					
Je parle plus facilement de la maladie avec les gens qui m'entourent.					
J'ai mis en place de nouvelles habitudes de vie, des mesures de prévention.					

Q26 - Comment évaluez-vous <u>l'impact</u> des ateliers/séances d'ETP <u>sur votre vie de patient</u> ?
(plusieurs réponses sont possibles)

- ☐ J'ai remarqué une amélioration de mon moral.
- ☐ J'ai remarqué une réduction de mon isolement social.
- ☐ J'ai remarqué une réduction de l'impact de la maladie sur ma vie quotidienne.
- ☐ J'ai remarqué une augmentation de mon estime de moi-même.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

Q27 - Concernant vos <u>projets de vie</u> de patient. Grâce à l'ETP… *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ J'ai changé d'activité professionnelle / modifié mon poste de travail ou j'envisage de le faire.
- ☐ J'ai poursuivi / repris mes études ou j'envisage de le faire.
- ☐ J'ai un projet parental ou je l'ai réalisé.
- ☐ J'ai suivi une formation pour intervenir en ETP (ou autre dans le domaine du soin) ou j'envisage de le faire.
- ☐ Je suis membre actif dans une association de patient, ou j'envisage de le devenir.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

<u>Concernant l'effet de l'ETP sur le proche aidant.</u>

Q28 - À la suite de la participation aux ateliers/séances d'ETP, êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes concernant leur <u>effet</u> sur votre proche aidant : Grâce à l'ETP, ... *(échelle de Likert)*
(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
Il·elle a une meilleure compréhension de la maladie.					
Il·elle comprend/gère mieux les symptômes de la maladie.					
Il·elle porte un autre regard sur la maladie.					
Il·elle a plus confiance en ses ressources et capacités propres.					
Il·elle a ressenti une amélioration de sa qualité de vie.					
Il·elle se projette dans l'avenir / Il·elle a un nouveau projet de vie.					
Il·elle parle plus facilement de la maladie avec les gens qui nous entourent.					
Il·elle a mis en place de nouvelles habitudes de vie, des mesures de prévention.					

Q29 - Comment évaluez-vous <u>l'impact</u> des ateliers/séances d'ETP sur la vie de votre proche aidant ?
(plusieurs réponses sont possibles)

- ☐ Il·elle a remarqué une amélioration de son moral.
- ☐ Il·elle est plus rassuré·e, plus confiant·e.
- ☐ Il·elle a remarqué une réduction de son isolement social.
- ☐ Il·elle a remarqué une réduction de l'impact de la maladie sur sa vie quotidienne.
- ☐ Il·elle a remarqué une augmentation de son estime de lui·elle-même.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

Q30 - Concernant les <u>projets de vie</u> de votre proche aidant. Grâce à l'ETP… *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Il·elle a changé d'activité professionnelle ou il·elle envisage de le faire.
- ☐ Il·elle a poursuivi / repris mes études ou il·elle envisage de le faire.
- ☐ Il·elle a un projet parental ou il·elle l'a réalisé.

- ☐ Il·elle a suivi une formation pour intervenir en ETP (ou autre dans le domaine du soin) ou il·elle envisage de le faire.
- ☐ Il·elle est membre actif dans une association de patient, ou il·elle envisage de le devenir.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

Q31 - Comment évaluez-vous l'impact des ateliers/séances d'ETP sur la relation avec vos soignants ? *(échelle de Likert)*
(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*
J'ai une meilleure communication avec les soignants.				
L'ETP a renforcé la relation de confiance.				
L'ETP a permis une meilleure coordination des soins.				

Q32 - Recommanderiez-vous à d'autres patients atteints de maladies rares d'inviter leurs proches aidants à suivre des ateliers/séances d'ETP ? *(choix multiple)*

- o Oui, absolument
- o Oui, peut-être
- o Non, je ne pense pas
- o Non, pas du tout
- o Ne se prononce pas

Q33 - Selon vous, quels éléments permettraient d'améliorer les ateliers/séances d'ETP auxquels vous avez participé ? (plusieurs réponses sont possibles)

- ☐ Proposer les séances/ateliers à distance.
- ☐ Changer le lieu des ateliers.
- ☐ Constituer des groupes ayant les mêmes besoins et attentes.
- ☐ Actualiser le contenu.
- ☐ Impliquer d'autres partenaires du soin (ex : patient, associations, aidant).
- ☐ Améliorer la communication et l'information sur les ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Proposer des séances avec des intervenants en thérapies non conventionnelles (ex : médication pleine conscience, Activité Physique Adaptée APA, art thérapie…)
- ☐ Proposer des ateliers/séances en fonction des niveaux de compréhension de la maladie.
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q34 - Selon vous, quelles solutions permettraient de faciliter la mise en place d'ateliers/séances d'ETP pour les maladies rares en France ? (plusieurs réponses sont possibles)

- ☐ Former un plus grand nombre de professionnels de santé à l'ETP dans les maladies rares.
- ☐ Sensibiliser les professionnels de première ligne dont les médecins généralistes.
- ☐ Mettre en place des campagnes d'information afin de mieux informer les patients et les professionnels de santé de l'existence d'ateliers/séances d'ETP dans les maladies rares.
- ☐ Prendre en charge (par l'assurance maladie) des frais engagés par le patient / les aidants pour participer aux programmes d'ETP (transport, journée de disponibilité…).
- ☐ Mettre en place des mesures incitatives pour encourager la participation à des ateliers/séances d'ETP pour les maladies rares.
- ☐ Mettre en place des ateliers/séances d'ETP à distance pour les patients qui ne peuvent pas se déplacer.
- ☐ Mettre en place des ateliers/séances d'ETP adaptés aux horaires et aux contraintes géographiques des patients.
- ☐ Impliquer des patients experts/ressources et des associations dans la création d'ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Impliquer des patients experts/ressources et des associations dans l'animation de d'ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Organiser des ateliers/séances d'ETP en dehors de l'hôpital.

- ☐ Rendre la proposition de l'ETP obligatoire dans le parcours de soin.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Corps du questionnaire pour les aidants

Je suis proche aidant

Q1 - Concernant votre expérience de l'ETP, cocher la(les) affirmation(s) qui vous correspond(ent) ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Mon proche atteint d'une maladie rare a bénéficié d'ETP mais je n'y ai jamais participé.
- ☐ J'ai accompagné mon proche atteint d'une maladie rare à de l'ETP, je suis resté observateur durant l'(les) atelier(s)/séance(s).
- ☐ J'ai accompagné mon proche atteint d'une maladie rare à de l'ETP, j'ai été impliqué avec lui durant l'(les) atelier(s)/séance(s).
- ☐ J'ai participé à de l'ETP lors d'un atelier spécifique réunissant les proches aidants exclusivement.
- ☐ J'ai participé à la conception d'un atelier/séance d'ETP

Q2 - Quel est le nom du programme (ateliers/séances) d'ETP ? (facultatif) *(texte libre)*

Q3 - Ces ateliers/séances d'ETP ont eu lieu il y a : *(choix multiple)*

- o moins de 6 mois
- o entre 6 mois et 1 an
- o entre 1 et 2 ans
- o entre 2 et 3 ans
- o plus de 3 ans

Q4 - Pouvez-vous nous en dire plus sur vous ?

