VIAVOICE

Alliance maladies rares
UNIS POUR VAINCRE

VOLET QUANTITATIF
ASSOCIATIONS & USAGERS
CONNAISSANCE, ATTENTES ET PERCEPTIONS

VOLET QUALITATIF (9 ENTRETIENS)
PERCEPTIONS DES ASSOCIATIONS, DES MÉDECINS ET DU MINISTÈRE

Étude Viavoice

Janvier 2022

Viavoice Paris
Études Conseil Stratégie
9 rue Huysmans, 75 006 Paris
www.institut-viavoice.com

Alliance maladies rares
96 rue Didot 75014 Paris
www.alliance-maladies-rares.org
Contact : Hélène THIOLLET
hthiollet@maladiesrares.org

Contacts :

THOMAS GENTY
Directeur de clientèle
tg@institut-viavoice.com
Tel : +33(0)1 40 54 13 70

ADRIEN BROCHE
Chargé d'études
ab@institut-viavoice.com
Tel : +33(0)1 40 54 13 75

LOLA LUSTEAU
Chargée d'études
ll@institut-viavoice.com

Edito et grands enseignements **p.4**

1. Enquête usagers **p.6**
- La prise de contact avec les centres experts p.8
- La prise en charge de la maladie rare p.19
- L'utilisation des outils maladies rares p.33
- Le lien des usagers avec la médecine de ville et l'administration p.37
- Le traitement p.42
- L'impact de la COVID-19 p.44
- La médecine de ville et autres organismes de suivi p.51

2. Enquête associations **p.55**
- Questions générales p.58
- La prise en charge et le suivi dans les centres experts p.63
- Questions générales concernant les centres experts p.68
- La réactivité des centres p.83
- La gouvernance p.96
- Lien avec réseaux européens, filières de santé maladies rares et plateformes d'expertise p.103

3. Autres enseignements de la phase qualitative **p.110**

- Créée en 2000, l'Alliance maladies rares est née de la volonté commune d'une poignée d'associations de maladies rares qui prennent conscience de leur isolement.

- Chacune d'elles représentent trop peu de malades pour intéresser les pouvoirs publics, la médecine, la recherche, l'industrie pharmaceutique. En **unissant la voix de 240 associations de personnes atteintes de maladies rares**, identifiées ou non, l'Alliance maladies rares contribue à une meilleure qualité de vie pour toutes les personnes malades. Elle lutte pour une société équitable où la participation citoyenne de chacun et l'alliance de tous font avancer l'intérêt général, la solidarité et la connaissance.

- **Porte-parole légitime des 3 millions de Français concernés par les maladies rares**, elle éclaire et interpelle la sphère publique, professionnelle de santé et institutionnelle. Son expertise associative a un impact direct sur les politiques de santé publique et favorise l'avancée des recherches cliniques et scientifiques.

https://www.alliance-maladies-rares.org/

Marie-Pierre Bichet, Présidente de l'Alliance maladies rares

Pour les trois millions de Français concernés par plus de 7 000 maladies rares en France, il est véritablement nécessaire de défendre un quatrième plan national maladies rares (PNMR) avec un pilotage interministériel fort et un financement à la hauteur des enjeux, que nous allons identifier ensemble dans les prochains mois. Pour que ce PNMR 4 soit réussi, il faut poser la première brique et commencer par réussir la re-labellisation des centres de référence et de compétence dans les mois qui viennent.

À cet effet, l'Alliance a lancé, avec l'Institut Viavoice, deux enquêtes – l'une auprès des associations et l'autre auprès des malades et de leurs proches aidants. Une centaine d'associations et près de 2000 malades et proches y ont répondu, ce qui nous permet de disposer de données quantitatives et qualitatives sur la prise en charge dans ces centres experts, données qui permettent d'ores et déjà d'identifier les points qui nécessitent des ajustements et des améliorations. Elles montrent, en tout cas, que la qualité de la prise en charge des maladies rares en France est au rendez-vous !

- Concernant l'accès aux centres experts, 70 % des malades déclarent avoir trouvé facilement l'information pour contacter leur centre, et plus de 60 % ont attendu en moyenne moins de trois mois pour obtenir un rendez-vous – seuls 6 % ont attendu plus d'un an.
- S'agissant de la prise en charge, 80 % des personnes interrogées sont satisfaites de la durée des consultations. Elles sont également satisfaites à 77 % de la qualité des soins proposés et à 68 % de la rapidité de la délivrance des résultats d'examens et de la diffusion des comptes rendus d'hospitalisation. Plus généralement, 71 % des répondants sont satisfaits des services proposés par les centres experts.

Les enquêtes faisaient également un focus sur le COVID. Au cours des six derniers mois, 11 % des consultations ont été effectuées à distance et les malades en sont très largement satisfaits, à plus de 80 %. Sur la même période, 21 % des consultations ont été reportées et 5 % ont été annulées. Par ailleurs, les déprogrammations d'intervention chirurgicale ou d'hospitalisation ont concerné 5 % des répondants.

Au-delà de ces constats positifs, les enquêtes montrent aussi qu'il existe quelques points à renforcer ou à ajuster. Concernant la coordination ville-hôpital, seule une personne sur deux se déclare satisfaite de la coordination entre son médecin généraliste et son centre expert. S'agissant de la transition enfant-adulte, 54 % des associations indiquent être satisfaites de l'accompagnement proposé entre un service pédiatrique et un service adulte. Enfin, seuls 33 % de centres proposent un soutien psychologique, 20 % les services d'un assistant social et 30 % une information complète quant aux frais de transport, aux affections de longue durée et à d'autres éléments plus techniques.

Nous avons également interrogé les associations membres de l'Alliance sur l'implication des associations dans les centres de référence, afin de savoir si elles étaient globalement satisfaites de leur implication. Elles sont très satisfaites, en l'occurrence, mais les chiffres montrent néanmoins des fragilités et des pistes d'amélioration. Notamment concernant la participation aux actions des centres, les associations sont satisfaites à 62 % avec quelques variations en fonction des sujets – 76 % pour l'élaboration des Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), 63 % pour les projets de recherche et 54 % pour la conception des programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP). Par ailleurs, seules 26 % des associations interrogées font partie des instances de décision de leur centre de référence, dont un tiers ne se réunit qu'une fois par an. Enfin, les associations qui participent à la gouvernance estiment avoir une meilleure compréhension des actions et des orientations stratégiques.

L'institut Viavoice a également mené des entretiens avec 9 personnalités issues des associations, des centres de référence et filières de santé maladies rares, et de la Direction générale de l'offre de soins (DGOS). Les propos de ces personnalités sont repris tout au long de ce document qui présente l'intégralité des résultats des deux enquêtes menées en partenariat par l'Alliance maladies rares et l'institut Viavoice.

1.

ENQUÊTE USAGERS

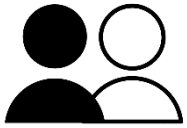
VIAVOICE

Consultation en ligne réalisée du 25 novembre au 20 décembre 2021 par diffusion d'un lien ouvert.

L'enquête s'adresse aux personnes malades, aux parents d'enfants malades et aux aidants.

Nombre de personnes interrogées : 1 800 personnes, faisant partie d'une association : 1 098 personnes

LA PRISE DE CONTACT AVEC LES CENTRES EXPERTS

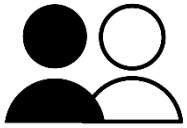


➢ L'échantillon recueilli est composé de :

- **24 % de personnes atteintes de maladies auto-immunes et auto-inflammatoires**, ce sont les pathologies les plus représentées ;
- **18 % de maladies endocriniennes ;**
- **16 % de maladies neurologiques ;**
- **et une répartition plus faible distribuée parmi les autres pathologies**.

➢ **Les usagers sont principalement suivis par un centre de référence, pour près d'une personne sur deux (48 %).**
30 % d'entre eux sont suivis par un autre centre hospitalier et près d'un quart par une médecine de ville. Seulement 21 % des répondants sont suivis par un centre de compétences. Selon la pathologie dont les usagers sont atteints, ils ne sont pas suivis par les mêmes structures :

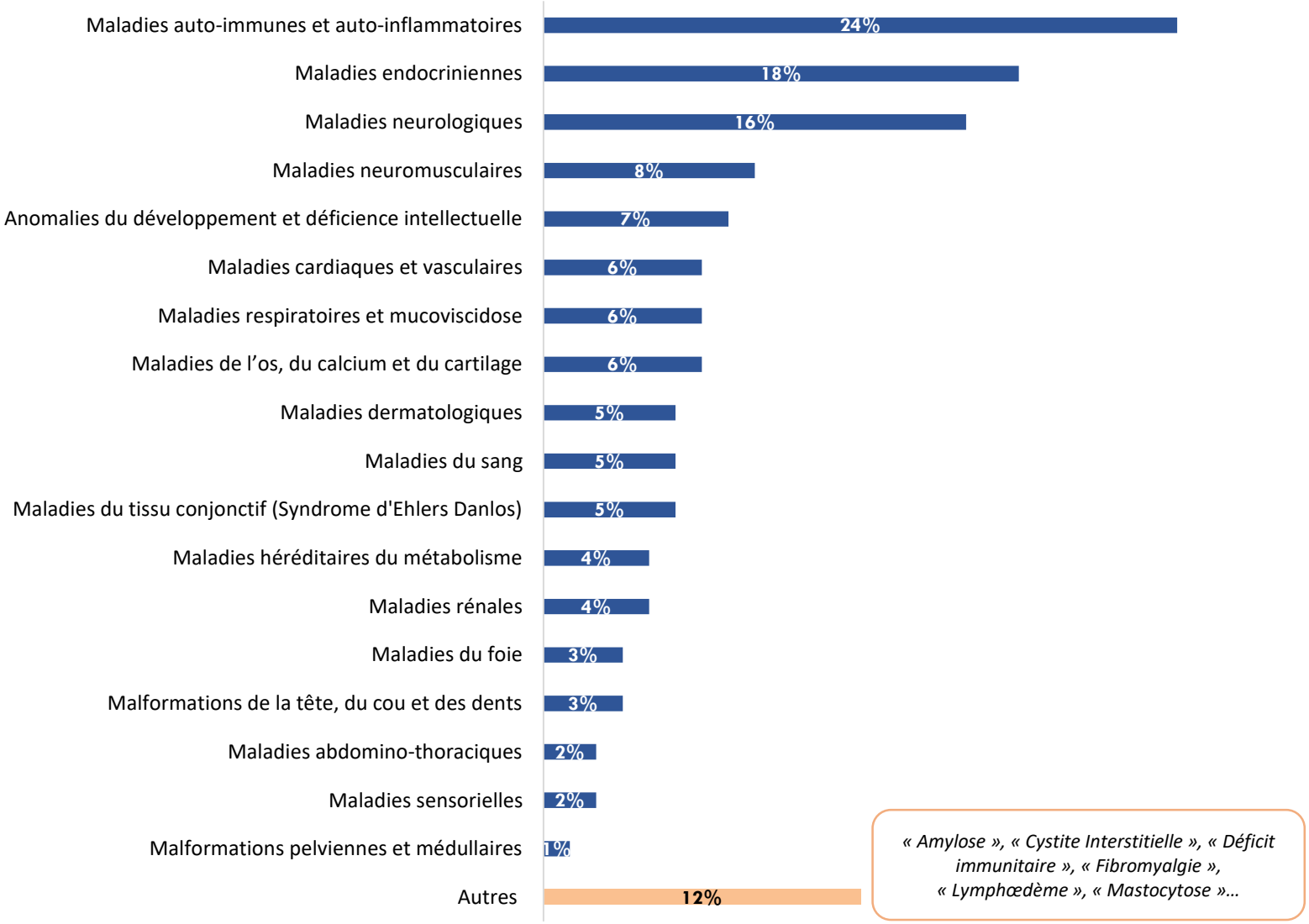
- Ainsi, les personnes atteintes de maladies du sang sont majoritairement suivies par un centre de référence (pour 64 % d'entre elles).
- Le taux de suivi par un autre centre hospitalier est plus élevé que la moyenne pour les personnes atteintes des pathologies suivantes : maladies auto-immunes et auto-inflammatoires et anomalies du développement et déficience intellectuelle. Pour les personnes qui souffrent de maladies rénales, c'est même le type de structure par lequel ils sont le plus suivis (pour 46 % d'entre eux).
- Il existe également des variations importantes selon la pathologie concernant le suivi par une médecine de ville. Par exemple, les patients qui souffrent d'anomalies de développement et de déficience intellectuelle sont plus suivis que la moyenne par une médecine de ville (cela concerne 38 % d'entre eux, contre 24 % sur l'ensemble), c'est également le cas de ceux qui sont atteints de maladies dermatologiques (pour 40 % d'entre eux), et de malformation de la tête, du cou et des dents (47 %). Ceux qui sont atteints du syndrome d'Ehlers Danlos sont d'ailleurs principalement suivis par une médecine de ville, pour 43 % d'entre eux, et suivis de manière minoritaire par un centre de référence (pour 19 % d'entre eux, soit 29 points de moins que la moyenne).



- **Une majorité des répondants (58 %) est suivie par le centre qui a établi leur diagnostic. Sur les différents éléments évoqués, les taux de satisfaction à ce sujet sont élevés ; ils vont de 67 % à 75 %** (concernant les informations reçues lors du diagnostic, le temps laissé pour l'assimilation de l'information et les accompagnements proposés au moment du diagnostic). Là encore, des variations notables peuvent être observées selon la pathologie.
  - 60 % seulement des personnes atteintes d'anomalies de développement et de déficience intellectuelle ont été satisfaites du temps laissé pour l'assimilation de l'information lors du diagnostic, soit 11 points de moins que la moyenne. De même concernant l'accompagnement proposé au moment du diagnostic, ils sont nettement plus insatisfaits que la moyenne (46 % d'entre eux l'affirment).
- Interrogées sur la manière dont ils ont trouvé les informations pour contacter leur centre de suivi, les usagers citent d'abord un médecin spécialiste, pour 40 % d'entre eux. Au second rang sont évoquées les associations de malades, qui recueillent 18 % des réponses.

Parmi les groupes de maladies rares suivants, duquel votre pathologie ou celle de votre enfant fait-elle partie ?

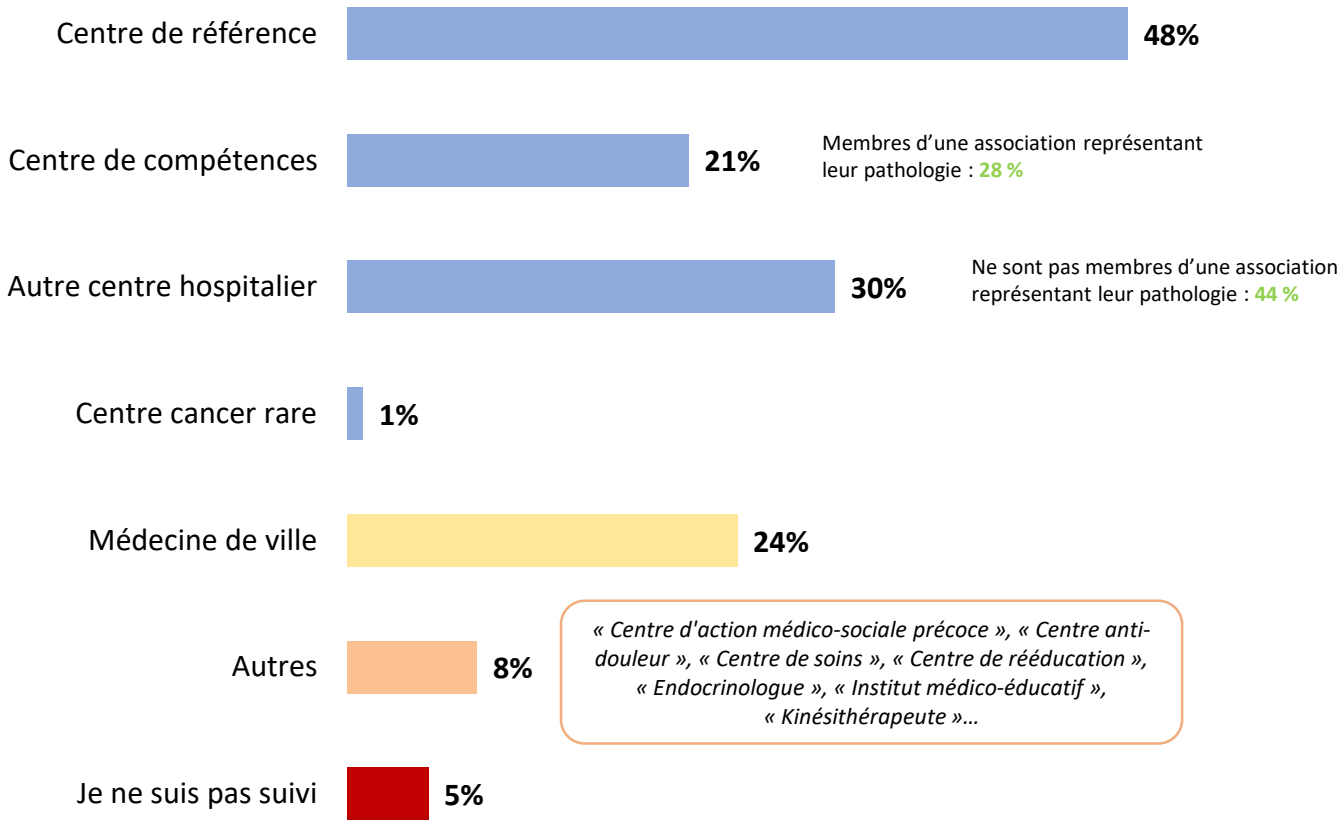
Base : ensemble (1 800 personnes) – Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



« Amylose », « Cystite Interstitielle », « Déficit immunitaire », « Fibromyalgie », « Lymphœdème », « Mastocytose »…

Parmi les structures suivantes, par lesquelles êtes-vous (ou votre enfant) suivi pour votre maladie rare ?