a) Quel âge avez-vous ? *(menu déroulant)*

- o 18-24 ans
- o 25-64 ans
- o 65 ans et plus

b) Quel âge avez-vous ? *(menu déroulant)*

- o 0-11 ans
- o 12-18 ans
- o 18-24 ans
- o 25-64 ans
- o 65 ans et plus

c) Dans quel département votre proche est-il pris en charge pour sa maladie rare ? *(menu déroulant)*

d) Quelle est la distance entre le domicile de votre proche et le lieu de soins de sa maladie rare ? (en km) *(texte libre - nombre)*

e) Vous êtes (genre) ? *(choix multiple)*

- o une femme
- o un homme
- o non binaire ou autre

f) Qui est le patient pour vous ? *(choix multiple)*

- o Votre parent
- o Votre conjoint·e
- o Votre frère/soeur
- o Votre enfant
- o Un autre membre de votre famille
- o Un·e proche non familial·e

g) Êtes-vous adhérent/acteur d'une association de patients ? *(oui/non)*

Si oui, veuillez préciser laquelle ? *(texte libre)*

h) De quelle filière de santé maladies rares dépend le centre qui prend en charge votre proche ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Anomalies du développement, déficiences intellectuelles de causes rares (AnDDI-Rares)
- ☐ Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central (BRAIN TEAM)
- ☐ Maladies cardiaques héréditaires (Cardiogen)
- ☐ Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle (DéfiScience)
- ☐ Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares (FAI²R)
- ☐ Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique (FAVA-Multi)
- ☐ Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte (FILFOIE)
- ☐ Maladies neuromusculaires (FILNEMUS)
- ☐ Sclérose Latérale Amyotrophique & Maladies du Neurone Moteur (FilSLAN)
- ☐ Maladies rares en dermatologie (FIMARAD)
- ☐ Malformations abdomino-thoraciques (FIMATHO)
- ☐ Maladies rares endocriniennes (FIRENDO)
- ☐ Maladies héréditaires du métabolisme (G2M)
- ☐ Maladies rares Immuno-Hématologiques (MaRIH)
- ☐ Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de la dysérythropoïèse (MCGRE)
- ☐ Maladies hémorragiques constitutionnelles (MHEMO)
- ☐ Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR (Muco/CFTR)
- ☐ Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)
- ☐ Maladies rénales rares (ORKiD)
- ☐ Os-Calcium/Cartilage-Rein (OSCAR)
- ☐ Maladies respiratoires rares (RESPIFIL)
- ☐ Maladies rares sensorielles (SENSGENE)
- ☐ Maladies rares de la tête, du cou et des dents (TETE ET COU)
- ☐ Je ne sais pas

g) Votre proche est prise en charge pour sa maladie rare dans : *(choix multiple)*

- o *Un Centre de Référence Maladies Rares (CRMR)*
- o *Un Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR)*
- o *Je ne sais pas*

Thème 1 - Je suis proche aidant - Description de la maladie, de sa prise en charge et de son vécu

Q5 - Comment avez-vous vécu le moment de l'annonce de la maladie rare ? *(Plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ C'était très difficile.
- ☐ J'ai été choqué·e.
- ☐ Je me suis senti·e soulagé·e.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q6 - Votre proche est atteint d'une maladie rare, qu'est-ce qui caractérise sa prise en charge ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Une longue période d'errance diagnostique.
- ☐ L'accès facilité au diagnostic précoce.
- ☐ Une annonce difficile de la maladie.
- ☐ L'existence de centres de référence spécialisés dans les maladies rares.
- ☐ Un accompagnement insuffisant par son médecin traitant.
- ☐ La mise en place de protocoles de prise en charge multidisciplinaires pour les maladies rares.
- ☐ Des difficultés pour accéder aux traitements et aux soins nécessaires.
- ☐ L'accès à un accompagnement par l'éducation thérapeutique.
- ☐ Le remboursement des traitements et des thérapies coûteux pour les maladies rares.
- ☐ L'accès à des traitements innovants et à la recherche clinique pour les maladies rares.

- ☐ Un manque d'informations claires sur la maladie.
- ☐ La disponibilité de services d'accompagnement psychologique et social pour les malades rares et leurs aidants.
- ☐ Un soutien psychologique insuffisant pour aider à la gestion de la maladie.
- ☐ L'engagement des associations de patients dans la défense des droits et des intérêts des malades rares.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q7 - Concernant le médecin traitant de votre proche (déclaré à la caisse d'assurance maladie), quelle affirmation correspond à sa situation ? *(choix multiple)*

- o *Son médecin traitant est un médecin généraliste.*
- o *Son médecin spécialiste est son médecin traitant.*
- o *Il·elle n'a pas de médecin traitant.*
- o *Je ne sais pas.*

Q8 - Comment décririez-vous sa relation avec son médecin traitant (déclaré à la caisse d'assurance maladie) ? *(choix multiple)*

- o *Très bonne, ils ont une communication ouverte et franche.*
- o *Acceptable, mais j'aimerais que son médecin soit plus impliqué dans sa prise en charge.*
- o *Mauvaise, il·elle ne se sent pas écouté·e ou compris·e par son médecin.*
- o *Aucun des éléments ci-dessus*

Q9 - Comment la maladie affecte-t-elle votre état émotionnel ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Je me sens bien émotionnellement.
- ☐ Je me sens parfois inquiet·e, anxieux·se.
- ☐ J'ai eu du mal à accepter la maladie.
- ☐ Je me sens seul·e.
- ☐ Je me sens coupable.
- ☐ Je me sens anéanti·e.
- ☐ La maladie a un impact négatif considérable sur mon état émotionnel.
- ☐ J'ai dépassé les moments difficiles, j'en fais une force.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q10 - Quel impact la maladie de votre proche a-t-elle sur sa vie quotidienne ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Limitations dans les activités physiques
- ☐ Limitations dans les activités sociales
- ☐ Limitations dans les activités professionnelles
- ☐ Incapacité/impossibilité de travailler
- ☐ Après adaptation, il n'y a pas de limitation dans le travail / la vie quotidienne
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun impact dans les activités

Q11 - De quels types de soutien avez-vous ou votre proche bénéficié ? *(Plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Soutien émotionnel et psychologique pour gérer le stress et l'anxiété liés à la maladie.
- ☐ Soutien social par l'échange avec d'autres patients ou aidants dans une situation similaire.
- ☐ Soutien d'un assistant de service social.
- ☐ Soutien éducatif pour comprendre la maladie, ses symptômes et son traitement.
- ☐ Soutien financier pour faire face aux dépenses médicales et aux traitements coûteux.
- ☐ Soutien pratique pour faciliter l'accès aux soins, aux ressources et aux services.
- ☐ Soutien d'une association de patients.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Je n'ai bénéficié d'aucun soutien.

Q12 - Comment percevez-vous le soutien que vous recevez pour la maladie rare ? *(choix multiple)*

- *Très satisfaisant*
- *Satisfaisant*
- *Pas satisfaisant*
- *Pas du tout satisfaisant*

Thème 2 - Je suis proche aidant - Description de l'expérience de l'éducation thérapeutique
Q13 - Quelles étaient vos attentes prioritaires en participant à ces ateliers/séances d'ETP ? *(4 réponses maximum)*

- ☐ Comprendre la maladie et ses symptômes.
- ☐ Savoir parler de la maladie.
- ☐ Apprendre à mieux gérer les médicaments.
- ☐ Trouver un accompagnement psychologique et social.
- ☐ Améliorer sa qualité de vie.
- ☐ Apprendre à mieux gérer la maladie.
- ☐ Améliorer son autonomie dans les soins.
- ☐ Devenir acteur de sa maladie.
- ☐ Apprendre à mieux gérer la transition du service de pédiatrie vers un service adulte.
- ☐ Rencontrer d'autres personnes dans la même situation.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Je n'avais pas d'attentes particulières.

Q14 - Qu'attendez-vous des soignants qui animent des ateliers/séances d'ETP ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Des informations claires et compréhensibles.
- ☐ Des conseils pratiques pour mieux gérer la maladie.
- ☐ Un soutien émotionnel/psychologique.
- ☐ Des réponses à vos questions.
- ☐ Une écoute attentive de vos besoins.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Vous n'avez pas d'attentes particulières.