Base : Ensemble (1 800 personnes) - Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



	Centre de référence	Centre de compétence	Autre centre hospitalier	Centre cancer rare	Médecine de ville	Autres	Pas suivis
Ensemble	**48 %**	**21 %**	**30 %**	**1 %**	**24 %**	**8 %**	**5 %**
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires	45 %	19 %	**37 %**	-	21 %	6 %	3 %
Maladies endocriniennes	48 %	21 %	30 %	1 %	28 %	5 %	2 %
Maladies neurologiques	49 %	22 %	26 %	1 %	25 %	11 %	5 %
Maladies neuromusculaires	43 %	20 %	35 %	-	27 %	12 %	6 %
Anomalies du développement et déficience intellectuelle	47 %	19 %	**41 %**	-	**38 %**	**16 %**	6 %
Maladies cardiaques et vasculaires	51 %	29 %	33 %	-	30 %	9 %	3 %
Maladies respiratoires et mucoviscidose	59 %	**36 %**	31 %	-	25 %	5 %	2 %
Maladies de l'os, du calcium et du cartilage	43 %	17 %	24 %	-	32 %	**16 %**	**12 %**
Maladies dermatologiques	48 %	22 %	28 %	-	**40 %**	8 %	7 %

STRUCTURES DE SUIVI DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADES RARES PAR PATHOLOGIES (1/2)*

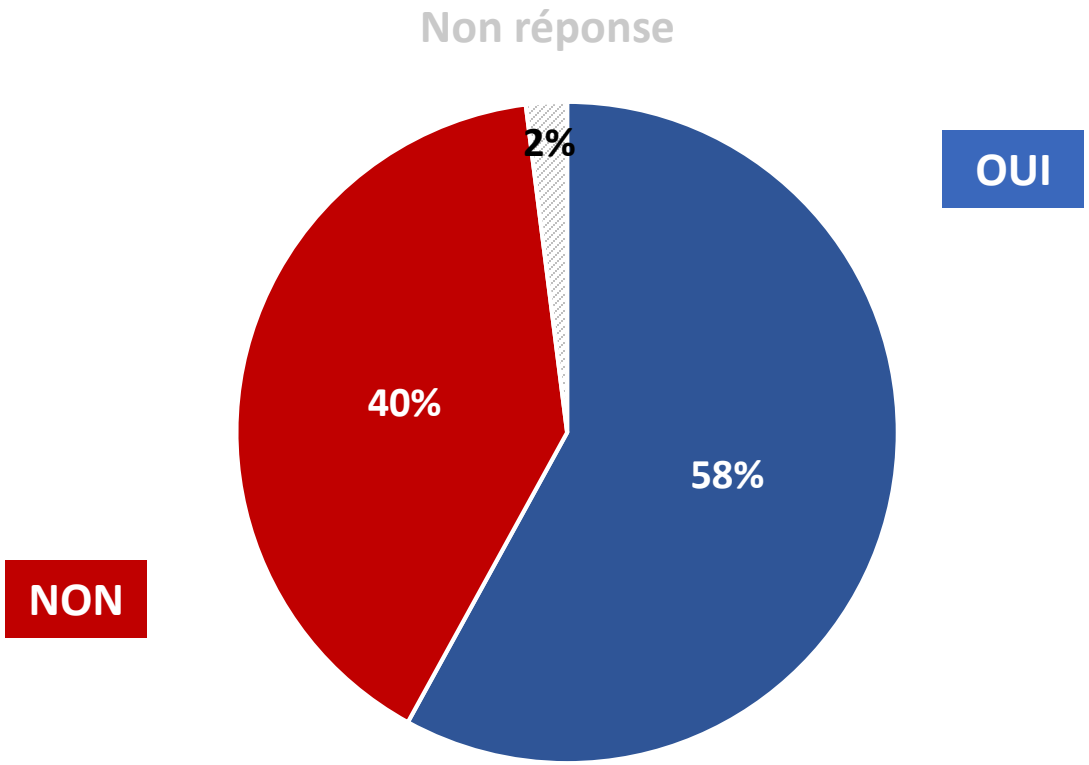
- VOLET USAGERS

	Centre de référence	Centre de compétence	Autre centre hospitalier	Centre cancer rare	Médecine de ville	Autres	Pas suivis
Ensemble	**48 %**	**21 %**	**30 %**	**1 %**	**24 %**	**8 %**	**5 %**
Maladies du sang	64 %	23 %	36 %	2 %	19 %	3 %	2 %
Maladies du tissu conjonctif (syndrome d'Ehlers Danlos)	19 %	26 %	25 %	1 %	43 %	18 %	16 %
Maladies héréditaires du métabolisme	61 %	26 %	21 %	-	24 %	9 %	9 %
Maladies rénales	38 %	27 %	46 %	-	30 %	4 %	1 %
Maladies du foie	59 %	25 %	31 %	2 %	10 %	-	4 %
Malformations de la tête, du cou et des dents	51 %	28 %	35 %	-	47 %	11 %	5 %
Maladies abdomino-thoraciques	40 %	34 %	37 %	3 %	37 %	13 %	-
Maladies sensorielles	64 %	31 %	38 %	-	33 %	17 %	-
Autres	42 %	19 %	33 %	1 %	25 %	15 %	4 %

** Les données concernant les personnes atteintes de malformations pelviennes et médullaires n'ont pas été affichées, en raison du trop faible effectif (12 personnes), et ce sur l'ensemble du rapport.*

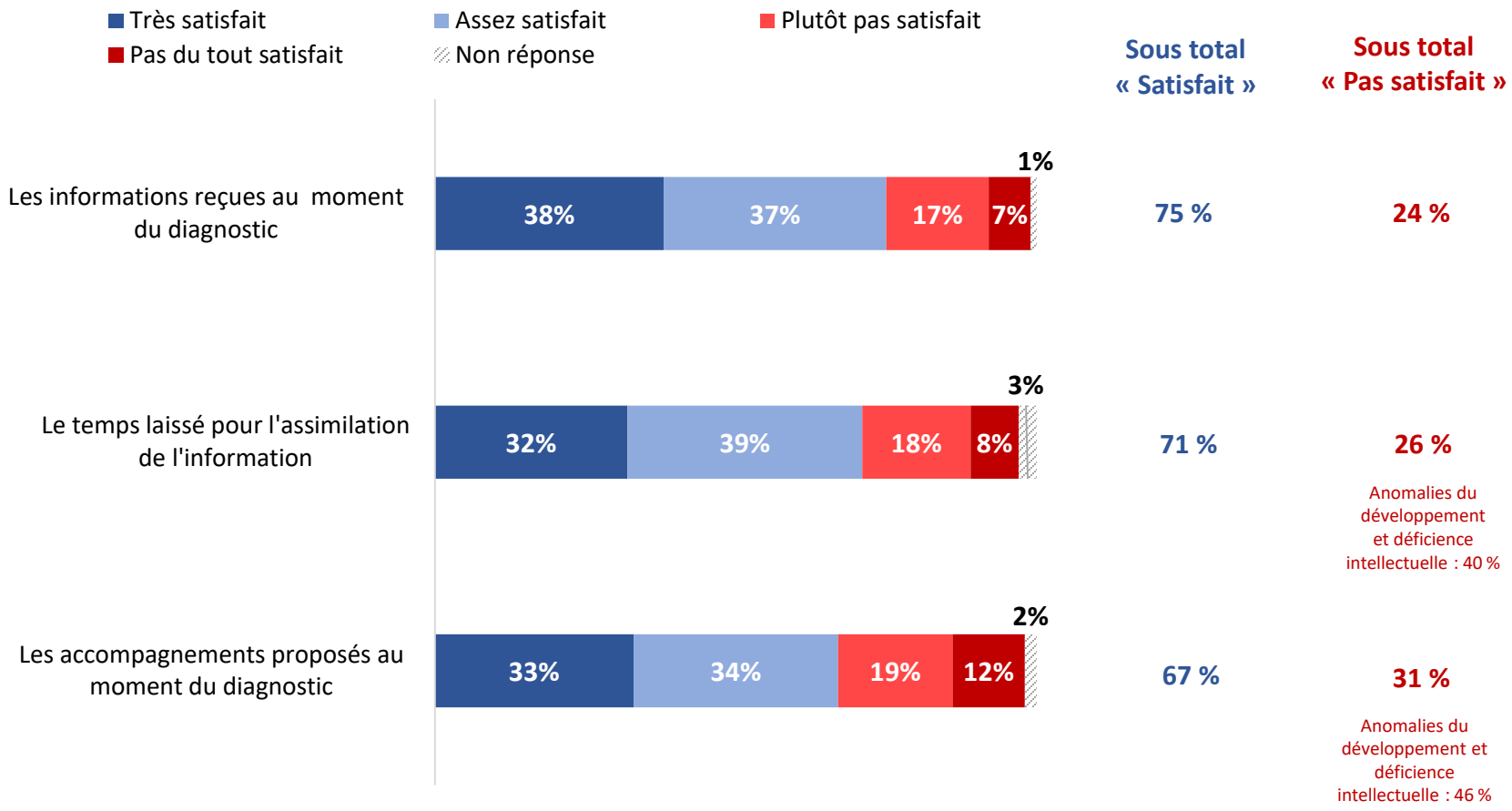
Le diagnostic de votre maladie rare (ou celle de votre enfant) a-t-il été posé par le centre dans lequel vous ou votre enfant êtes suivi ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



Concernant le centre, pour chacun des éléments suivants, diriez-vous que vous en êtes très, plutôt, plutôt pas ou pas du tout satisfait :

Base : ceux dont le diagnostic a été posé par le centre de suivi (851 personnes)



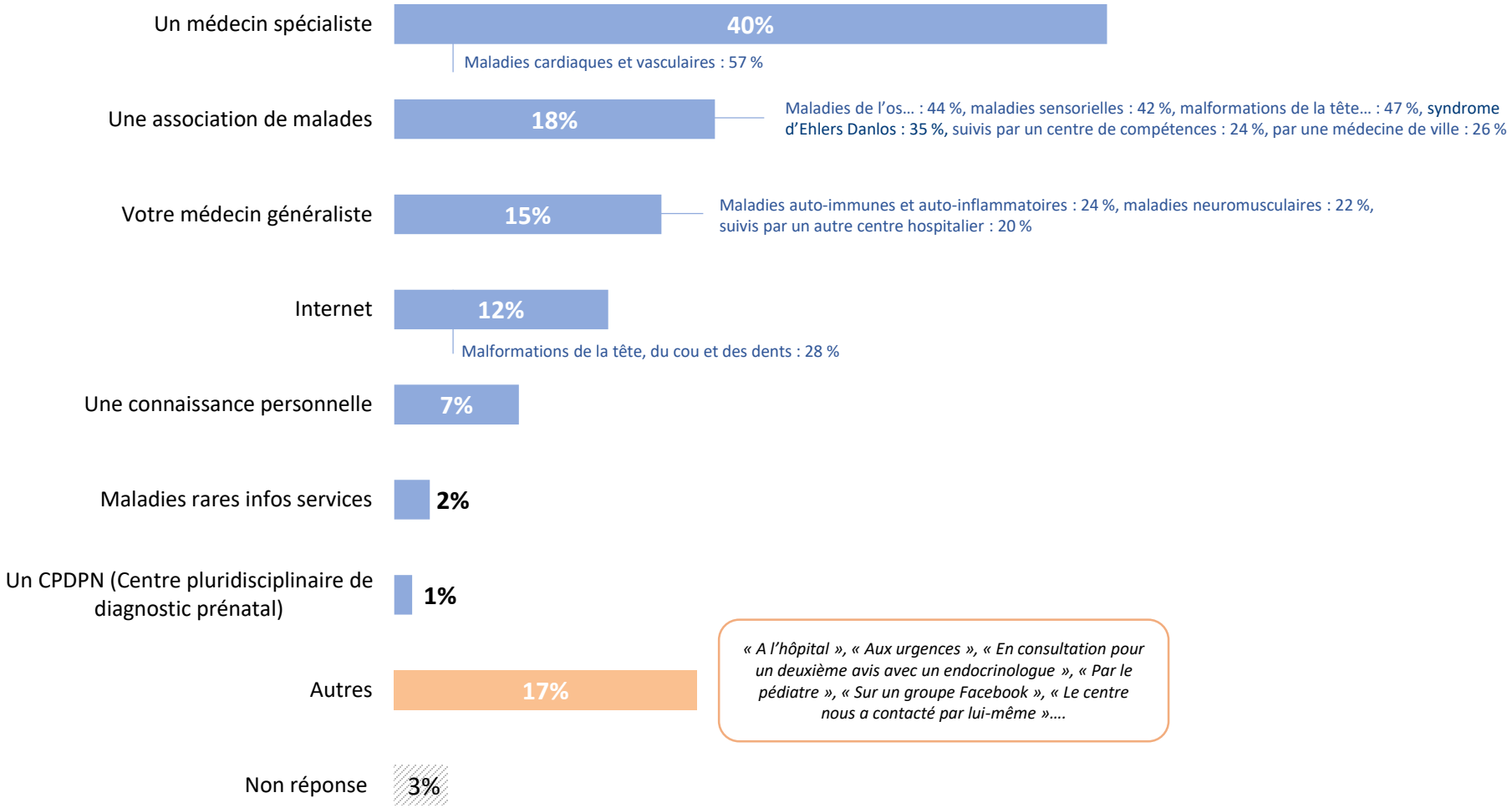
Concernant le centre, pour chacun des éléments suivants, diriez-vous que vous en êtes très, plutôt, plutôt pas ou pas du tout satisfait :

Base : ceux dont le diagnostic a été posé par le centre de suivi (851 personnes)

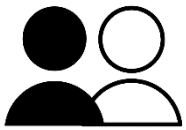
Selon le type de centre de suivi	Les informations reçues au moment du diagnostic	Le temps laissé pour l'assimilation de l'information	Les accompagnements proposés au moment du diagnostic
Ensemble Sous-total satisfait	**75 %**	**71 %**	**67 %**
Centre de référence	77 %	73 %	70 %
Centre de compétence	80 %	74 %	66 %
Autre centre hospitalier	69 %	64 %	63 %
Médecine de ville	71 %	67 %	68 %

De quelle manière, par quelles sources avez-vous trouvé l'information pour contacter votre centre ?

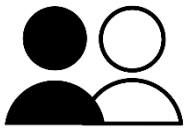
Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



LA PRISE EN CHARGE DE LA MALADIE RARE



- Sur la facilité à trouver des informations pour contacter le centre chargé du suivi des personnes atteintes de maladies rares, là encore, malgré un taux de satisfaction général élevé de 70 %, il y a d'importantes disparités en fonction de la pathologie et du centre de suivi des personnes.
  - Si ceux qui sont suivis par un centre de référence sont plus satisfaits que la moyenne, ceux qui sont suivis par un autre centre hospitalier ou par la médecine de ville affirment un mécontentement plus prononcé (respectivement 35 % et 37 % d'entre eux déclarent ne pas être satisfaits sur ce point contre 27 % sur l'ensemble).
  - Les personnes atteintes d'anomalies du développement et de déficience intellectuelle, de maladies de l'os et de maladies sensorielles se montrent également bien plus insatisfaites.
  - Ceux atteints de maladies du tissu conjonctif (syndrome d'Ehlers Danlos), une maladie particulièrement difficile à classer, sont quant à eux majoritairement insatisfaits (67 % d'entre eux) concernant l'accessibilité des informations pour contacter leur centre de suivi.
- Seul un quart des usagers ont reçu tous les conseils dont ils avaient besoin pour préparer leur première consultation. Une majorité de 56 % n'a pas reçu de conseil du tout.
- **Lors de la première consultation, les centres de suivi ont surtout été sollicités pour une recherche ou une confirmation de diagnostic (respectivement 37 et 29 %).**
- Une majorité des répondants, à hauteur de 63 %, a été informée lors des premières consultations que la pathologie dont ils sont atteints fait partie des maladies rares. Ceux qui sont suivis par un centre de référence sont 69 % à le déclarer alors que les personnes suivis par un centre hospitalier sont davantage à ne pas en avoir été informés.
- **66 % des répondants ont attendu moins de trois mois pour avoir leur premier rendez-vous :**
  - 10 % des répondants ont tout de même attendu entre six mois et un an. Ceux qui sont atteints d'anomalies du développement sont particulièrement concernés (pour 24 % d'entre eux) ainsi que ceux qui souffrent de maladies neurologiques (pour 15 % d'entre eux).