Q15 - Concernant les ateliers/séances d'ETP auxquels vous avez participé, comment les avez-vous suivis ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ En présentiel exclusivement
- ☐ À distance exclusivement (par exemple : via Internet ou une application)
- ☐ Hybride (en présentiel et à distance)
- ☐ En individuel
- ☐ En groupe
- ☐ Avec un proche aidant
- ☐ Avec le patient / proche atteint de maladie rare
- ☐ À l'hôpital
- ☐ En dehors de l'hôpital
- ☐ En dehors de l'hôpital (veuillez préciser le lieu) :

<u>Si vous avez coché "En présentiel exclusivement" ou "Hybride" à la question 15, répondez à la question suivante sinon cochez "Je ne suis pas concerné·e" à tous les items.</u>
Q16 - Concernant les ateliers/séances en PRÉSENTIEL que vous avez suivis, êtes-vous d'accord avec les propositions suivantes ? *(échelle de Likert)*
(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
L'environnement dans lequel les ateliers/séances d'ETP se sont déroulés était confortable et accueillant.					

La durée des ateliers/séances d'ETP était appropriée.					
Le format des ateliers/séances en présentiel (activités, discussions de groupe, etc.) était adapté à vos besoins.					
Les informations fournies lors des ateliers/séances d'ETP étaient claires et facilement compréhensibles.					
Vous avez eu suffisamment de temps pour poser des questions et obtenir des réponses pendant les ateliers/séances.					
Les ateliers/séances étaient suffisamment interactifs et vous permettaient de partager votre expérience avec d'autres participants.					
Les ateliers/séances d'ETP étaient suffisamment personnalisés pour répondre à vos besoins.					

Si vous avez coché "À distance exclusivement" ou "Hybride" à la question 25, répondez à la question suivante sinon cochez "Je ne suis pas concerné·e" à tous les items.

Q17 - Concernant les ateliers/séances À DISTANCE que vous avez suivis, êtes-vous d'accord avec les propositions suivantes ? *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
L'environnement dans lequel le programme d'ETP s'est déroulé était confortable (plateforme numérique intuitif, facile à manipuler…)					
La durée des ateliers/séances d'ETP était appropriée.					
Le format des ateliers/séances à distance (par internet, téléphone, etc.) était adapté à vos besoins.					
Les informations fournies lors des ateliers/séances d'ETP étaient claires et facilement compréhensibles.					
Vous avez eu suffisamment de temps pour poser des questions et obtenir des réponses pendant les ateliers/séances.					
Les ateliers/séances étaient suffisamment interactifs et vous permettaient de partager votre expérience avec d'autres participants.					
Les ateliers/séances d'ETP était suffisamment personnalisés pour répondre à vos besoins.					
Vous aviez les compétences techniques suffisantes pour utiliser le matériel informatique.					
Vous n'avez pas rencontré de problèmes de connexion internet, de son et de vidéo pendant les séances.					
Vous n'avez pas rencontré de difficultés d'utilisation de la plateforme d'éducation thérapeutique.					

Q18 - Selon vous, quels sont les <u>avantages</u> de l'ETP en <u>présentiel</u> ? *(3 réponses maximum)*

- ☐ La possibilité de poser des questions en direct aux animateurs.
- ☐ La possibilité de rencontrer d'autres patients/aidants et d'échanger avec eux.
- ☐ Le fait de pouvoir bénéficier d'un accompagnement personnalisé.
- ☐ Le fait de pouvoir bénéficier de démonstrations en direct.

- ☐ C'est plus convivial.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

***Q19* - Selon vous, quels sont les <u>inconvénients</u> de l'ETP en <u>présentiel</u> ?** *(3 réponses maximum)*

- ☐ Les contraintes de déplacement et d'hébergement.
- ☐ Les contraintes horaires.
- ☐ Les risques sanitaires en période de pandémie.
- ☐ Les difficultés à se concentrer en groupe.
- ☐ La nécessité de poser un congé.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q20 - Selon vous, quels sont les <u>avantages</u> de l'ETP <u>à distance</u> ? *(3 réponses maximum)*

- ☐ La flexibilité des horaires.
- ☐ La possibilité de participer depuis chez soi.
- ☐ La possibilité de participer même en cas de difficultés de mobilité.
- ☐ C'est moins intimidant.
- ☐ Cela permet de mettre de la distance avec le groupe.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q21 - Selon vous, quels sont les <u>inconvénients</u> de l'ETP <u>à distance</u> ? *(3 réponses maximum)*

- ☐ La difficulté à poser des questions en direct aux animateurs.
- ☐ Le manque de contact humain avec d'autres patients/aidants.
- ☐ Le risque de ne pas être suffisamment attentif pendant les sessions.
- ☐ Le manque d'accompagnement personnalisé.
- ☐ Des difficultés techniques liées au matériel informatique.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q22 - Si vous deviez choisir un format d'ETP, lequel choisiriez-vous ? *(choix multiple)*

- *ETP en présentiel*
- *ETP à distance*
- *Hybride/mixte (incluant des ateliers/séances en présentiel et des ateliers/séances à distance)*

Thème 3 - Je suis proche aidant - Difficultés liées à l'ETP dans les maladies rares

Q23 - Si vous avez rencontré des difficultés lors de votre participation aux ateliers/séances d'ETP, pouvez-vous préciser lesquelles ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Les contraintes géographiques pour se rendre aux ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Les contraintes horaires pour participer aux ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Le manque de disponibilité pour participer aux ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Les difficultés financières liées à la participation aux ateliers/séances d'ETP (congé, transport, hébergement…).
- ☐ Le manque d'informations sur les séances/ateliers d'ETP pour les maladies rares.
- ☐ Le manque de soutien de la part des professionnels de santé.
- ☐ Le contenu et les outils pédagogiques n'étaient pas adaptés.
- ☐ Les problèmes techniques liés au matériel informatique et/ou à la connexion à internet pour suivre les ateliers/séances d'ETP à distance.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Je n'ai rencontré aucune difficulté

Thème 4 - Je suis proche aidant - Les effets de l'ETP

Q24 - Si vous deviez évaluer le programme ETP auquel vous ou votre proche avez participé, vous diriez que : (plusieurs réponses sont possibles)

- ☐ Les ateliers/séances n'ont pas répondu à vos attentes.

- ☐ Les ateliers/séances étaient adaptés à votre niveau de compréhension.
- ☐ Les ateliers/séances n'ont pas renforcé vos compétences.
- ☐ Les ateliers/séances étaient inutiles.
- ☐ Les ateliers/séances ont répondu à vos besoins.
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Concernant l'effet de l'ETP sur le patient (la personne atteinte de maladie rare).

Q25 - À la suite de la participation aux ateliers/séances d'ETP, êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes concernant leur effet sur votre proche atteint de maladie rare : Grâce à l'ETP, ... *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
Il·elle a une meilleure compréhension de la maladie.					
Il·elle comprend(s)/gère mieux les symptômes de la maladie.					
Il·elle porte un autre regard sur la maladie.					
Il·elle a ressenti une amélioration de sa qualité de vie.					
Il·elle est plus autonome dans la gestion de la maladie.					
Il·elle se projette dans l'avenir / Il·elle a un nouveau projet de vie.					
Il·elle parle plus facilement de la maladie avec les gens qui nous entourent.					
Il·elle a mis en place de nouvelles habitudes de vie, des mesures de prévention.					