- **Plus d'un tiers des usagers (35 %) ont déjà rencontré des difficultés pour obtenir un rendez-vous dans leur centre. Sur ce point, il y a de fortes variations selon la pathologie concernée et le centre de suivi :**
  - Ce taux s'élève à 48 % pour ceux qui sont atteints d'anomalies de développement et de déficience intellectuelle, à 49 % pour ceux qui souffrent de maladies de l'os et monte jusqu'à 74 % pour les personnes atteintes de maladies sensorielles.
  - Pire, les personnes atteintes de maladies du tissu conjonctif (syndrome d'Ehlers Danlos) sont quant à elles 45 % à déclarer avoir souvent rencontré des difficultés pour prendre un rendez-vous.
  - Les personnes suivies par la médecine de ville et par un autre centre hospitalier rencontrent plus de difficultés que la moyenne à ce sujet (respectivement pour 44 et 40 % d'entre elles).

- **Pour autant, un bon niveau de satisfaction sur les différents éléments relatifs à l'organisation de leur centre de suivi, allant de 67 % à 80 %. Un niveau plus bas (58 %) concernant l'organisation de consultations pluridisciplinaires.**
  - Ceux qui sont suivis par un centre de référence sont d'autant plus satisfaits de la rapidité de la prise en charge (pour 75 % d'entre eux contre 71 % en moyenne).
  - Les personnes atteintes du syndrome d'Elhers Danlos ont des niveaux de satisfaction bien plus bas, notamment concernant la rapidité de la prise en charge (31 %), l'organisation des soins/traitements (43 %), plus bas encore sur la rapidité de délivrance d'une date de consultation (25 %).

- **Au global, moins d'une personne sur deux s'est vu proposer les services d'accompagnement et outils maladies rares** (enseignement à relativiser, l'ensemble des maladies rares n'étant pas dotées de l'intégralité des outils). Pour autant, ils sont 40 % à déclarer qu'on leur a proposé les coordonnées d'une association nationale de malades spécifique à leur maladie, un réseau international, une alliance des maladies rares et 41 % à déclarer qu'il leur a été proposée une information claire sur les situations d'urgence.
  - Sur cette question, il existe de fortes disparités selon le centre de suivi et les pathologies. Par exemple, ceux qui sont suivis par un centre de référence déclarent qu'on leur a davantage proposé ces différents services, à l'inverse de ceux qui sont suivis par un autre centre hospitalier.

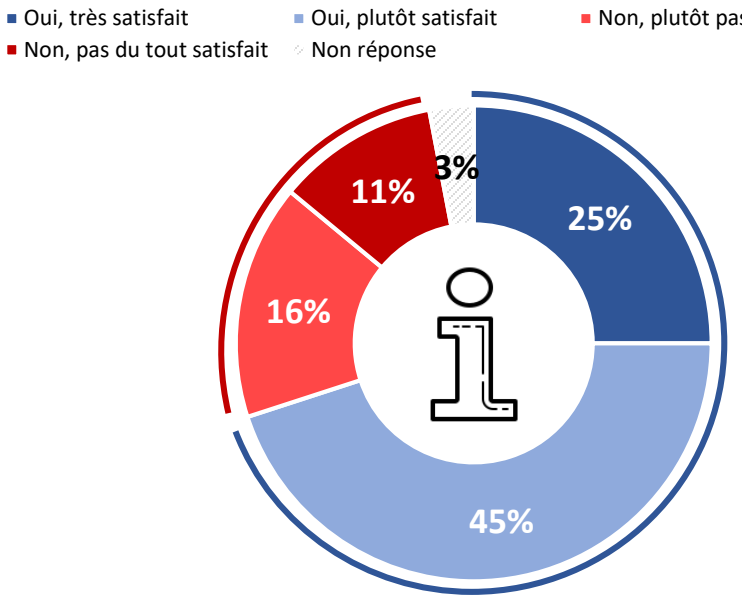
ACCESSIBILITÉ DES INFORMATIONS POUR CONTACTER UN CENTRE DE SUIVI

- VOLET USAGERS

VIAVOICE

Concernant la facilité à trouver les informations pour contacter le centre chargé de votre suivi ou du suivi de votre enfant, diriez-vous que vous en êtes…

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétences, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



Sous total « Pas satisfaits » : 27 %

Anomalies du développement… : 34 %, de maladies de l'os… : 41 %,
de maladies sensorielles : 45 %,
Maladies du tissu conjonctif (syndrome d'Ehlers Danlos) : 67 %
Suivis par un autre centre hospitalier : 35 %
Par une médecin de ville : 37 %

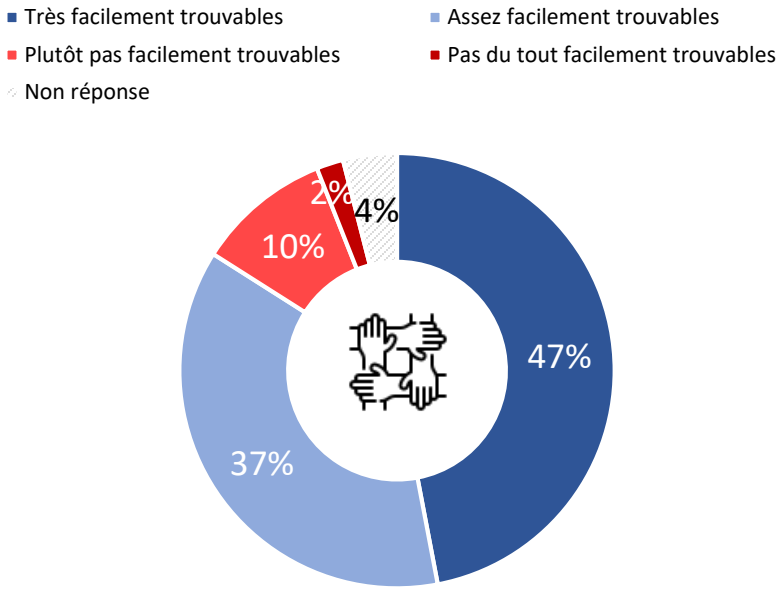
Sous total « Satisfaits » : 70 %

Maladies respiratoires et mucoviscidose : 75 %
Suivis par un centre de référence : 76 %

RAPPEL QUESTION POSÉE AUX ASSOCIATIONS

Et personnellement, diriez-vous que les informations pour contacter votre centre de référence sont…

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)

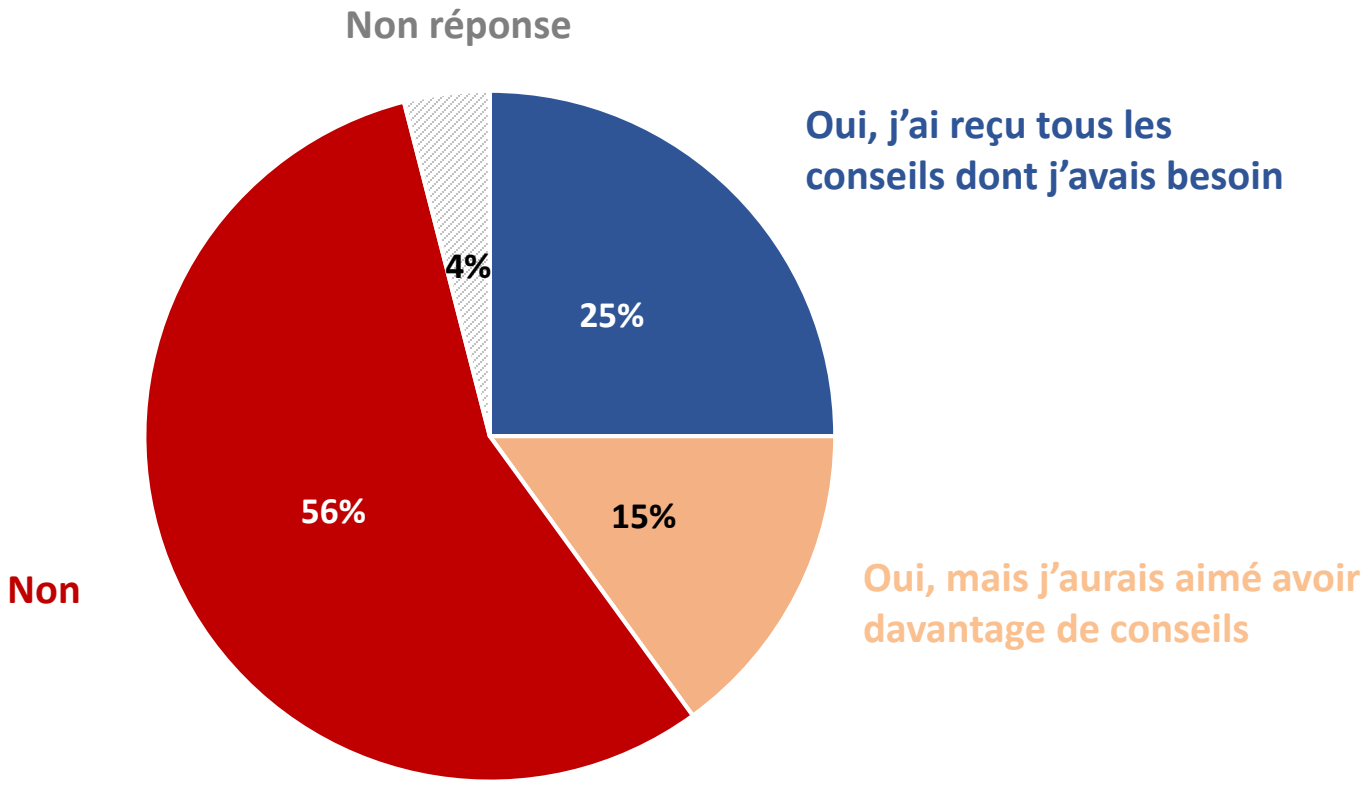


Sous total « Difficilement trouvables » 12 %

Sous total « Facilement trouvables » 84 %

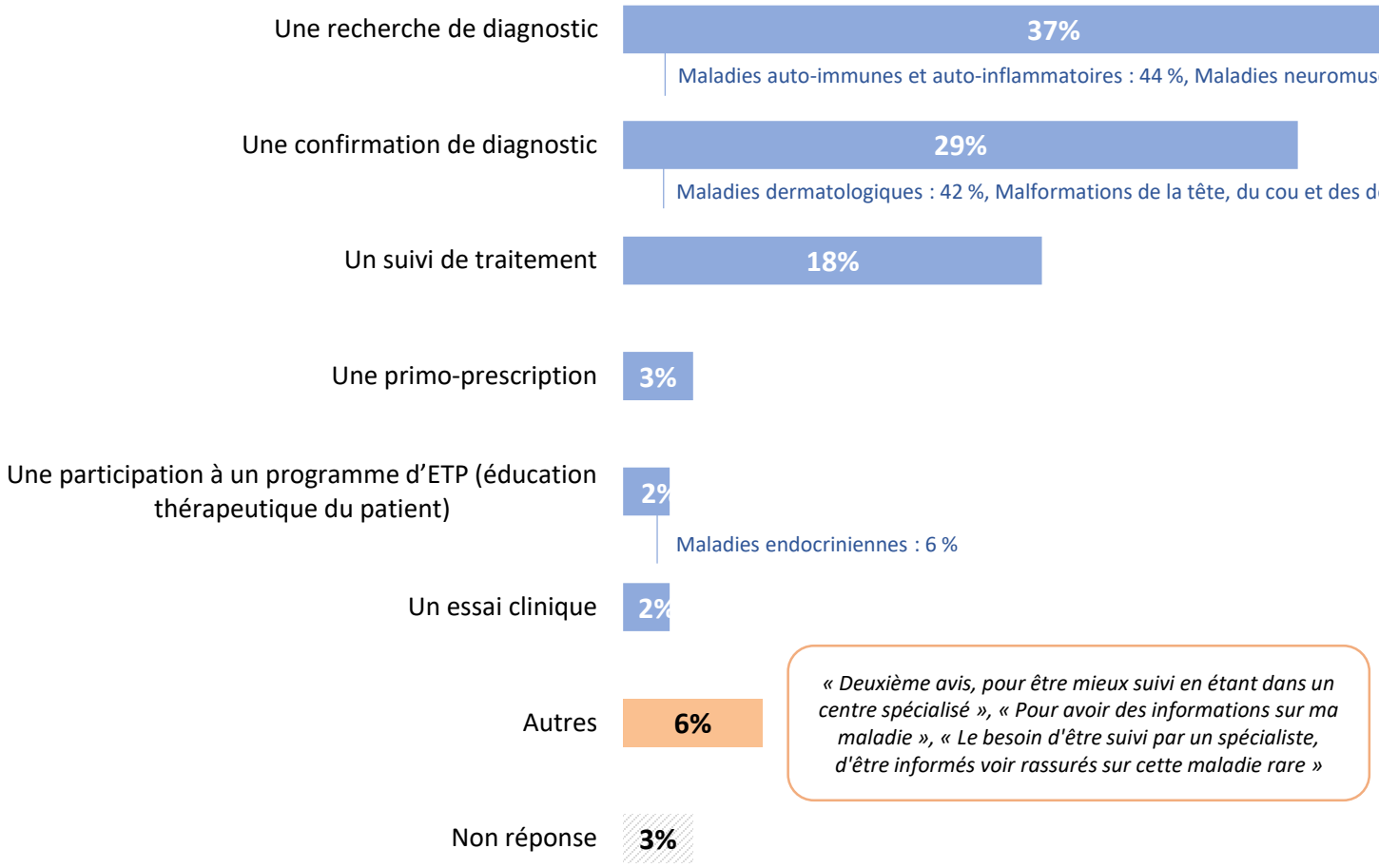
Et avez-vous reçu des conseils pour vous aider à préparer votre première consultation dans ce centre de suivi ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétences, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



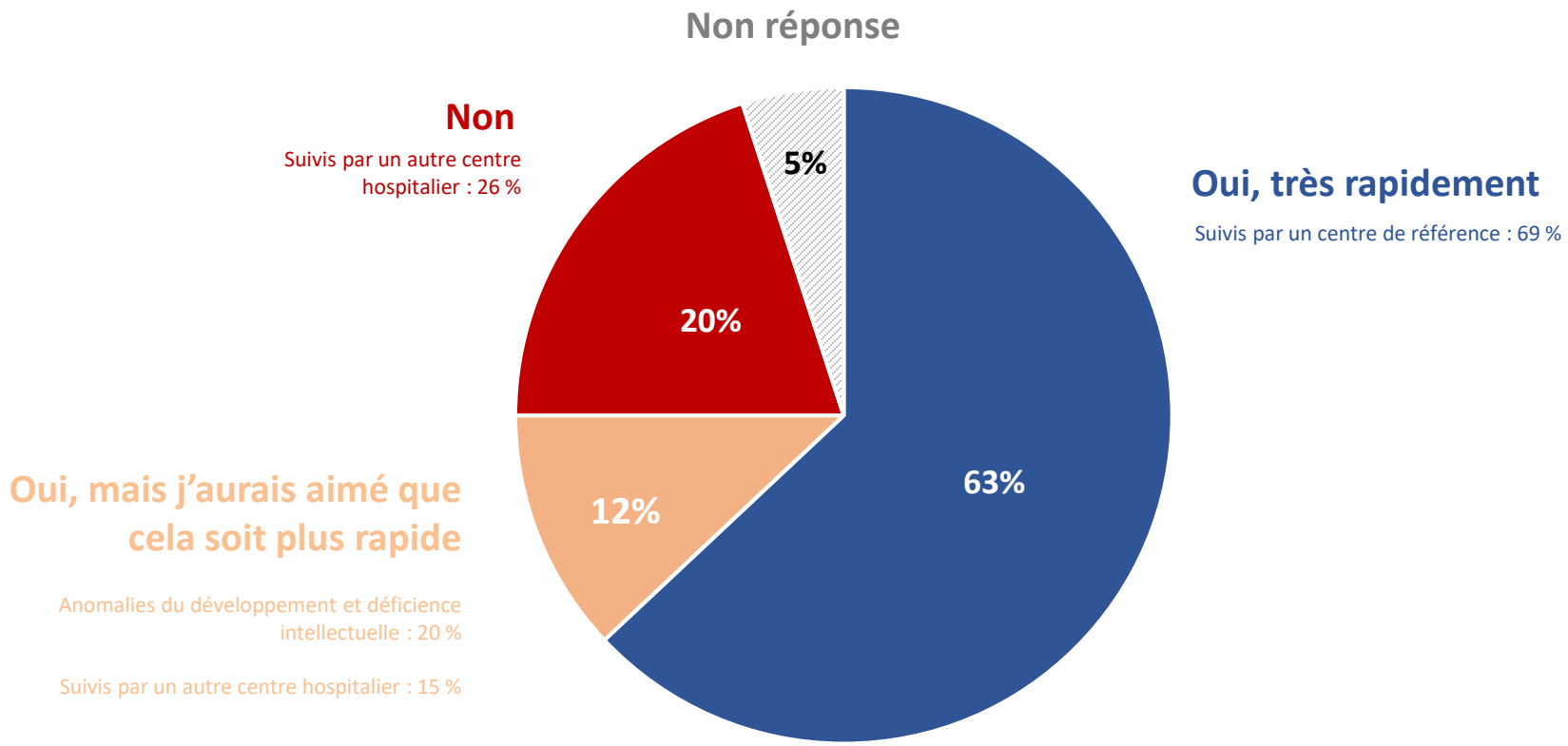
Et quel était l'objet de cette première consultation ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



Lors des premières consultations, avez-vous été informé que votre maladie ou celle de votre enfant faisait partie des maladies rares ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)

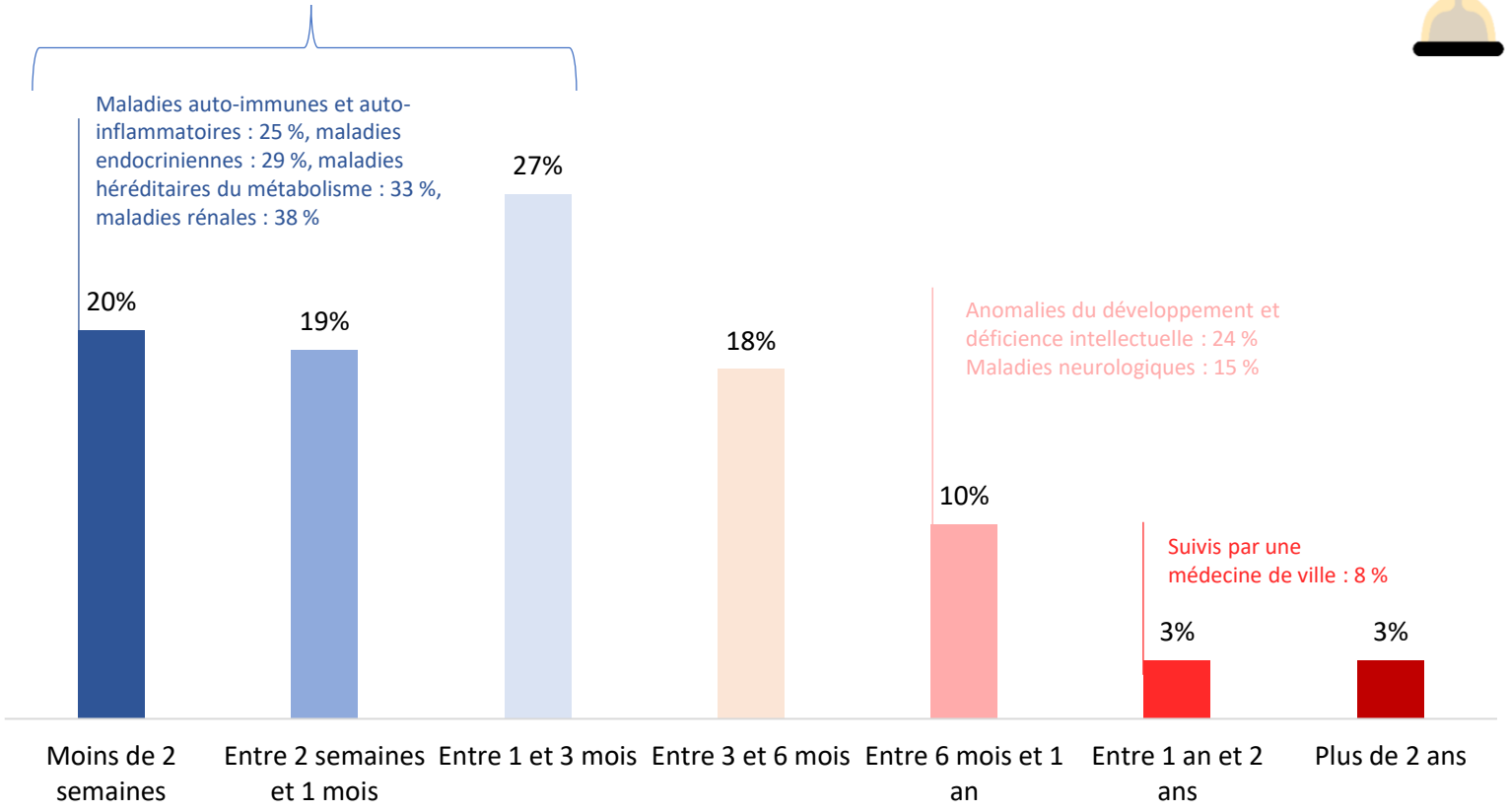


Combien de temps avez-vous attendu pour obtenir votre premier rendez-vous/votre première consultation dans ce centre ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétences, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)

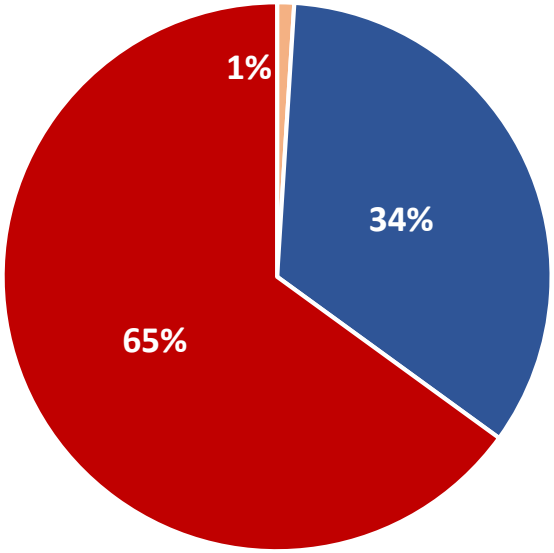
Sous-total « Moins de 3 mois » : 66 %

Rappel score « Associations » : 60 %



Le centre vous a-t-il demandé votre dossier médical pour obtenir un rendez-vous ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



Oui, mais je n'ai pas obtenu de rendez-vous

Parmi les 12 personnes qui n'ont pas obtenu de rendez-vous, 17 % d'entre elles ont été orientées vers un autre centre hospitalier ou médecin libéral.

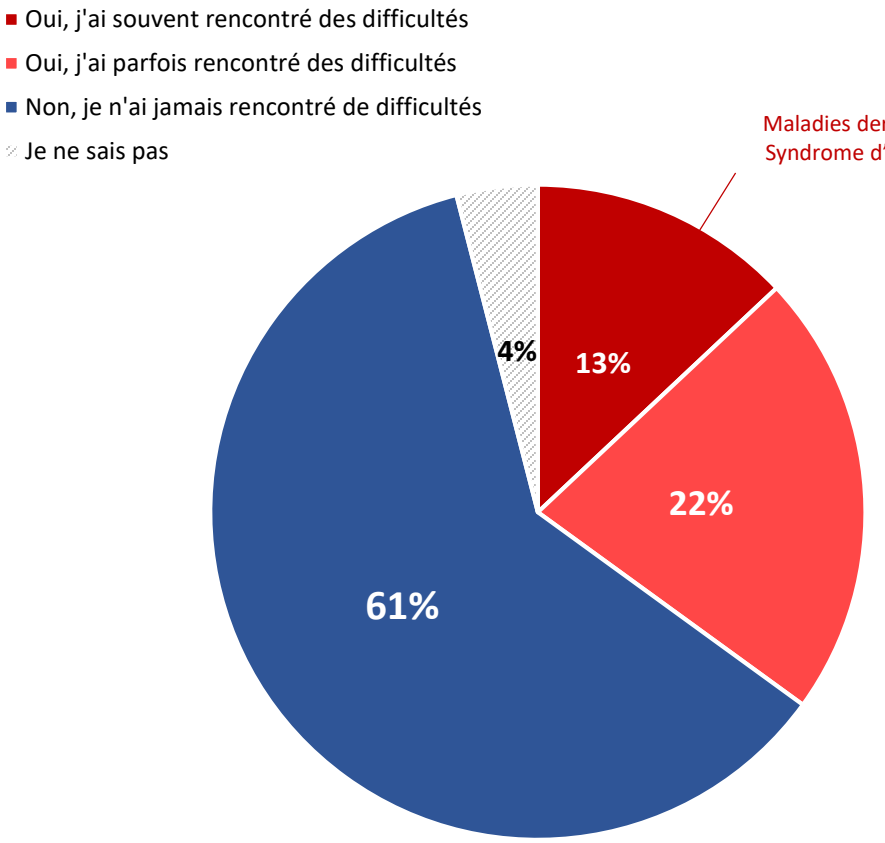
Non

Oui, et j'ai obtenu un rendez-vous

Maladies de l'os, du calcium et du cartilage : 49 %
Suivis par un centre de référence : 38 %

Avez-vous déjà rencontré des difficultés pour prendre vos rendez-vous dans votre centre de suivi ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétences, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



Maladies dermatologiques : 21 %
Syndrome d'Ehlers Danlos : 45 %

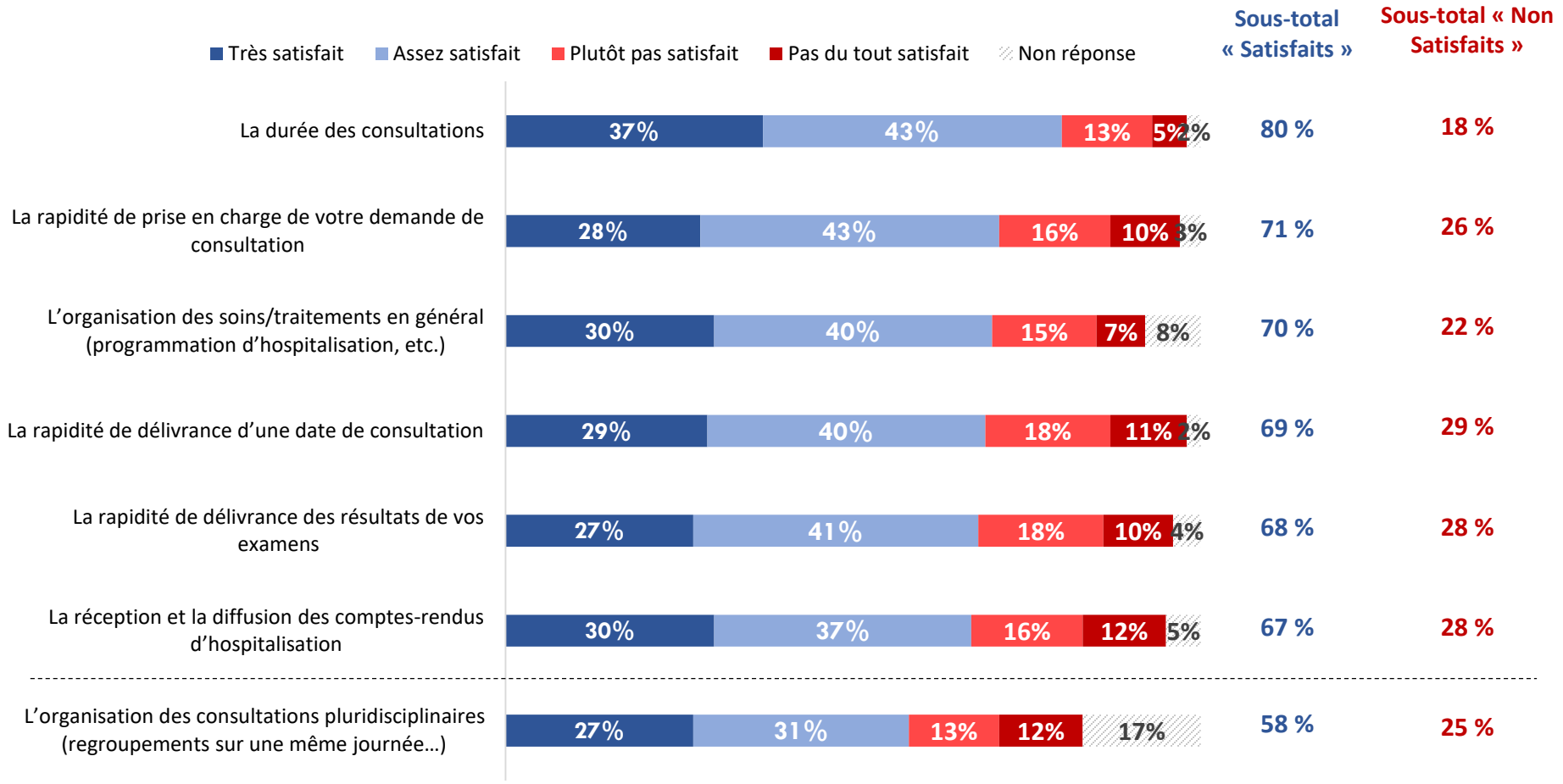
Sous total
« Oui, j'ai rencontré des difficultés » : 35 %

Anomalies du développement et déficience intellectuelle : 48 %,
maladies de l'os, du calcium et du cartilage : 49 %
maladies sensorielles : 74 %

Suivis par un autre centre hospitalier : 40 %,
par une médecine de ville : 44 %

Pour chacun des éléments suivants, diriez-vous que vous en êtes…

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



Pour chacun des éléments suivants, diriez-vous que vous en êtes…

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)

Selon le type de centre de suivi	La durée des consultations	La rapidité de prise en charge….	L'organisation des soins/traitements…	La rapidité de délivrance d'une date de consultation	La rapidité de délivrance des résultats de vos examens	La réception et la diffusion des comptes-rendus….	L'organisation des consultation….
Ensemble Sous-total satisfait	**80 %**	**71 %**	**70 %**	**69 %**	**68 %**	**67 %**	**58 %**
Centre de référence	83 %	**75 %**	72 %	73 %	70 %	70 %	61 %
Centre de compétences	84 %	70 %	74 %	67 %	67 %	68 %	58 %
Autre centre hospitalier	75 %	65 %	66 %	64 %	65 %	62 %	**50 %**
Médecine de ville	78 %	64 %	64 %	62 %	65 %	60 %	**43 %**

Pour chacun des éléments suivants, diriez-vous que vous en êtes…

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétences, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)

	La durée des consultations	La rapidité de prise en charge….	L'organisation des soins/traitements…	La rapidité de délivrance d'une date de consultation	La rapidité de délivrance des résultats de vos examens	La réception et la diffusion des comptes-rendus….	L'organisation des consultation….
Ensemble Sous-total satisfait	**80 %**	**71 %**	**70 %**	**69 %**	**68 %**	**67 %**	**58 %**
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires	79 %	71 %	69 %	69 %	69 %	67 %	56 %
Maladies endocriniennes	83 %	74 %	76 %	70 %	68 %	71 %	55 %
Maladies neurologiques	79 %	68 %	69 %	65 %	71 %	68 %	54 %
Maladies neuromusculaires	76 %	69 %	68 %	66 %	64 %	61 %	51 %
Anomalie du développement et déficience intellectuelle	82 %	66 %	58 %	62 %	63 %	66 %	43 %
Maladies cardiaques et vasculaires	77 %	71 %	74 %	71 %	69 %	66 %	58 %
Maladies respiratoires et mucoviscidose	86 %	82 %	80 %	83 %	67 %	70 %	69 %
Maladies de l'os…	72 %	59 %	53 %	56 %	58 %	50 %	54 %
Maladies dermatologiques	83 %	63 %	61 %	61 %	65 %	61 %	53 %

Pour chacun des éléments suivants, diriez-vous que vous en êtes…

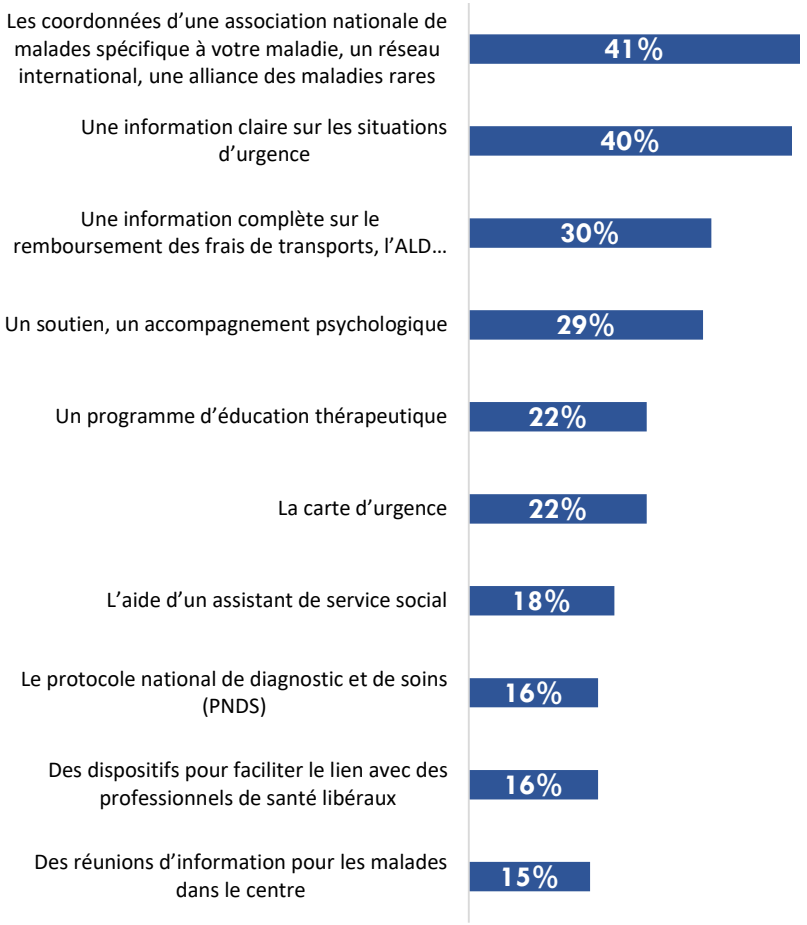
Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétences, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)