Q26 - Comment évaluez-vous l'impact des ateliers/séances d'ETP sur la vie de votre proche atteint de maladie rare ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Il·elle a remarqué une amélioration de son moral.
- ☐ Il·elle a remarqué une réduction de son isolement social.
- ☐ Il·elle a remarqué une réduction de l'impact de la maladie sur sa vie quotidienne.
- ☐ Il·elle a remarqué une augmentation de son estime de lui·elle-même.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

Q27 - Concernant les projets de vie de patient de votre proche atteint de maladies rare. Grâce à l'ETP… *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Il·elle a changé d'activité professionnelle / modifié mon poste de travail ou il·elle envisage de le faire.
- ☐ Il·elle a poursuivi / repris mes études ou il·elle envisage de le faire.
- ☐ Il·elle a un projet parental ou je l'ai il·elle l'a réalisé.
- ☐ Il·elle a suivi une formation pour intervenir en ETP (ou autre dans le domaine du soin) ou il·elle envisage de le faire.
- ☐ Il·elle est membre actif dans une association de patient, ou il·elle envisage de le devenir.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

Concernant l'effet de l'ETP sur le proche aidant.

Q28 - À la suite de la participation aux ateliers/séances d'ETP, êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes concernant leur effet sur vous en tant qu'aidant : Grâce à l'ETP,... *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) Je ne suis pas concerné·e

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*

J'ai une meilleure compréhension de la maladie.					
Je comprends/gère mieux les symptômes de la maladie.					
Je porte un autre regard sur la maladie.					
J'ai plus confiance en mes ressources et capacités propres.					
J'ai ressenti une amélioration de ma qualité de vie.					
Je me projette dans l'avenir / j'ai un nouveau projet de vie.					
Je parle plus facilement de la maladie avec les gens qui nous entourent.					
J'ai mis en place de nouvelles habitudes de vie, des mesures de prévention.					

Q29 - Comment évaluez-vous <u>l'impact</u> des ateliers/séances d'ETP sur votre vie de proche aidant ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ J'ai remarqué une amélioration de mon moral.
- ☐ Je suis plus rassuré·e, plus confiant·e.
- ☐ J'ai remarqué une réduction de mon isolement social.
- ☐ J'ai remarqué une réduction de l'impact de la maladie sur ma vie quotidienne.
- ☐ J'ai remarqué une augmentation de mon estime de moi-même.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

Q30 - Concernant vos <u>projets de vie</u> de proche aidant. Grâce à l'ETP… *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ J'ai changé d'activité professionnelle ou j'envisage de le faire.
- ☐ J'ai poursuivi / repris mes études ou j'envisage de le faire.
- ☐ J'ai un projet parental ou je l'ai réalisé.
- ☐ J'ai suivi une formation pour intervenir en ETP (ou autre dans le domaine du soin) ou j'envisage de le faire.
- ☐ Je suis membre actif dans une association de patient, ou j'envisage de le devenir.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus / Je ne suis pas concerné par cette question.

Q31 - Comment évaluez-vous l'impact des ateliers/séances d'ETP sur la relation avec ses soignants ? *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*
Il·elle a une meilleure communication avec les soignants.				
L'ETP a renforcé la relation de confiance.				
L'ETP a permis une meilleure coordination des soins.				

Q32 - Recommanderiez-vous à d'autres patients atteints de maladies rares d'inviter leurs proches aidants à suivre des ateliers/séances d'ETP ? *(choix multiples)*

- o Oui, absolument
- o Oui, peut-être
- o Non, je ne pense pas
- o Non, pas du tout
- o Ne se prononce pas

Q33 - Selon vous, quels éléments permettraient d'améliorer les ateliers/séances d'ETP auxquels vous avez participé ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Proposer les séances/ateliers à distance.
- ☐ Changer le lieu des ateliers.

- ☐ Constituer des groupes ayant les mêmes besoins et attentes.
- ☐ Actualiser le contenu.
- ☐ Impliquer d'autres partenaires du soin (ex : patient, associations, aidant).
- ☐ Améliorer la communication et l'information sur les ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Proposer des ateliers/séances en fonction des niveaux de compréhension de la maladie.
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q34 - Selon vous, quelles solutions permettraient de faciliter la mise en place d'ateliers/séances d'ETP pour les maladies rares en France ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Former un plus grand nombre de professionnels de santé à l'ETP dans les maladies rares.
- ☐ Sensibiliser les professionnels de première ligne dont les médecins généralistes.
- ☐ Mettre en place des campagnes d'information afin de mieux informer les patients et les professionnels de santé de l'existence d'ateliers/séances d'ETP dans les maladies rares.
- ☐ Prendre en charge (par l'assurance maladie) des frais engagés par le patient / les aidants pour participer aux programmes d'ETP (transport, journée de disponibilité…).
- ☐ Mettre en place des mesures incitatives pour encourager la participation à des ateliers/séances d'ETP pour les maladies rares.
- ☐ Mettre en place des ateliers/séances d'ETP à distance pour les patients qui ne peuvent pas se déplacer.
- ☐ Mettre en place des ateliers/séances d'ETP adaptés aux horaires et aux contraintes géographiques des patients.
- ☐ Impliquer des patients experts/ressources et des associations dans la création d'ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Impliquer des patients experts/ressources et des associations dans l'animation de d'ateliers/séances d'ETP.
- ☐ Organiser des ateliers/séances d'ETP en dehors de l'hôpital.
- ☐ Rendre la proposition de l'ETP obligatoire dans le parcours de soin.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Corps du questionnaire pour les intervenants en ETP

Q1 - Ma formation

a) J'ai suivi la formation certifiante (40h) à l'ETP. *(oui/non)*
b) J'ai suivi une formation à la coordination. *(oui/non)*
c) J'ai suivi un DU / un master en ETP. *(oui/non)*
d) Je suis en cours de formation. *(oui/non)*
e) Je ne suis pas formé à l'ETP. *(oui/non)*

Q2 – Ma pratique

a) J'ai participé à la construction / mise en place d'un (plusieurs) programme(s) d'ETP. *(oui/non)*
b) J'anime un (plusieurs) atelier(s) d'ETP. *(oui/non)*
c) Je coordonne un (plusieurs) programme(s) d'ETP. *(oui/non) Si oui, veuillez préciser combien*
d) Je suis impliqué·e dans un programme d'ETP à d'autre(s) titre(s). *(oui/non) Si oui, veuillez préciser votre implication*
e) J'interviens en ETP auprès d'un public : *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Patients enfants (0-11 ans)
- ☐ Patients adolescent (12-18 ans)
- ☐ Patients jeunes adultes (18-24 ans)
- ☐ Patients adultes (25-64 ans)
- ☐ Patient âgés (65 ans et plus)
- ☐ Aidants (tout âge)

Q3 - Pouvez-vous nous en dire plus sur vous ?

a) Vous intervenez en ETP en tant que : *(menu déroulant)*
Aidant·e expert·e, aide-soignant, assistant médico-administratif, assistant·e sociale, attaché·e de recherche clinique, audioprothésiste, auxiliaire de puériculture, cadre de santé, chargé·e de mission, chef de projet, conseille·re en génétique, dentiste, diététicien·ne, éducateur·ice, enseignant·e en Activité Physique Adaptée et Santé (EAPAS), enseignant·e spécialisé·e en adaptation scolaire et scolarisation des élèves handicapés (ASH) dans l'Éducation Nationale, ergothérapeute, game designer, infirmier·e diplômé·e d'État, ingénieur de recherche hospitalier, juriste, masseur-kinésithérapeute, médiateur·ice en santé, neuropsychologue, nutritionniste, orthophoniste, orthoptiste, patient·e expert·e, pédicure-podologue, pharmacien·ne, psychologue, psychomotricien, réf. parcours santé, sage-femme, secrétaire, socio-esthéticien·ne, sophrologue, stagiaire, technicien·ne de la respiration, travailleur social, autre veuiller préciser : …
b) Avez-vous une spécialité (dans laquelle repose votre expérience de l'ETP) ? *(menu déroulant)*
Allergologie, anatomie et cytologie pathologiques, anesthésie-réanimation, dermatologie et vénéréologie, endocrinologie-diabétologie-nutrition, génétique médicale, gériatrie, gynécologie medicale, hématologie, hépato-gastro-enterologie, maladies infectieuses et tropicales, médecine cardiovasculaire, médecine d'urgence, médecine et santé au travail, médecine générale, médecine intensive-réanimation, médecine interne et immunologie clinique, médecine légale et expertises médicales, médecine nucléaire, médecine physique et de réadaptation, médecine vasculaire, néphrologie, neurologie, oncologie, pédiatrie, pneumologie, psychiatrie, radiologie et imagerie médicale, rhumatologie, santé publique, biologie médicale, chirurgie maxillo-faciale, chirurgie orale, chirurgie orthopédique et traumatologique, chirurgie pédiatrique, chirurgie plastique - reconstructrice et esthétique, chirurgie thoracique et cardiovasculaire, chirurgie vasculaire, chirurgie viscérale et digestive, gynécologie obstétrique, neurochirurgie, ophtalmologie, oto-rhino-laryngologie - chirurgie cervico-faciale, urologie, autre veuillez préciser : …
c) Indiquez le code postal de la ville dans laquelle vous pratiquez l'ETP ? *(texte libre - nombre)*
d) De quelle ARS dépensez-vous ? *(menu déroulant)*
ARS Auvergne-Rhône-Alpes, ARS Bourgogne-Franche-Comté, ARS Bretagne, ARS Centre-Val de Loire, ARS Corse, ARS Grand Est, ARS Guadeloupe, Saint-Martin, Saint-Barthélemy, ARS Guyane, ARS Hauts-de-France, ARS Île-de-France, ARS La Réunion, ARS Martinique, ARS Mayotte, ARS Normandie, ARS Nouvelle-Aquitaine, ARS Occitanie, ARS Pays de la Loire, ARS Provence-Alpes-Côte d'Azur, Agence de santé - Wallis-et-Futuna, Administration territoriale de santé (ATS) - Saint-Pierre-et-Miquelon, Je ne sais pas.
e) Dans quel type d'établissement pratiquez-vous l'ETP ? *(menu déroulant)*
[Public] CHR/CHU, [Public] CH, [Public] CH spécialisé en psychiatrie, [Public] Autre établissement public, [Privé à but non lucratif] CLCC, [Privé à but non lucratif] Établissement de soins de courte durée (SCD) ou pluridisciplinaire, [Privé à but non lucratif] Établissement de soins de soins de suite et de réadaptation (SSR), [Privé à but non lucratif] Autre établissement à but non lucratif, [Privé à but lucratif] Établissement de soins de courte durée (SCD) ou pluridisciplinaire, [Privé à but lucratif] Établissement de soins de suite et de réadaptation (SSR), [Privé à but lucratif] Établissement de lutte contre les maladies mentales, [Privé à but lucratif] Autres établissement à but lucratif, [Exercice en ville] Cabinet individuel, [Exercice en ville] Exercice groupé (médical), [Exercice en ville] Exercice groupé (médical et paramédical).
f) De quelle filière de santé maladies rares êtes-vous un acteur ? *(Plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ AnDDI-Rares (Anomalies du développement, déficiences intellectuelles de causes rares)
- ☐ BRAIN TEAM (Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central)
- ☐ Cardiogen (Maladies cardiaques héréditaires)
- ☐ DéfiScience (Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)
- ☐ FAI²R (Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares)
- ☐ FAVA-Multi (Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique)
- ☐ FILFOIE (Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte)
- ☐ FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)
- ☐ FilSLAN (Sclérose Latérale Amyotrophique & Maladies du Neurone Moteur)

- ☐ FIMARAD (Maladies rares en dermatologie)
- ☐ FIMATHO (Malformations abdomino-thoraciques)
- ☐ FIRENDO (Maladies rares endocriniennes)
- ☐ G2M (Maladies héréditaires du métabolisme)
- ☐ MaRIH (Maladies rares Immuno-Hématologiques)
- ☐ MCGRE (Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de la dysérythropoïèse)
- ☐ MHEMO (Maladies hémorragiques constitutionnelles)
- ☐ Muco/CFTR (Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR)
- ☐ NeuroSphinx (Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares)
- ☐ ORKiD (Maladies rénales rares)
- ☐ OSCAR (Os-Calcium/Cartilage-Rein)
- ☐ RESPIFIL (Maladies respiratoires rares)
- ☐ SENSGENE (Maladies rares sensorielles)
- ☐ TETE ET COU (Maladies rares de la tête, du cou et des dents)
- ☐ Je ne sais pas

g) Au regard des maladies rares, le lieu dans lequel vous pratiquez l'ETP est : *(Plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ un Centre de Référence Maladies Rares (CRMR)
- ☐ Un Centre de Compétence Maladies Rares (CCMR)
- ☐ un Centre de Ressources et de Compétences (CRC)
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

h) Adhérez-vous à titre personnel ou en tant qu'expert à une association de patients atteints de maladies rares ? *(oui/non) Si oui, veuillez préciser*

Thème 1 - J'interviens en ETP - Spécificités de l'ETP dans les maladies rares

Q4 - Selon vous, quelles sont les spécificités de l'ETP dans les maladies rares ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ La faible file active.
- ☐ La diversité des expertises nécessaires.
- ☐ L'hétérogénéité de la population cible.
- ☐ La méconnaissance de la maladie rare.
- ☐ La notoriété de certaines maladies rares faisant oublier qu'elles sont rares.
- ☐ Le parcours de soin différent/atypique.
- ☐ Les particularités liées à des handicaps divers chez certaines populations.
- ☐ La faible implication du médecin généraliste.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Thème 2 - J'interviens en ETP - Difficultés de l'ETP dans les maladies rares

Q5 - Selon vous, quelles sont les difficultés liées à l'ETP dans les maladies rares ? Classez ces propositions par ordre d'importance, de 1 (le plus important) à 10 (le moins important).

- La méconnaissance de l'offre d'ETP disponible.
- L'éloignement géographique entre les patients et les lieux dispensant l'ETP.
- Les difficultés à la transversalité.
- Le financement.
- Le manque de temps des professionnels de santé pour se consacrer à l'ETP.
- Le manque d'adhésion des patients pour participer à l'ETP.
- Le manque de professionnels dédiés à l'ETP.
- Le manque de ressources éducatives adaptées à la maladie rare.

- Le manque de formation des professionnels de santé en matière d'ETP pour les maladies rares.
- Les contraintes réglementaires.

Q6 - Si vous rencontrez d'autres difficultés dans l'ETP dans les maladies rares, précisez : *(texte libre)*

Q7 - Concernant les ressources humaines, êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes ? *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) ne se prononce pas

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
L'ETP représente une charge de travail supplémentaire.					
La charge de travail dédiée à l'ETP est bien évaluée et valorisée.					
Les professionnels ont un temps dédié pour créer un programme d'ETP.					
Les professionnels ont un temps dédié pour dispenser l'ETP.					
Les professionnels ont un temps dédié pour coordonner un programme d'ETP					
Il y a assez de professionnels formés.					

Q8 - Concernant le financement de l'ETP, diriez-vous que les propositions suivantes sont des sources de difficultés dans l'ETP ? *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) ne se prononce pas

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
Le manque de financement alloué pour l'ETP.					
La complexité des démarches administratives pour obtenir un financement.					
Le manque de valorisation de l'activité ETP dans le parcours de soin du patient.					
La complexité pour mobiliser/utiliser des fonds disponibles.					