	La durée des consultations	La rapidité de prise en charge….	L'organisation des soins/traitements….	La rapidité de délivrance d'une date de consultation	La rapidité de délivrance des résultats de vos examens	La réception et la diffusion des comptes-rendus….	L'organisation des consultations….
Ensemble Sous-total satisfait	**80 %**	**71 %**	**70 %**	**69 %**	**68 %**	**67 %**	**58 %**
Maladies du sang	80 %	76 %	73 %	80 %	63 %	71 %	47 %
Maladies du tissu conjonctif (syndrome d'Ehlers Danlos)	65 %	**31 %**	**43 %**	**25 %**	53 %	47 %	41 %
Maladies héréditaires du métabolisme	80 %	72 %	82 %	76 %	70 %	76 %	61 %
Maladies rénales	79 %	77 %	78 %	72 %	71 %	66 %	65 %
Maladies du foie	78 %	78 %	80 %	78 %	84 %	80 %	76 %
Malformations de la tête, du cou et des dents	83 %	72 %	77 %	68 %	77 %	72 %	47 %
Maladies abdomino-thoraciques	82 %	61 %	82 %	67 %	73 %	67 %	55 %
Maladies sensorielles	71 %	45 %	50 %	45 %	55 %	45 %	47 %

L’UTILISATION DES OUTILS MALADIES RARES

Les éléments suivants ont-ils été clairement proposés par le centre ? *

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



	Centre de référence	Centre de compétences	Autre centre hospitalier
Les coordonnées d'une association nationale de malades spécifique à votre maladie, un réseau international, une alliance des maladies rares	48 %	41 %	30 %
Une information claire sur les situations d'urgence	45 %	41 %	34 %
Une information complète sur le remboursement des frais de transports, l'ALD…	30 %	32 %	29 %
Un soutien, un accompagnement psychologique	33 %	30 %	24 %
Un programme d'éducation thérapeutique	25 %	25 %	17 %
La carte d'urgence	24 %	20 %	17 %
L'aide d'un assistant de service social	20 %	19 %	13 %
Le protocole national de diagnostic et de soins (PNDS)	20 %	20 %	11 %
Des dispositifs pour faciliter le lien avec des professionnels de santé libéraux	18 %	18 %	13 %
Des réunions d'information pour les malades dans le centre	19 %	14 %	11 %

* *Ces résultats sont à lire en ayant à l'esprit qu'il n'existe pas systématiquement d'outils maladies rares*

SERVICES PROPOSÉS PAR LE CENTRE

- VOLET USAGERS

VIAVOICE

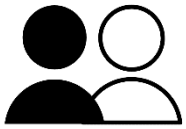
	Les coordonnées d'une association nationale…	Une information claire sur les situations d'urgence…	Une information complète sur le remboursement des frais de transport…	Un soutien, un accompagnement psychologique	Un programme d'éducation thérapeutique	La carte d'urgence	L'aide d'un assistant de service social	Le PNDS	Des dispositifs pour faciliter le lien…	Des réunions d'information…
Ensemble Sous-total ***Oui***	**41 %**	**40 %**	**30 %**	**29 %**	**22 %**	**22 %**	**18 %**	**16 %**	**16 %**	**15 %**
Anomalie du développement…	54 %	26 %	28 %	31 %	19 %	7 %	32 %	15 %	22 %	11 %
Maladies neurologiques	36 %	25 %	37 %	31 %	21 %	7 %	25 %	15 %	18 %	13 %
Maladies cardiaques…	45 %	34 %	26 %	31 %	19 %	11 %	16 %	20 %	13 %	12 %
Maladies auto-immunes…	38 %	40 %	28 %	23 %	20 %	19 %	9 %	12 %	12 %	16 %
Maladies du foie	71 %	49 %	27 %	36 %	27 %	40 %	20 %	24 %	13 %	36 %
Maladies neuromusculaires	28 %	24 %	30 %	30 %	22 %	10 %	22 %	10 %	19 %	10 %
Maladies dermatologiques	40 %	47 %	29 %	25 %	17 %	17 %	16 %	20 %	16 %	16 %
Maladies abdomino-thoraciques	33 %	39 %	33 %	33 %	15 %	24 %	18 %	6 %	18 %	15 %
Maladies endocriniennes	41 %	59 %	28 %	34 %	35 %	54 %	17 %	19 %	15 %	19 %

	Les coordonnées d'une association nationale…	Une information claire sur les situations d'urgence…	Une information complète sur le remboursement des frais de transport…	Un soutien, un accompagnement psychologique	Un programme d'éducation thérapeutique	La carte d'urgence	L'aide d'un assistant de service social	Le PNDS	Des dispositifs pour faciliter le lien…	Des réunions d'information…
Ensemble Sous-total ***Oui***	**41 %**	**40 %**	**30 %**	**29 %**	**22 %**	**22 %**	**18 %**	**16 %**	**16 %**	**15 %**
Maladies héréditaires du métabolisme	57 %	44 %	37 %	**44 %**	24 %	28 %	**39 %**	**33 %**	**28 %**	19 %
Maladies du sang	39 %	51 %	27 %	31 %	14 %	25 %	22 %	14 %	8 %	18 %
Maladies respiratoires…	47 %	42 %	38 %	40 %	23 %	**9 %**	19 %	10 %	23 %	14 %
Maladies rénales	35 %	52 %	28 %	21 %	24 %	13 %	19 %	15 %	18 %	13 %
Maladies de l'os…	36 %	**18 %**	22 %	**15 %**	15 %	**4 %**	**5 %**	19 %	15 %	10 %
Maladies sensorielles	47 %	**18 %**	21 %	16 %	16 %	**3 %**	11 %	21 %	8 %	5 %
Malformations de la tête, du cou et des dents	**49 %**	32 %	28 %	30 %	26 %	9 %	28 %	**28 %**	17 %	9 %
Maladies du tissu conjonctif (syndrome d'Ehlers Danlos)	**22 %**	**18 %**	**14 %**	25 %	16 %	**6 %**	12 %	14 %	6 %	**4 %**

LE LIEN DES USAGERS AVEC LA MÉDECINE DE VILLE ET L'ADMINISTRATION

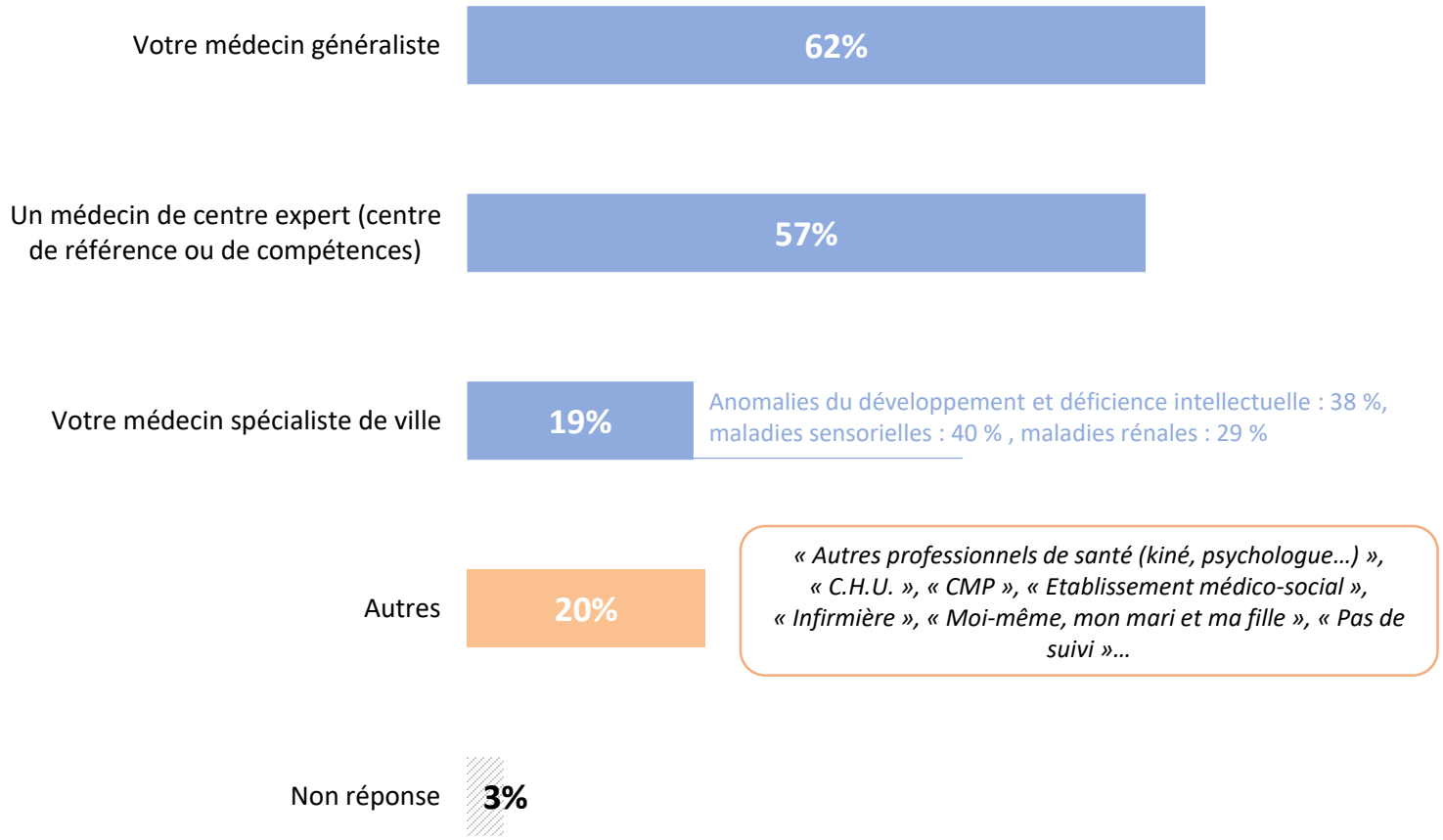
- **Parmi celles qui sont suivies par leur médecin généraliste, une personne sur deux se dit satisfaite de la coordination entre le médecin généraliste et le centre.** Celles qui sont atteintes de maladies neurologiques et de maladie de l'os, du calcium et du cartilage se montrent plus insatisfaites que la moyenne sur ce point.

- **Un taux de satisfaction élevé d'une manière générale sur les traitements proposés par leur centre de suivi, qui oscille selon les différents éléments de 66 % jusqu'à 77 % pour la qualité des soins proposés. Là encore, ces données varient selon la pathologie des individus.**
  - Par exemple, sur la qualité des soins proposés, le score chute à 57 % pour ceux qui souffrent de maladies du tissu conjonctif (syndrome d'Ehlers Danlos). Ce phénomène est comparable sur les autres items : au sujet de l'accompagnement humain, les personnes atteintes de cette maladie rare se disent même majoritairement insatisfaites (55 %).



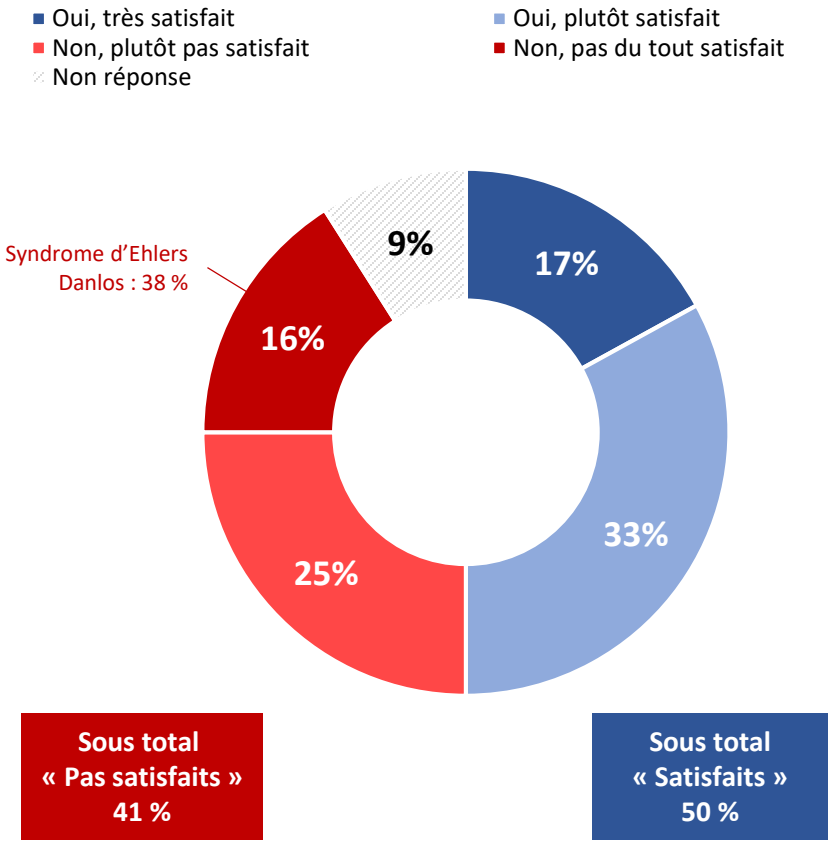
Quelles sont les personnes qui interviennent dans le suivi quotidien de votre maladie rare ou de celle de votre enfant ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)
Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



Et êtes-vous satisfait de la coordination entre votre médecin généraliste et le centre ?

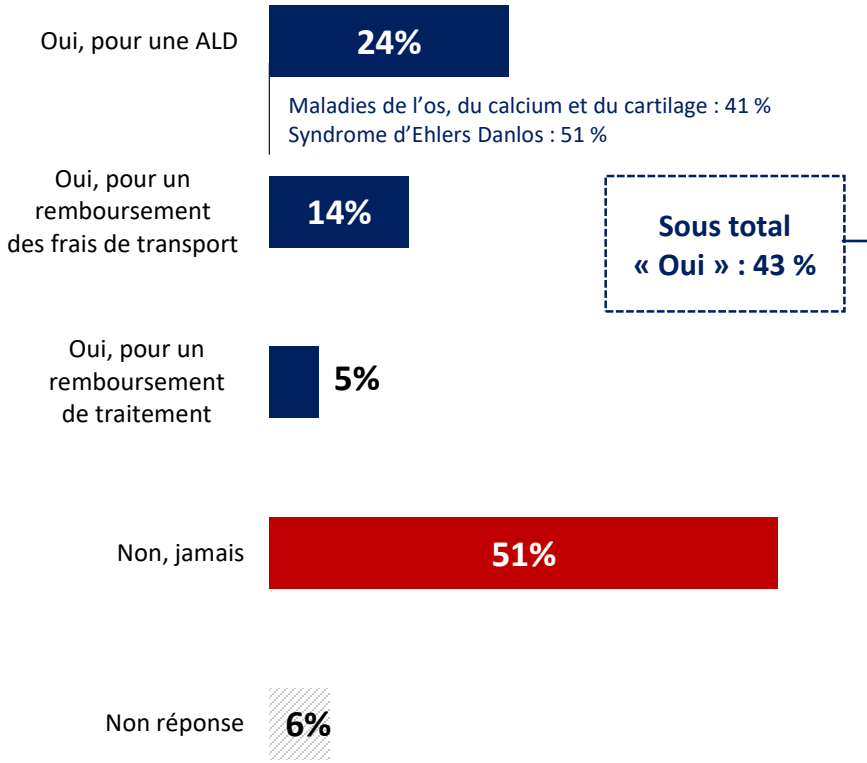
Base : ceux dont le médecin généraliste intervient dans le suivi quotidien de la maladie rare (916 personnes).