Q9 - Concernant l'adhésion des patients et des aidants, êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes ? *(échelle de Likert)*

(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) ne se prononce pas

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
L'ETP réalisée dans les maladies rares touche les patients qui en ont le plus besoin.					
Les contraintes liées à la maladie sont un obstacle à l'adhésion.					
Les contraintes liées à l'éloignement géographique sont un obstacle à l'adhésion.					
Les contraintes liées à la profession du patient/aidant sont un obstacle à l'adhésion.					
Les contraintes liées à la famille du patient/aidant sont un obstacle à l'adhésion.					
Le manque d'informations/communication sur l'ETP est un obstacle à l'adhésion.					

Q10 - Dans votre pratique, comment abordez-vous les défis spécifiques de l'ETP pour les maladies rares ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ En collaborant avec d'autres professionnels de santé.
- ☐ En impliquant les patients et leur famille dans la planification de l'ETP.
- ☐ En impliquant les associations dans la planification de l'ETP.
- ☐ En utilisant des outils éducatifs spécifiques à la maladie rare.
- ☐ En offrant des services d'accompagnement (psychologique, diététique…) pour les patients atteints de maladies rares.
- ☐ En dispensant de l'éducation thérapeutique hors programme.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Thème 3 - J'interviens en ETP - L'e-ETP (l'ETP à distance)

Q11 - Complétez la phrase suivante : Dans ma pratique de l'ETP… *(plusieurs réponses possibles)*

- ☐ ...avec l'équipe nous proposons une offre en e-ETP en plus de notre offre présentielle.
- ☐ …je privilégie l'e-ETP (l'ETP à distance) dés que possible.
- ☐ …depuis quelques années, je me sens obligé.e de faire de l'e-ETP.
- ☐ …je préfère nettement l'ETP en présentiel.
- ☐ …l'e-ETP n'est pas réalisable auprès de mon public.
- ☐ ...l'e-ETP n'est pas réalisable à ce jour dans ma pratique et celle de mon équipe (moyens, formation…).

Q12 - Concernant l'e-ETP, êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes ? *(échelle de Likert) (1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord (5) ne se prononce pas*

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*	*(5)*
L'e-ETP est une solution pour répondre à la problématique de l'éloignement géographique.					
L'**e**-ETP est complémentaire à l'ETP en présentiel.					
L'**e**-ETP est une alternative à l'ETP en présentiel.					
Avec l'**e**-ETP, je constate un manque d'interaction avec le patient.					
Avec l'**e**-ETP j'ai des difficultés à identifier les patients qui ont besoin d'un suivi plus personnalisé.					
L'**e**-ETP risque de déshumaniser la relation soignant-soigné.					
À ce jour, l'**e**-ETP doit être privilégiée.					

Q13 - Est-il possible de déclarer un programme 100% e-ETP auprès de votre ARS ? *(oui/non/Je ne sais pas)*

Q14 - Quels sont les freins auxquels vous êtes confrontés dans la mise en place de l'e-ETP ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Le manque de compétences techniques pour utiliser les outils en ligne.
- ☐ Le manque de temps disponible pour former les patients à l'utilisation des outils en ligne.
- ☐ Le manque de ressources humaines et techniques pour développer des programmes d'e-ETP.
- ☐ Les contraintes réglementaires de déclaration.
- ☐ L'obligation de passer par une plateforme.
- ☐ Les obligations réglementaires concernant la protection des données de santé.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Thème 4 - J'interviens en ETP - L'ETP pour les aidants

Q15 - Quels sont les avantages de la participation des aidants à l'ETP dans le cadre des maladies rares ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ L'aidant est un partenaire dans l'éducation thérapeutique en pédiatrie.
- ☐ L'aidant est un partenaire dans l'éducation thérapeutique chez l'adulte.
- ☐ L'aidant bénéficie lui aussi de l'ETP.
- ☐ Une amélioration de la qualité de vie pour le patient.
- ☐ Une meilleure compréhension de la maladie et de son impact sur la vie du patient.
- ☐ Une réduction des coûts de santé à long terme.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q16 - Est-il possible de déclarer un programme d'ETP exclusivement pour les aidants auprès de votre ARS ? *(oui/non/Je ne sais pas)*

Thème 5 - J'interviens en ETP - L'évaluation de l'ETP

Q17 - Comment mesurez-vous l'efficacité de vos programmes d'ETP dans les maladies rares ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ En suivant les résultats cliniques et biologiques des patients.
- ☐ En recueillant les retours des patients et de leur famille (degrés de satisfaction).
- ☐ En surveillant les indicateurs de qualité de vie des patients.
- ☐ En utilisant des outils d'évaluation de l'ETP dont ceux préconisés par mon ARS.
- ☐ En utilisant des outils d'évaluation spécifiques à l'ETP pour les maladies rares.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Je ne suis pas concerné

Q18 - Parmi ces adjectifs, lesquels qualifient le mieux l'évaluation de l'ETP ? *(4 réponses maximum)*

☐ Nécessaire	☐ Inadaptée	☐ Organisée
☐ Chronophage	☐ Redondante	☐ Anticipée
☐ Utile	☐ Bénéfique	☐ Complexe
☐ Inutile	☐ Négligée	☐ Laborieuse
☐ Difficile	☐ Efficace	☐ Objective
☐ Inappropriée	☐ Pertinente	☐ Motivante

***Q19* - Si vous aviez un adjectif à ajouter, quel serait-il ?** *(texte libre)*

Q20 - Êtes-vous d'accord avec les affirmations suivantes ? L'ETP a un effet bénéfique sur… *(oui/non)*
(1) Oui, (2) Non, (3) Ne se prononce pas

	(1)	(2)	(3)
La qualité de vie du patient.			
La qualité de vie des aidants.			
La connaissance de la maladie et du traitement.			
La participation active du patient dans sa prise en charge.			
La réduction des complications et des hospitalisations.			
La satisfaction des patients.			
La réduction des coûts de santé.			
La prise en charge globale des patients.			
Le système de santé.			
Le professionnel dispensant de l'ETP.			
La relation entre le patient et les professionnels de santé.			

Q21 - Voici une liste d'indicateurs qui pourraient être utilisés pour évaluer les effets de l'ETP. Êtes-vous d'accord pour dire qu'ils sont pertinents ?

a) Pour les patients *(échelle de Likert)*
(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*
La satisfaction quant au déroulement de l'ETP (pertinence, ambiance, durée, fatigue, coût...).				
La qualité de vie (physique, psychique et sociale).				
Les compétences affectives acquises (le patient a modifié sa perception de ce qu'il aime, ce qu'il craint, ce qu'il espère...).				
Les compétences cognitives (le patient a enrichi ses connaissances et sa compréhension).				
Les compétences identitaires (image de soi).				
Les compétences décisionnelles (capacité de décider).				
Changement de comportements ponctuels et ceux maintenus au long cours.				
Compétences relatives à l'autogestion, changement dans les habitudes d'autosoins ou d'adaptation (autonomisation).				
Compétence de collaboration, changement dans les relations avec les proches, les collègues et les soignants.				
Les effets sur la santé (indicateurs cliniques).				
Compétence de communication (ex : savoir parler de sa maladie).				
La prise d'initiatives.				
La mise en place de mesures préventives.				
Se projeter dans l'avenir / avoir un nouveau projet de vie.				
L'engagement associatif en tant que patient ou en tant qu'acteur en ETP.				
Les effets sur les proches.				
Les effets sur le système de santé.				

b) Pour les aidants *(échelle de Likert)*
(1) Tout à fait d'accord (2) Plutôt d'accord (3) Plutôt pas d'accord (4) Pas du tout d'accord

	(1)	*(2)*	*(3)*	*(4)*
La satisfaction quant au déroulement de l'ETP (pertinence, ambiance, durée, fatigue, coût...).				
Les compétences affectives acquises (l'aidant a modifié sa perception de ce qu'il aime, ce qu'il craint, ce qu'il espère...).				
Les compétences cognitives (l'aidant à modifié ses connaissances et sa compréhension).				
La qualité de vie (physique, psychique et sociale).				
Savoir parler de la maladie.				
Changement dans les relations avec les proches, les collègues et les soignants.				
Se projeter dans l'avenir / avoir un nouveau projet de vie.				
L'engagement associatif en tant qu'aidant ou en tant qu'acteur en ETP.				