	Sous total « Satisfaits »	Sous-total « Non satisfaits »	NSP
Ensemble	**50 %**	**41 %**	**9 %**
Centre de référence	49 %	42 %	9 %
Centre de compétences	53 %	39 %	8 %
Autre centre hospitalier	50 %	42 %	8 %

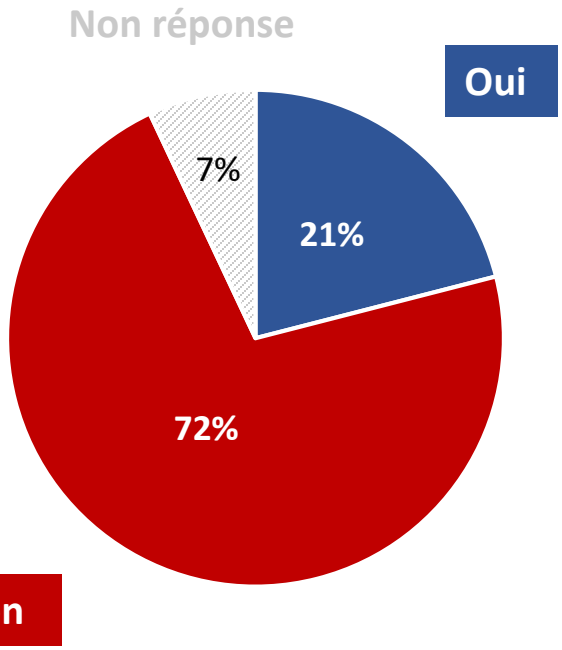
Concernant les remboursements de vos soins, avez-vous déjà eu besoin de faire un recours auprès de la Caisse primaire d'assurance maladie (CPAM) ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



Lors de ces recours, avez-vous reçu de l'aide de votre centre (courrier de soutien, appel et contacts avec la CPAM…) ?

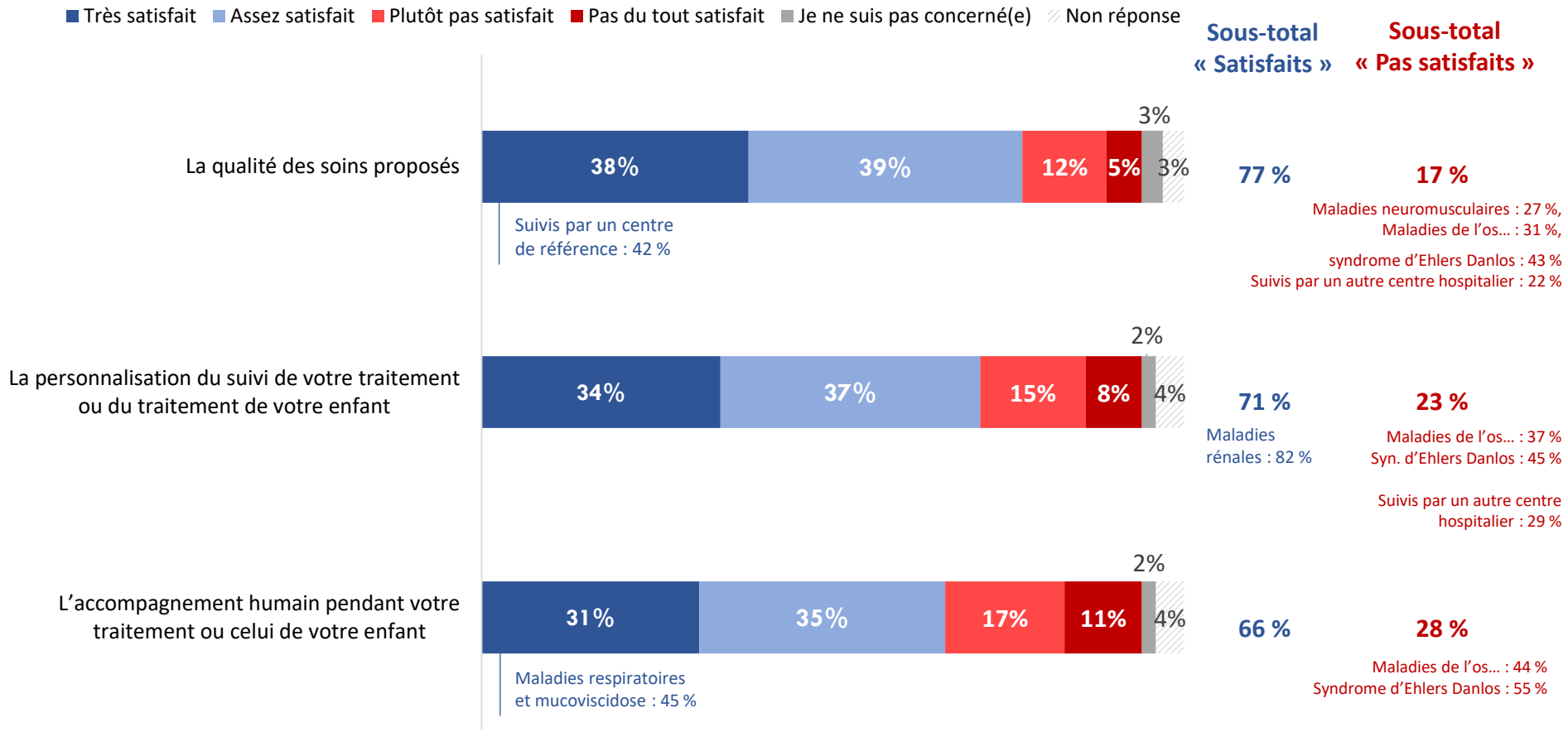
Base : Ceux qui ont fait un recours auprès de la CPAM (634 personnes).



LE TRAITEMENT

Pour chacun des éléments suivants et concernant votre centre, diriez-vous que vous en êtes très, plutôt, plutôt pas, pas du tout satisfait ?

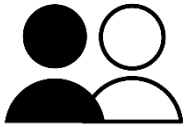
Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)



L’IMPACT DE LA COVID-19

- **Ces six derniers mois, près des trois quart des personnes interrogées ont bénéficié d'une consultation dans leur centre.** 11 % d'entre elles ont réalisé des consultations à distance et elles en ont été largement satisfaites (80 %).

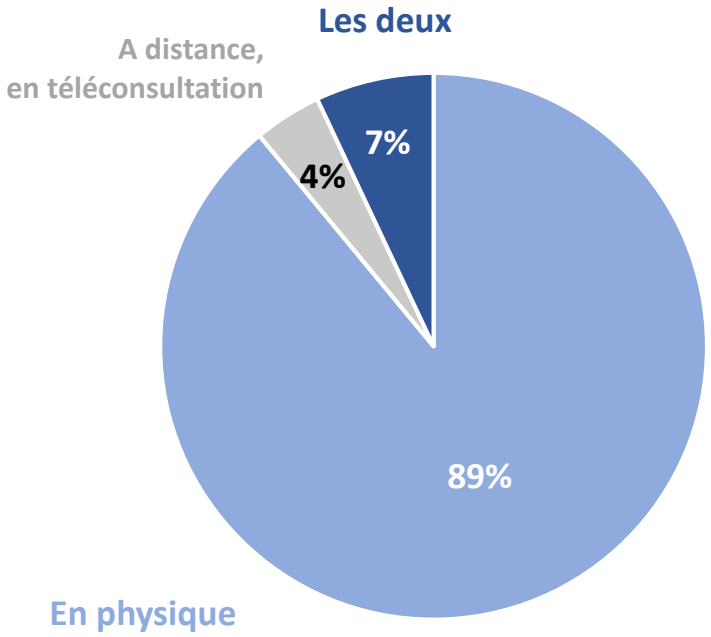
- **Un peu plus d'un quart (26 %) ont vu ces six derniers mois leurs consultations annulées ou reportées et une minorité à hauteur de 5 % a vécu la déprogrammation d'une intervention chirurgicale ou hospitalisation.** Ce score double pour les personnes atteintes de maladies neuromusculaires et de maladies respiratoires et mucoviscidose.



Ces 6 derniers mois, 74 % des personnes interrogées ont bénéficié d'une consultation dans leur centre ou celui de leur enfant.

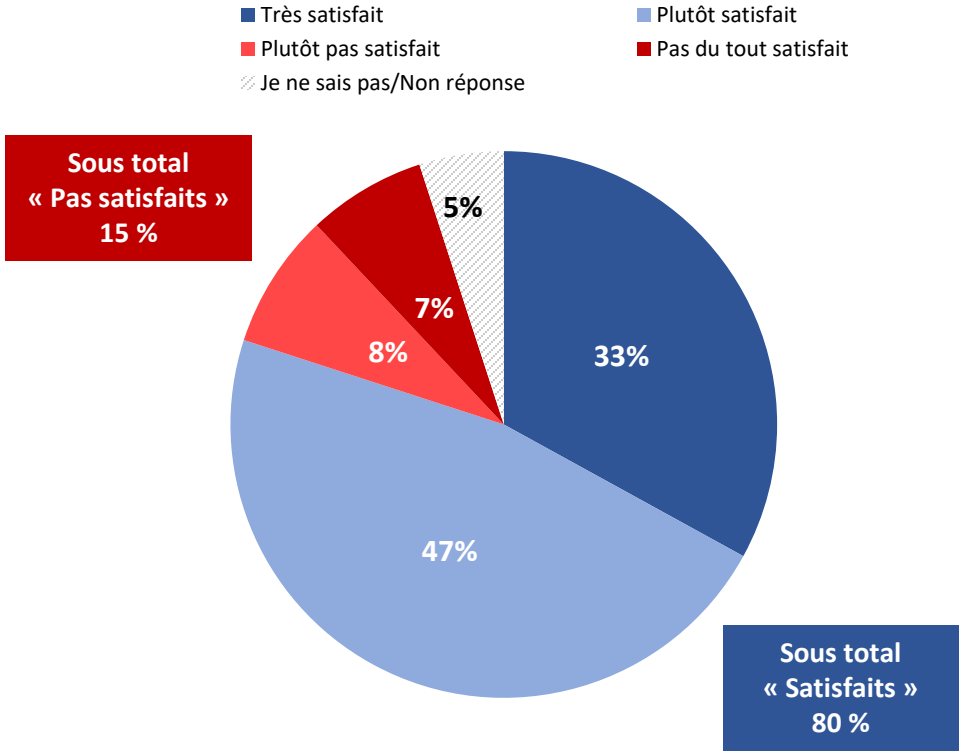
Et la/les consultation(s) dont vous avez bénéficié ces 6 derniers mois, a-t-elle/ont-elles été réalisées ?

Base : bénéficiaires de consultations au cours de ces 6 derniers mois (1 101 personnes)



Et concernant la téléconsultation, diriez-vous que vous en avez été très, plutôt, plutôt pas ou pas du tout satisfait ?

Base : bénéficiaires de consultations à distance ces 6 derniers mois (124 personnes)



Certains professionnels de santé estiment que la téléconsultation mériterait d'être systématisée selon les situations pour une meilleure prise en charge médicale des patients. De leur point de vue, la téléconsultation pourrait apporter une plus-value dans le suivi du patient, au-delà du contexte sanitaire. L'objectif est de développer des moyens adaptés à la situation des personnes atteintes de maladies rares afin de faciliter le parcours patient.

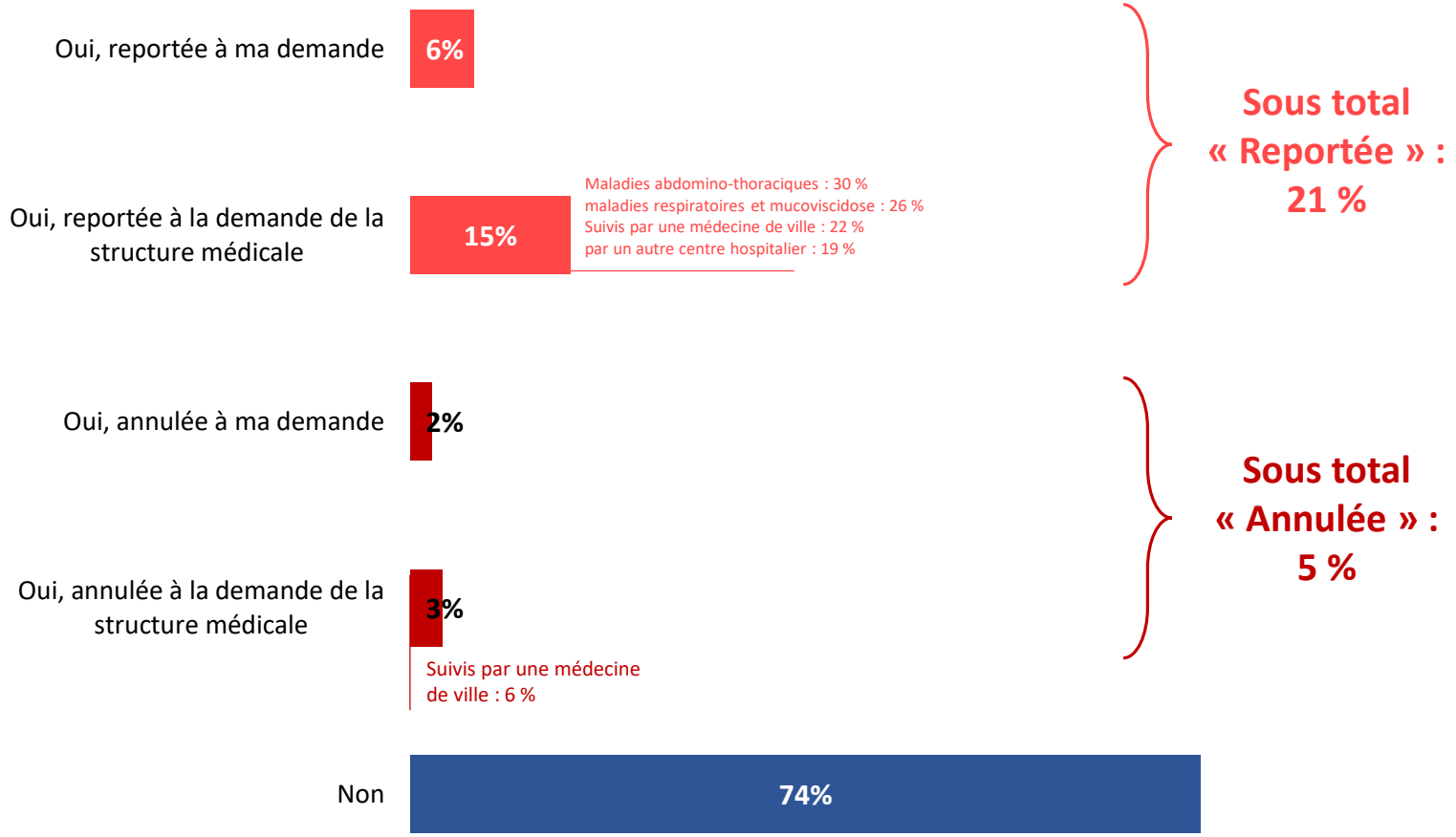
« L'enjeu de téléconsultation se prête bien aux maladies rares car les patients sont vraiment étalés sur le territoire. On a fait beaucoup de téléconsultation pendant les confinements, mais ce n'est pas vraiment systématique aujourd'hui, on pourrait imaginer une meilleure structuration. Peut-être que la téléconsultation nous amènera à repenser les suivis, il faudrait trouver la bonne combinaison. La téléconsultation peut vraiment permettre un gain de temps et de praticité pour les patients. » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« La crise sanitaire a permis de rendre possible des choses que je demandais depuis longtemps. Mais la difficulté c'est quand on a repris nos activités en présentiel de trouver le temps de continuer à faire de la téléconsultation. Rajouter ce mode de consultation sans moyen humain supplémentaire ça a rendu les choses plus compliquées. » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Il faut vraiment développer la téléconsultation, c'est vraiment compliqué pour les patients de se déplacer partout pour des rendez-vous » (Association)

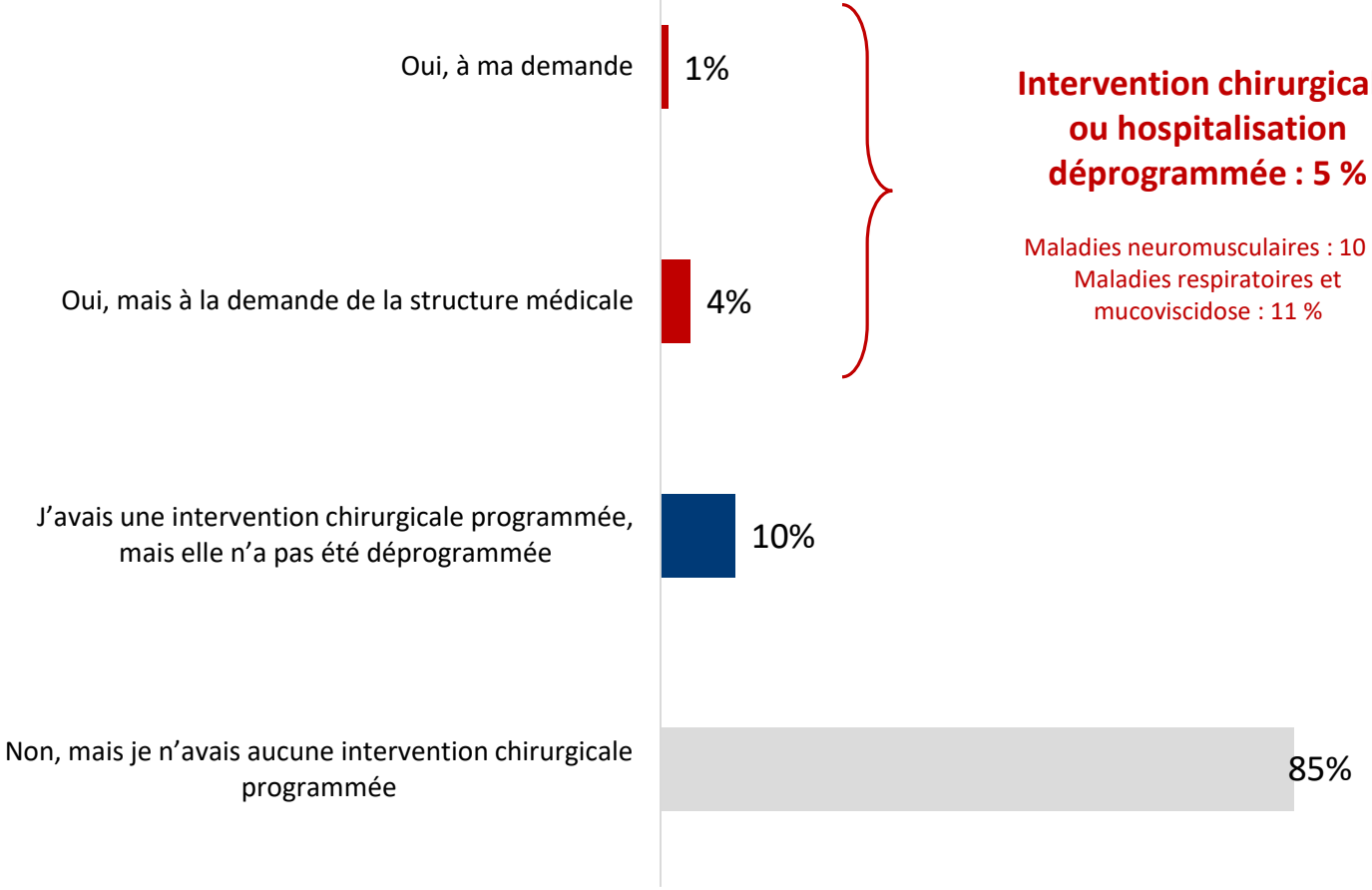
Ces 6 derniers mois, certaines de vos consultations ont-elles été annulées ou reportées ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétence, un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)
Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



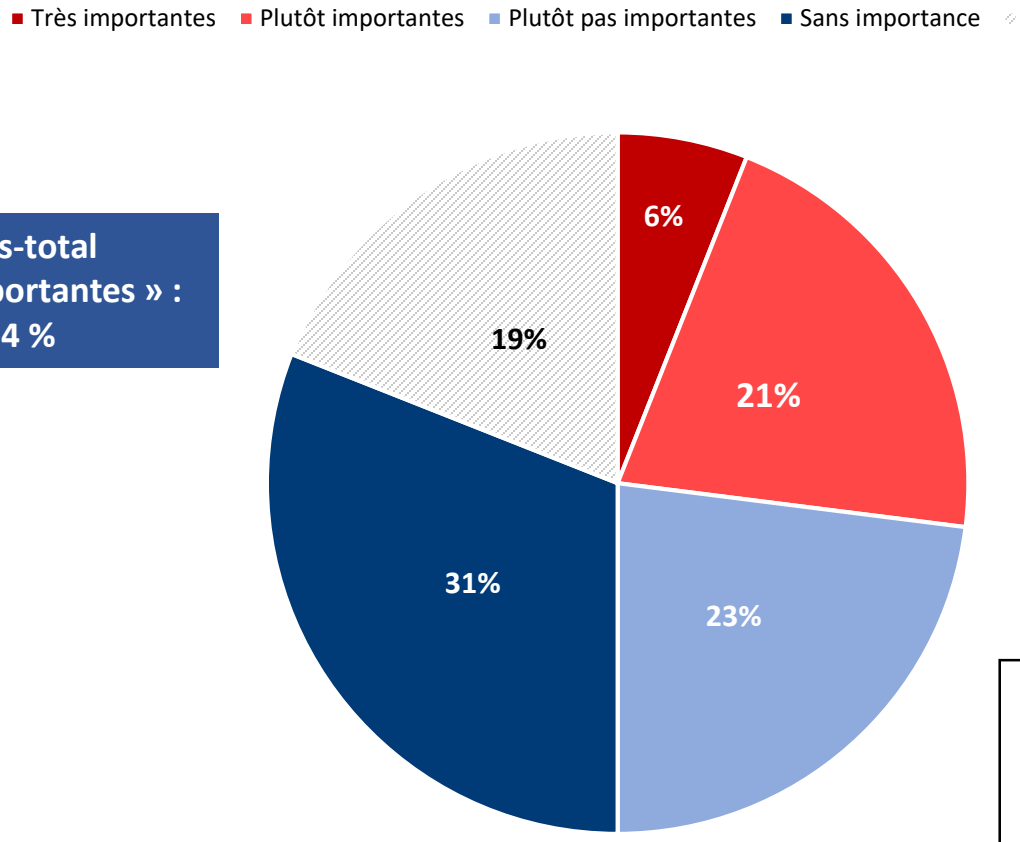
Ces 6 derniers mois, avez-vous eu une intervention chirurgicale ou une hospitalisation déprogrammée ?

Base : ceux qui sont suivis par un centre de référence, un centre de compétences un autre centre hospitalier ou un centre cancer rare (1 479 personnes)
Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



Et cette déprogrammation, a-t-elle entraîné des conséquences sur votre santé ou celle de votre enfant…

Base : ceux qui ont eu une intervention chirurgicale ou une hospitalisation déprogrammée au cours de ces six derniers mois (80 personnes)



Sous-total « Pas importantes » : 54 %

Sous-total « Importantes » : 27 %

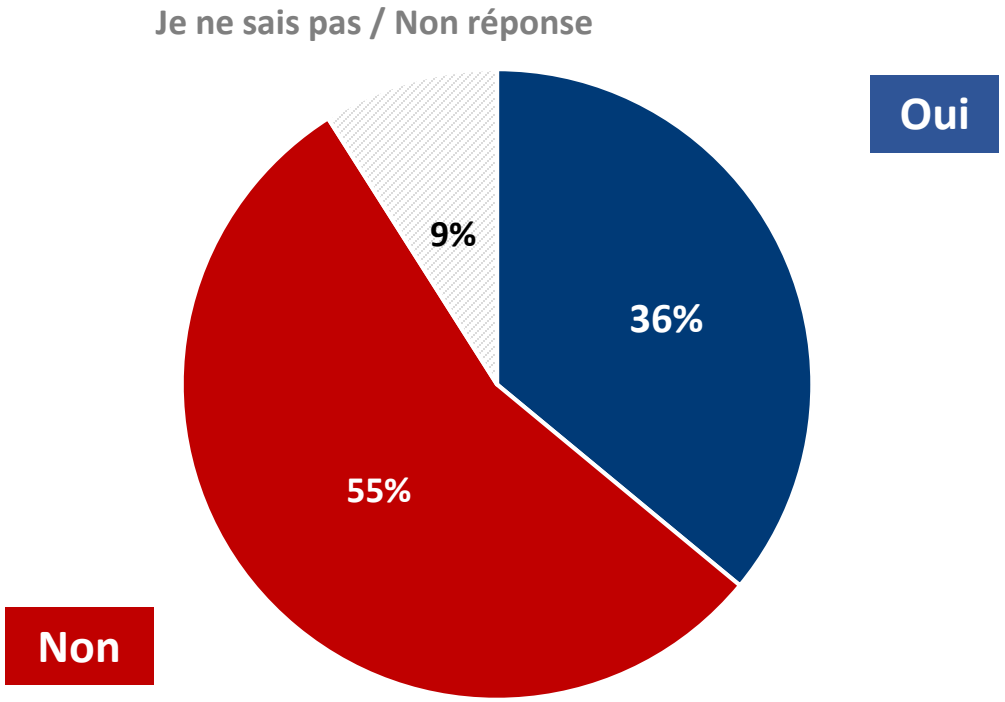
Sur l'ensemble de l'échantillon, **1 %, soit 22 personnes** ont vu une de leurs opérations chirurgicales ou hospitalisations être déprogrammée, ce qui a entrainé des conséquences importantes sur leur état de santé.

LA MÉDECINE DE VILLE ET AUTRES ORGANISMES DE SUIVI

Cette partie s'attarde sur le cas des patients qui ne sont pas ou plus suivis par un contre expert. L'objectif est notamment d'identifier les raisons pour lesquels les patients qui déclarent ne pas être suivis par un centre expert ne le sont pas alors qu'ils y ont déjà effectué une consultation.

Avez-vous déjà eu une consultation dans un centre de référence ou de compétence ?

Base : ceux qui sont suivis uniquement par une médecine de ville ou un autre établissement (235 personnes)



Pourquoi n'êtes-vous pas suivi par un centre ?

Base : ceux qui sont suivis par une médecine de ville ou un autre établissement et qui ont déjà eu une consultation dans un centre de référence ou de compétence (84 personnes) – Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %

31 % Pas de suivi proposé ou difficultés à en avoir

« Ils ne font que le diagnostic pas le suivi »
« Depuis 2019, j'attends que l'on me convoque pour des examens complémentaires mais malgré mes relances, pas de nouvelles. »
« Les rendez-vous sont très compliqués à obtenir, encore plus avec le Covid… »

14 % Mauvaise expérience dans le centre (manque de professionnalisme, d'écoute…)

« Le rendez-vous s'est mal passé, le médecin était très incisif dans ses questions, ce qui m'a fait abandonner le centre »
« Je ne me sentais plus reconnue ni écoutée dans mes difficultés »

17 % Centre trop éloigné du domicile

« Une fois le diagnostic posé ils ne font pas de suivi ou alors selon certains critères et de plus je suis à 500 km »
« C'est trop loin de mon domicile (321 km) »

10 % Perception d'un manque de compétences du centre sur leur pathologie

« Professionnels de santé non compétents pour ma pathologie et n'ont pas de réseaux professionnels à nous conseiller »
« Pas de solution apportée, pas de prise en charge, pas de traitement envisagé »

14 % Plus besoin ou d'utilité du suivi

« Je suis guérie du syndrome de cushing »
« Pas de nécessité. Sauf évolution de la maladie »

10 % Autre suivi ou suivi occasionnel

« L'endocrinologue de ville suffit »
« Pas assez malade, une visite par an pour contrôler »

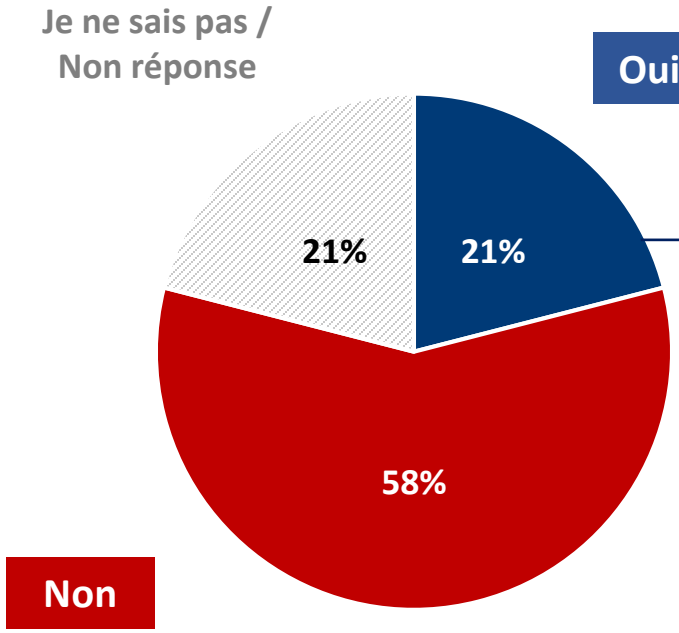
Autres : 12 %

« Déménagement », « Parce que j'ai interrompu le suivi car échec de la thérapie »

Non réponse : 7 %

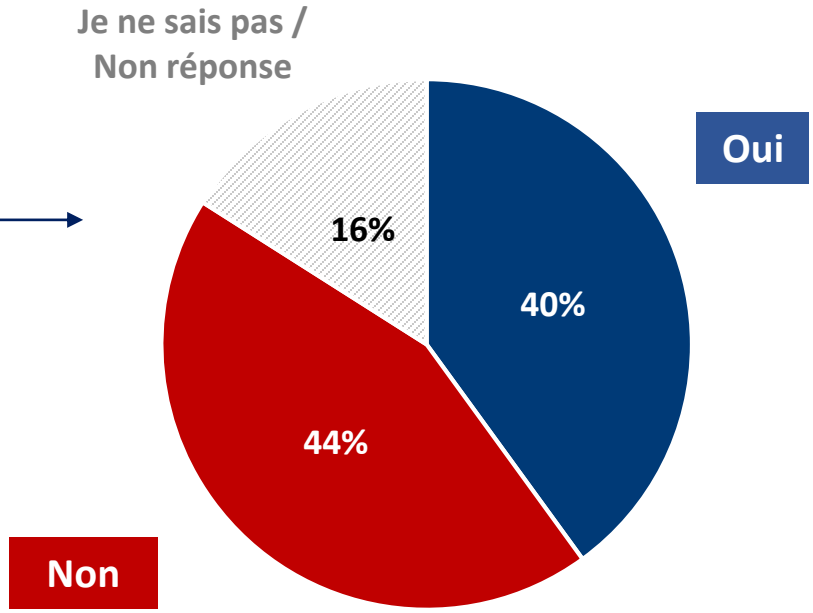
Est-ce qu'un centre de référence ou de compétence a été contacté par le médecin chargé de votre suivi pour obtenir un avis d'expert ?

Base : ceux qui sont suivis par une médecine de ville ou un autre établissement (235 personnes)



Et avez-vous été satisfait par la réponse apportée ?

Base : ceux dont le médecin chargé de leur suivi a contacté un centre de référence ou de compétence pour avoir un avis expert (50 personnes)



2.

ENQUÊTE ASSOCIATIONS

VIAVOICE

Consultation en ligne réalisée du 25 novembre au 20 décembre 2021.

Échantillon de **83 associations consultées en ligne.**

Centre de référence	*Une structure hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise avérée pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares, au rayonnement national. Il assure une mission de prise en charge mais aussi de coordination d'un réseau de soins, de formation des professionnels de santé et de recherche. Un centre de référence peut être multi-sites (comprenant un site coordonnateur et un ou plusieurs sites constitutifs).*
Centre de compétences	*Ils assurent la prise en charge et le suivi des personnes atteintes de maladies rares au plus proche de leur domicile. Ils ont un rayonnement local et sont coordonnés par un centre de référence.*
Education thérapeutique du patient (ETP)	*Une approche pluridisciplinaire et globale de la personne malade incluant les aspects médicaux mais aussi les répercussions psychologiques, familiales et sociales de la maladie.*
Programmes d'ETP	*Un ensemble de séances individuelles et/ou collectives proposées au malade pour mieux vivre avec sa maladie. Les programmes sont conçus par des professionnels de santé, des malades « experts » et des représentants associatifs formés.*
PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins)	*Des documents qui informent les professionnels concernés des bonnes pratiques diagnostiques et thérapeutiques pour une maladie rare. Ils sont produits par les centres de référence et font intervenir de nombreux professionnels de santé ainsi que des représentants de patients.*

QUESTIONS GÉNÉRALES

VOLET ASSOCIATION

- **81 % des associations interrogées sont concernées par au moins un centre de référence.**
- **44 % d'entre elles sont concernées par plusieurs centres.**

- **Les adhérents sont davantage orientés vers les centres de référence (47 % des répondants déclarent que les adhérents sont orientés vers ces centres).**
  - 30 % d'entre eux déclarent qu'il n'y a pas d'orientation privilégiée des adhérents vers un centre de référence ou de compétence. Mais seulement une minorité les oriente directement vers un centre de compétence, pour 7 % des responsables associatifs.