Faire confiance.				
Donner confiance.				
Transmettre / Partager				

Thème 6 - J'interviens en ETP - Les pistes d'amélioration

Q22 - Selon vous, comment améliorer l'efficacité de l'ETP dans les maladies rares ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ En offrant des formations aux professionnels de santé sur les maladies rares et leur prise en charge.
- ☐ En favorisant la collaboration entre les différents professionnels de santé impliqués dans la prise en charge.
- ☐ En pérennisant les financements de l'ETP.
- ☐ En établissant un réseau de professionnels de santé spécialisés dans l'ETP dans les maladies rares.
- ☐ En favorisant les approches transversales dans la dispensation de l'ETP.
- ☐ En favorisant les activités éducatives ciblées ou hors programme.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q23 - Voici des idées d'amélioration ou de changement de la pratique de l'ETP dans les maladies rare. Pouvez-vous les noter chacune de 1 à 5 ? Avec 1 "l'idée est non pertinente" à 5 "l'idée est très pertinente »

a) Nationalisation des démarches

- Modèle de déclaration nationale des programmes d'ETP dans les maladies rares.
- Recrutement sur l'ensemble du territoire français pour un même programme d'ETP.
- Uniformiser l'évaluation entre les régions.
- Donner une définition officielle de l'**e**-ETP.
- Reconnaitre l'**e**-ETP sur l'ensemble du territoire.
- Reconnaitre l'ETP pour les aidants sur l'ensemble du territoire.

b) Financement

- Financement national de l'ETP.
- Remboursement des frais / prise en charge partielle pour les participants (patients / aidants).
- Remboursement des frais / prise en charge partielle pour les intervenants extérieurs (experts / associations).
- Financer l'ETP pour les aidants.

c) Organisation

- Dispenser l'ETP à l'extérieur de l'hôpital.
- Former des groupes homogènes en termes d'objectifs éducatifs.

d) Visibilité et reconnaissance

- Donner plus de visibilité aux programmes d'ETP proposés dans les maladies rares.
- Informer le médecin traitant de l'offre d'ETP dans les maladies rares.
- Sensibiliser le médecin traitant à la place de l'ETP dans le parcours de soin.
- Reconnaitre et valoriser le travail fourni par les professionnels de leur hiérarchie.
- Renforcer la reconnaissance officielle de l'ETP par les autorités sanitaires et les organismes de santé.
- Encourager la recherche académique en ETP.

Q24 - Selon vous, comment améliorer l'adhésion des patients à l'ETP ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ En évaluant régulièrement les besoins et les difficultés du patient.
- ☐ En proposant des solutions personnalisées pour chaque patient.
- ☐ En offrant un suivi régulier pour aider le patient à atteindre ses objectifs.

- ☐ Par un recueil exhaustif des potentiels bénéficiaires (registre).
- ☐ Rendre la proposition de l'ETP obligatoire dans le parcours de soin.
- ☐ Rendre l'ETP obligatoire dans le parcours de soins.
- ☐ Autre (veuillez préciser)

Q25 - Selon vous, comment peut-on encourager la participation des aidants à l'ETP dans le cadre des maladies rares ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ En communiquant sur l'importance du rôle des aidants dans la prise en charge de la maladie auprès de toutes les parties prenantes (institutions, patients, aidants, professionnels de santé, associations…).
- ☐ En offrant des formations spécifiques pour les aidants.
- ☐ En couvrant les frais engagés pour participer au programme.
- ☐ En proposant des horaires adaptés aux aidants.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Q26 - Selon vous, comment peut-on améliorer l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares ? *(plusieurs réponses sont possibles)*

- ☐ Utiliser des d'outils (questionnaires et échelles) validés.
- ☐ Créer une échelle d'évaluation commune dans les maladies rares.
- ☐ Mettre en place un suivi à long terme pour évaluer l'impact de l'ETP.
- ☐ Collecter des données qualitatives en complément des évaluations quantitatives (ex : entretien, groupes de discussion).
- ☐ Impliquer les patients et les aidants dans l'évaluation.
- ☐ Mesurer les résultats à plusieurs niveaux (tels que les connaissances, les compétences d'autogestion, la qualité de vie, l'adhésion au traitement et les résultats cliniques…).
- ☐ Mettre en place une évaluation continue : Réviser régulièrement les objectifs, les contenus et les méthodes.
- ☐ Partager les résultats de l'évaluation avec les professionnels de santé, les chercheurs, les associations de patients et les décideurs.
- ☐ Autre (veuillez préciser)
- ☐ Aucun des éléments ci-dessus

Fin du questionnaire

Nous vous remercions d'avoir pris le temps de répondre à ce questionnaire.
N'hésitez pas à le partager à d'autres patients, proches aidants ou membres de l'équipe éducative d'un programme d'ETP dans les maladies rares que vous pourriez connaitre.
Voici le lien à leur transmettre pour participer : *lien.*

I. Annexe 9 - Volet quantitatif - Note d'information

NOTE D'INFORMATION

Évaluation de l'éducation thérapeutique du patient (ETP) dans les maladies rares en France

Dans le cadre d'un projet d'évaluation, la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS) souhaite connaitre l'intérêt de l'éducation thérapeutique pour les patients porteurs de maladies rares et leurs aidants.

Le besoin vise à proposer une démarche évaluative de l'effet des programmes d'ETP sur les patients porteurs de maladies rares, avec un focus spécifique sur l'effet des programmes de e-ETP et des programmes destinés aux aidants.

La société *ÉduSanté* a été désignée comme promoteur de projet après une procédure d'appels d'offre.

Méthodologie du projet

Cette étude fait partie d'une démarche évaluative multimodale visant à :

- Faire un état des lieux de l'efficacité et de l'efficience des programmes d'ETP dans les maladies rares ;
- Réaliser une cartographie des programmes d'ETP dans les maladies rares lauréats des AAP 2019 et AAP 2020 menés par la DGOS avec un focus sur les programmes de e-ETP et sur ceux à destination des aidants,
- Réaliser un référentiel d'évaluation et proposer des recommandations et un guide/outil d'évaluation spécifique à l'ETP dans les maladies rares.

Une méthodologie en plusieurs étapes est menée en étroite collaboration avec les principaux acteurs de l'ETP dans les maladies rares : les patients et les professionnels, les filières de santé maladies rares, les centres de références, de compétences ainsi que les associations de patients et sous la supervision d'un comité scientifique pluridisciplinaire.

Les étapes du projet

- Étape 1 : Mise en place d'un groupe de travail interdisciplinaire pour initier et accompagner la réflexion sur l'évaluation de l'ETP dans les maladies rares. *(Réalisé)*

- Étape 2 **:** Revue bibliographique à partir de données de la littérature et d'avis d'experts. *(En cours)*

- Étape 3 **:** Analyse quantitatives et qualitatives des programmes financés par la DGOS (AAP 2019 ET 2020) avec un focus sur les programmes de e-ETP et ceux destinés aux aidants (personne concernée : parent, fratrie…). *(Réalisée)*

- **Étape 4 : Enquête « ETP dans les maladies rares » qui consistera en une étude descriptive avec une méthodologie mixte : qualitative et quantitative s'appuyant chacune sur deux volets : professionnel et patient.** *(En cours)*

  Dans une visée exploratoire, l'objectif principal de l'enquête « ETP dans les maladies rares » est d'étudier les expériences respectives des acteurs impliqués dans les programmes d'ETP dans les maladies rares : patients, aidants (parent, fratrie…) et professionnels de santé. Le recueil d'expériences permettra d'étudier et de croiser les points de vue, les attentes et les

ÉduSanté,
20 rue du Mail 75002, Paris

besoins de chacun concernant l'atteinte des objectifs éducatifs, l'organisation et la satisfaction vis-à-vis de l'éducation thérapeutique.
L'objectif secondaire est l'identification des difficultés et des freins et de valider des actions d'amélioration voire d'émettre des recommandations dans un objectif d'optimisation de l'ETP dans les maladies rares.

- Étape 5 : Rédaction d'un rapport d'évaluation et valorisation par des publications scientifiques (décembre 2023). *(En cours)*

Les conclusions qui résulteront de ce travail répondront aux objectifs du 3ème plan national maladies rares (PNMR3) et pourraient permettre de faire évoluer le cadre réglementaire propre aux programmes d'ETP dans les maladies rares avec une visée d'ouverture et d'amélioration.

Votre participation à ce projet

Dans la poursuite d'une démarche inclusive, nous souhaitons faire participer les principaux acteurs de l'ETP dans les maladies rares : les patients, les aidants et les professionnels ainsi que les filières de santé maladies rares, les centres de références, de compétences et les associations de patients. Dans le cadre de l'étape 4 du projet, nous les sollicitons pour :

- *(Réalisé)* Le recrutement des participants (patients, aidants, professionnels de santé) et la participation à l'enquête qualitative.
- *(en cours)* La diffusion du questionnaire de l'enquête quantitative en ligne et la participation des :
  - patients et aidants ayant bénéficiés d'un programme d'ETP,
  - intervenants en ETP.

L'Enquête « ETP dans les maladies rares » a reçu les autorisations règlementaires :

- *Avis favorable du Comité éthique et scientifique pour les recherches, les études et les évaluations dans le domaine de la santé (CESREES) le 12 juillet 2022, dossier n°8748331.*
- *Autorisation de la Commission nationale de l'informatique et des libertés (CNIL) le 23 septembre N/Réf : TD/MJT/AR229030.*

Pour toute question relative au projet, contactez ÉduSanté : evaluation.etp@edusante.fr

ÉduSanté,
20 rue du Mail 75002, Paris

J. Annexe 10 - Départements de prise en charge des patients

Tableau exhaustif des départements de prise en charge des patients (réponses des patients et des aidants (n= 286)

N°	Nom du département	Effectif		N°	Nom du département	Effectif
01	Ain	2		40	Landes	1
02	Aisne	1		41	Loir-et-Cher	0
03	Allier	1		42	Loire	0
04	Alpes-de-Haute-Provence	0		43	Haute-Loire	0
05	Hautes-Alpes	0		44	Loire-Atlantique	11
06	Alpes-Maritimes	5		45	Loiret	0
07	Ardèche	0		46	Lot	0
08	Ardennes	0		47	Lot-et-Garonne	0
09	Ariège	1		48	Lozère	0
10	Aube	0		49	Maine-et-Loire	1
11	Aude	1		50	Manche	0
12	Aveyron	0		51	Marne	0
13	Bouches-du-Rhône	19		52	Haute-Marne	0
14	Calvados	3		53	Mayenne	0
15	Cantal	0		54	Meurthe-et-Moselle	4
16	Charente	0		55	Meuse	0
17	Charente-Maritime	1		56	Morbihan	0
18	Cher	0		57	Moselle	1
19	Corrèze	2		58	Nièvre	0
2**A**	Corse-du-Sud	0		59	Nord	63
2**B**	Haute-Corse	0		60	Oise	1
21	Côte-d'Or	7		61	Orne	0
22	Côtes-d'Armor	0		62	Pas-de-Calais	2
23	Creuse	0		63	Puy-de-Dôme	1
24	Dordogne	0		64	Pyrénées-Atlantiques	2
25	Doubs	2		65	Hautes-Pyrénées	1
26	Drôme	1		66	Pyrénées-Orientales	0
27	Eure	0		67	Bas-Rhin	9
28	Eure-et-Loir	0		68	Haut-Rhin	2
29	Finistère	5		69	Rhône	25
30	Gard	0		70	Haute-Saône	0
31	Haute-Garonne	8		71	Saône-et-Loire	3
32	Gers	0		72	Sarthe	0
33	Gironde	10		73	Savoie	0
34	Hérault	8		74	Haute-Savoie	0
35	Ille-et-Vilaine	4		75	Paris	35
36	Indre	0		76	Seine-Maritime	1
37	Indre-et-Loire	2		77	Seine-et-Marne	1
38	Isère	7		78	Yvelines	2
39	Jura	0		79	Deux-Sèvres	0

80	Somme	0	
81	Tarn	0	
82	Tarn-et-Garonne	0	
83	Var	1	
84	Vaucluse	0	
85	Vendée	1	
86	Vienne	0	
87	Haute-Vienne	1	
88	Vosges	0	
89	Yonne	0	
90	Territoire de Belfort	0	
91	Essonne	2	
92	Hauts-de-Seine	6	
93	Seine-Saint-Denis	4	
94	Val-de-Marne	4	
95	Val-d'Oise	0	
971	Guadeloupe	0	
972	Martinique	0	
973	Guyane	0	
974	La Réunion	1	
976	Mayotte	0	

K. Annexe 11 - Représentation des FSMR par profil de répondant

Filières	Patients (n=222)	Aidants (n=64)	Intervenants (n=216)
AnDDI-Rares - Anomalies du développement, déficiences intellectuelles de causes rares	6	**14**	**18**
BRAIN TEAM - Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central	1	0	17
Cardiogen - Maladies cardiaques héréditaires	1	3	5
DéfiScience - Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle	2	**10**	11
FAI^{2}R - Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	**104**	5	**37**
FAVA-Multi - Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique	**29**	1	**18**
FILFOIE - Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	2	1	5
FILNEMUS - Maladies neuromusculaires	4	1	14
FilSLAN - Sclérose Latérale Amyotrophique & Maladies du Neurone Moteur	0	0	2
FIMARAD - Maladies rares en dermatologie	4	1	6
FIMATHO - Malformations abdomino-thoraciques	4	1	4
FIRENDO - Maladies rares endocriniennes	18	4	7
G2M - Maladies héréditaires du métabolisme	2	5	16
MaRIH - Maladies rares Immuno-Hématologiques	3	1	10
MCGRE - Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de la dysérythropoïèse	2	0	6
MHEMO - Maladies hémorragiques constitutionnelles	7	7	**29**
Muco/CFTR - Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	3	6	10
NeuroSphinx - Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations pelviennes et médullaires rares	1	1	6
ORKiD - Maladies rénales rares	2	0	7
OSCAR - Os-Calcium/Cartilage-Rein	7	2	11
RESPIFIL - Maladies respiratoires rares	11	1	12
SENSGENE - Maladies rares sensorielles	0	1	1
TETE ET COU - Maladies rares de la tête, du cou et des dents	2	5	14
Je ne sais pas	**37**	**9**	8

L. Annexe 12 - ARS de rattachement des intervenants en ETP

ARS	n (N=216)	%
Île-de-France	62	29%
Auvergne-Rhône-Alpes	32	15%
Occitanie	25	12%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	21	10%
Hauts de France	18	8%
Grand Est	13	6%
Pays de la Loire	8	4%
Bretagne	8	4%
Bourgogne Franche Comté	7	3%
Nouvelle Aquitaine	7	3%
Centre Val de Loire	4	2%
La Réunion	4	2%
Normandie	4	2%
Martinique	1	0%
Je ne sais pas	2	1%