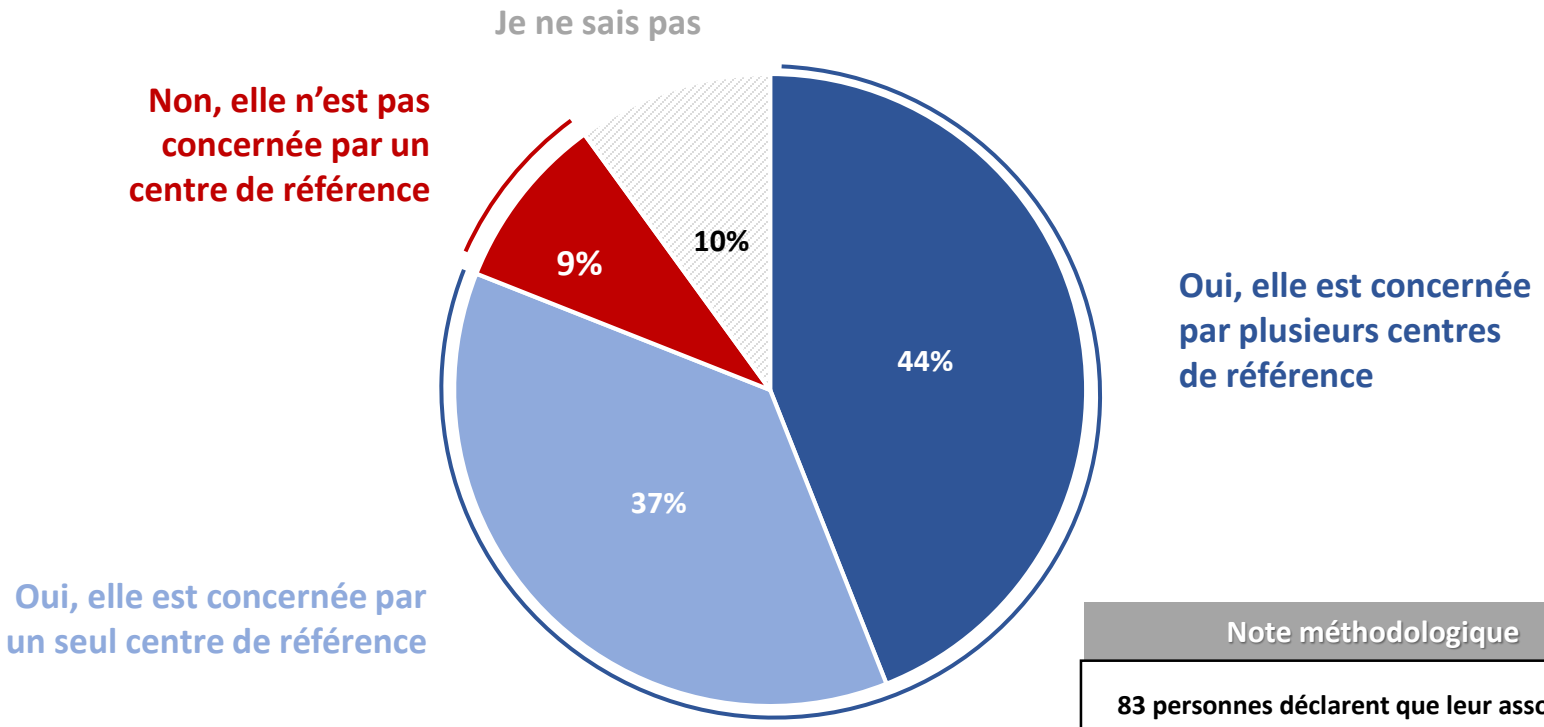
- **Pour plus des trois quarts des répondants (78 %), c'est la complexité des cas qui guide l'orientation des adhérents. Les centres de référence semblent donc incarner la structure experte des maladies rares.**
  - Le lieu de résidence des patients a également un impact sur l'orientation des adhérents.

- **Les taux de satisfaction concernant les soins et l'organisation des centres de références varient en fonction des éléments soulevés.**
  - Si le taux de satisfaction concernant la qualité de la prise en charge est élevé, pour trois quarts des répondants, il est beaucoup plus bas sur la coordination des soins ville-hôpital et sur la visibilité sur les actions, finances, transparence et fonctionnement du centre. **Une majorité des personnes interrogées s'entendent sur la qualité des traitements et du suivi des centres de référence mais émettent des réserves sur la faculté de ces structures à communiquer sur leurs propres actions et avec d'autres structures de soins.**

- De manière générale, les taux de satisfaction sont plus élevés concernant les centres de référence que les centres de compétence. Les taux importants de non réponse montrent également que les répondants ne vivent pas forcément les mêmes expériences avec ces centres de suivi.

Votre association est-elle concernée par un ou plusieurs centres de référence ?

Base : ensemble (103 personnes)



Note méthodologique

83 personnes déclarent que leur association est concernée par au moins un centre de référence.
Les associations qui sont concernées par plusieurs centres de référence ont rempli le questionnaire pour chaque centre auquel elles sont rattachées. C'est pourquoi nous avons comptabilisé 105 réponses au total pour 83 répondants.

Par quel(s) centre(s) de référence votre association est-elle concernée ?

Base : Associations concernées par au moins un centre de référence (83 associations). Plusieurs réponses possibles

Filière de Santé Maladies Rares : Brain-Team (maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central)
- Centre de référence des maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil
- Centre de référence de l'atrophie multisystématisée (AMS)
- Centre de référence de neurogénétique
- Centre de référence de la maladie de Huntington
- Centre de référence des démences rares ou précoces
- Centre de référence des narcolepsies et hypersomnies rares

Filière de Santé Maladies Rares : MCGRE (Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse)
- Centre de référence de la drépanocytose et autres maladies rares du globule rouge et de l'érythropoïèse

Filière de Santé Maladies Rares : AnDDI-Rares (Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares)
- Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs d'Ile-de-France
- Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Ouest
- Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs du Sud-Est

Filière de Santé Maladies Rares : DefiScience (Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle)
- Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rare
- Centre de référence du syndrome de Prader-Willi et syndromes apparentés
- Centre de référence des maladies rares à expression psychiatrique
- Centre de référence des épilepsies rares
- Centre de référence des malformations et maladies congénitales du cervelet (2M2C)

Filière de Santé Maladies Rares : FIRENDO (Maladies rares endocriniennes)
- Centre de référence des maladies endocriniennes de la croissance et du développement
- HYPO, Centre de référence des Maladies rares d'origine Hypophysaire
- Centre de référence des maladies rares de la surrénale
- Centre de référence des pathologies gynécologiques rares (PGR)
- Centre de référence du développement génital: du fœtus à l'adulte

Filière de Santé Maladies Rares : FILNEMUS (Maladies neuromusculaires)
- Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CARAMMEL)
- Centre de référence pour les maladies mitochondriales de l'enfant à l'adulte (CALISSON)
- Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe (AOC)
- Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF)
- Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA- Réunion- Rhône Alpes
- Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/Ile de France

Filière de Santé Maladies Rares : Cardiogen (Maladies cardiaques héréditaires)
- Centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest
- Centre de référence des malformations cardiaques congénitales complexes (M3C)
- Centre de Référence National des Amyloses Cardiaques et Réseau Amylose Mondor

Filière de Santé Maladies Rares : OSCAR (Maladies rares de l'os et du cartilage)
- Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphate
- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles

Filière de Santé Maladies Rares : FIMATHO (Malformations abdomino-thoraciques)
- Centre de référence des maladies digestives rares (MARDI)
- Centre de référence des affections chroniques et malformatives de l'œsophage (CRACMO)

Filière de Santé Maladies Rares : FAVA-Multi (Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique)
- Centre de référence des maladies vasculaires rares
- Centre de référence de la maladie de Rendu-Osler

Filière de Santé Maladies Rares : FIMARAD (Maladies rares en dermatologie)
- Centre de référence des maladies rares de la peau et des muqueuses d'origine génétique (MAGEC)
- Centre de référence des maladies bulleuses auto-immunes (MALIBUL)

Filière de Santé Maladies Rares : G2M (Maladies héréditaires du métabolisme)
- Maladies héréditaires du métabolisme
- Centre de référence de la maladie de Wilson et autres maladies rares liées au cuivre
- Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique
- Centre de référence des hémochromatoses et autres maladies métaboliques du fer
- Centre de référence des porphyries et anémies rares du métabolisme du fer

Par quel(s) centre(s) de référence votre association est-elle concernée ?

Base : Associations concernées par au moins un centre de référence (83 associations). Plusieurs réponses possibles

Filière de Santé Maladies Rares : TETE COU (Malformations rares de la tête, du cou et des dents)
- Centre de référence des maladies rares orales et dentaires (ORares)
- Centre de référence du syndrome de Pierre Robin et troubles de succion-déglutition congénitaux
- Centre de référence des fentes et malformations faciales (MAFACE)
- Centre de référence des malformations ORL rares (MALO)

Filière de Santé Maladies Rares : RESPIFIL (Maladies respiratoires rares)
- Centre de référence des maladies pulmonaires rares
- Centre de référence de l'hypertension pulmonaire

Filière de Santé Maladies Rares : MARIH (Maladies rares immuno-hématologiques)
- Centre de référence des angioedèmes à kinines (CREAK)
- Centre de référence des histiocytoses
- Centre de référence de l'amylose AL et autres maladies par dépôt d'immunoglobulines monoclonales

Filière de Santé Maladies Rares : SENSGENE (Maladies rares sensorielles)
- Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie (OPHTARA)
- Centre de référence des affections rares en génétique ophtalmologique (CARGO)
- Centre de référence des affections sensorielles génétiques (MAOLYA)
- Centre de référence des maladies rares neuro-rétiniennes (REFERET)
- Centre de référence du kératocône (CRNK)

Filière de Santé Maladies Rares : ORKID (Maladies rénales rares)
- Centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique
- Centre de référence des maladies rénales rares du Sud-Ouest « SORARE »
- Centre de référence Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte

Filière de Santé Maladies Rares : FAIIR (Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares)
- Centre de référence pour le lupus, le syndrome des anticorps antiphospholipides et autres maladies
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares de l'Est
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares d'Ile-de-France
- Centre de référence des maladies auto-immunes systémiques rares du Nord
- Centre de référence des maladies auto-inflammatoires et de l'amylose inflammatoire (CEREMAIA)

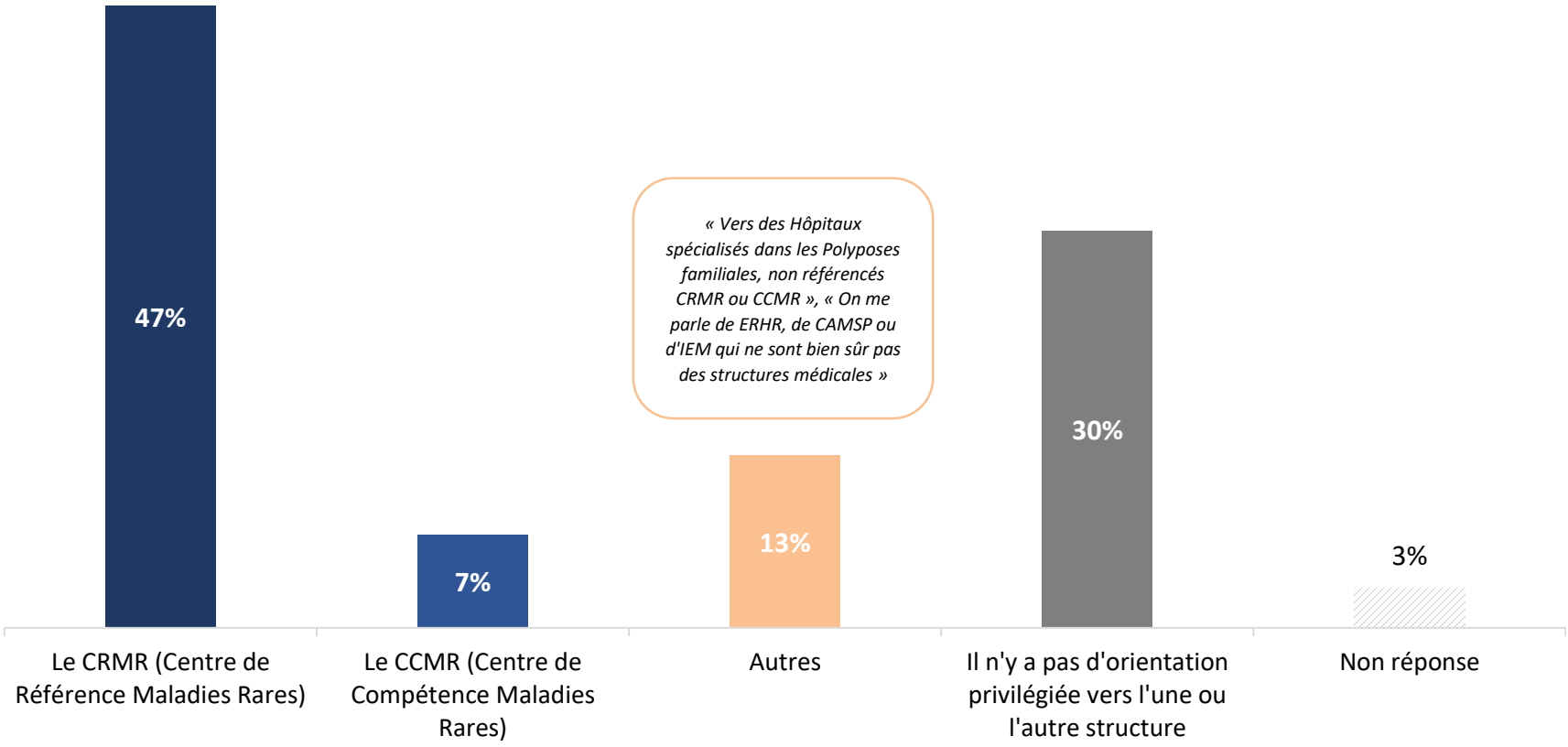
Filière de Santé Maladies Rares : Maladies Hémorragiques Constitutionnelles (MHEMO)
- Centre de Référence Hémophilie et autres déficits constitutionnels en protéines de la coagulation
- Centre de Référence de la Maladie de Willebrand
- Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires constitutionnelles

Filière de Santé Maladies Rares : Malformations pelviennes et médullaires rares (NeuroSphinx)
- Centre de référence Chiari - Syringomyélies - Malformations vertébrales et médullaires
- Centre de référence des malformations ano-rectales et pelviennes rares (MAREP)

LA PRISE EN CHARGE ET LE SUIVI PAR LES CENTRES EXPERTS

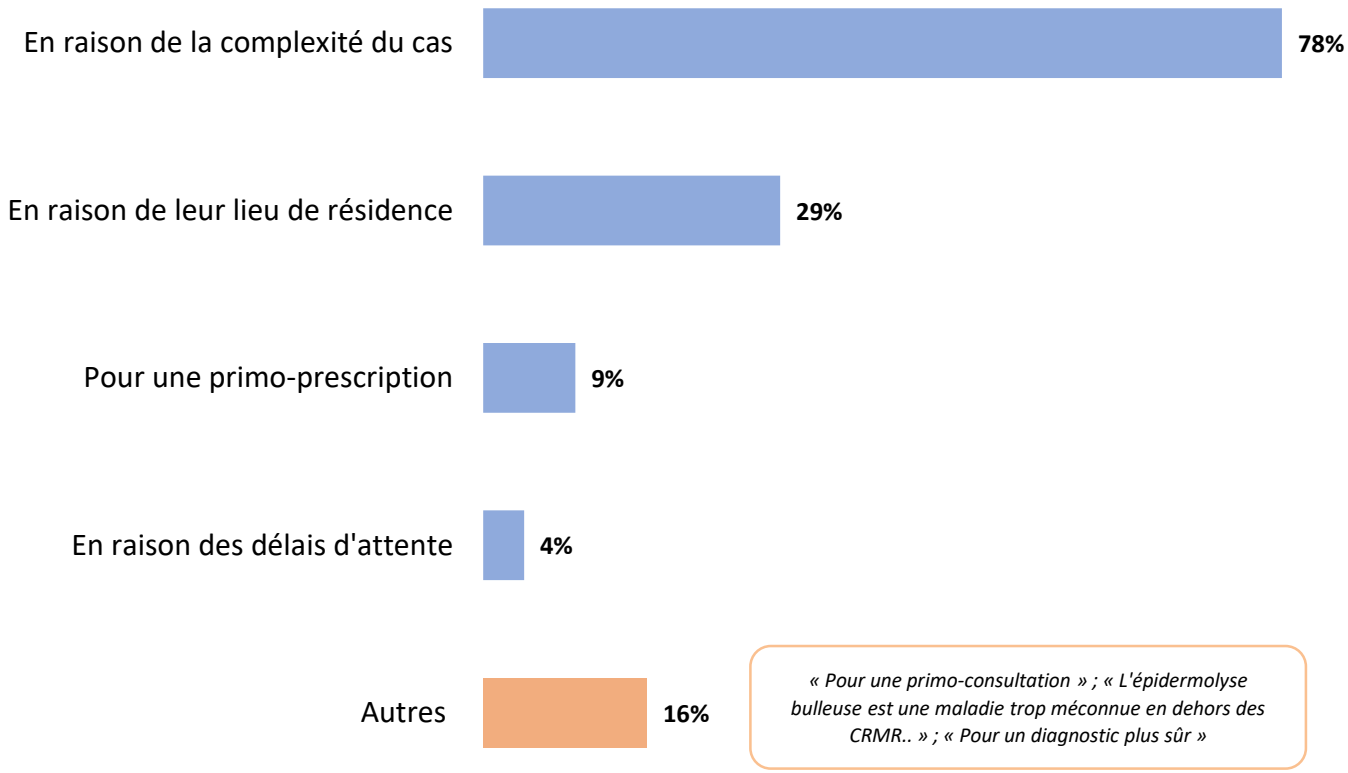
Le plus souvent, vers quel type de structure vos adhérents sont-ils orientés ?

Base : Associations concernées par au moins un centre de référence (83 personnes)



Pour quelles raisons vos adhérents sont-ils orientés vers un centre de référence ou de compétence ?

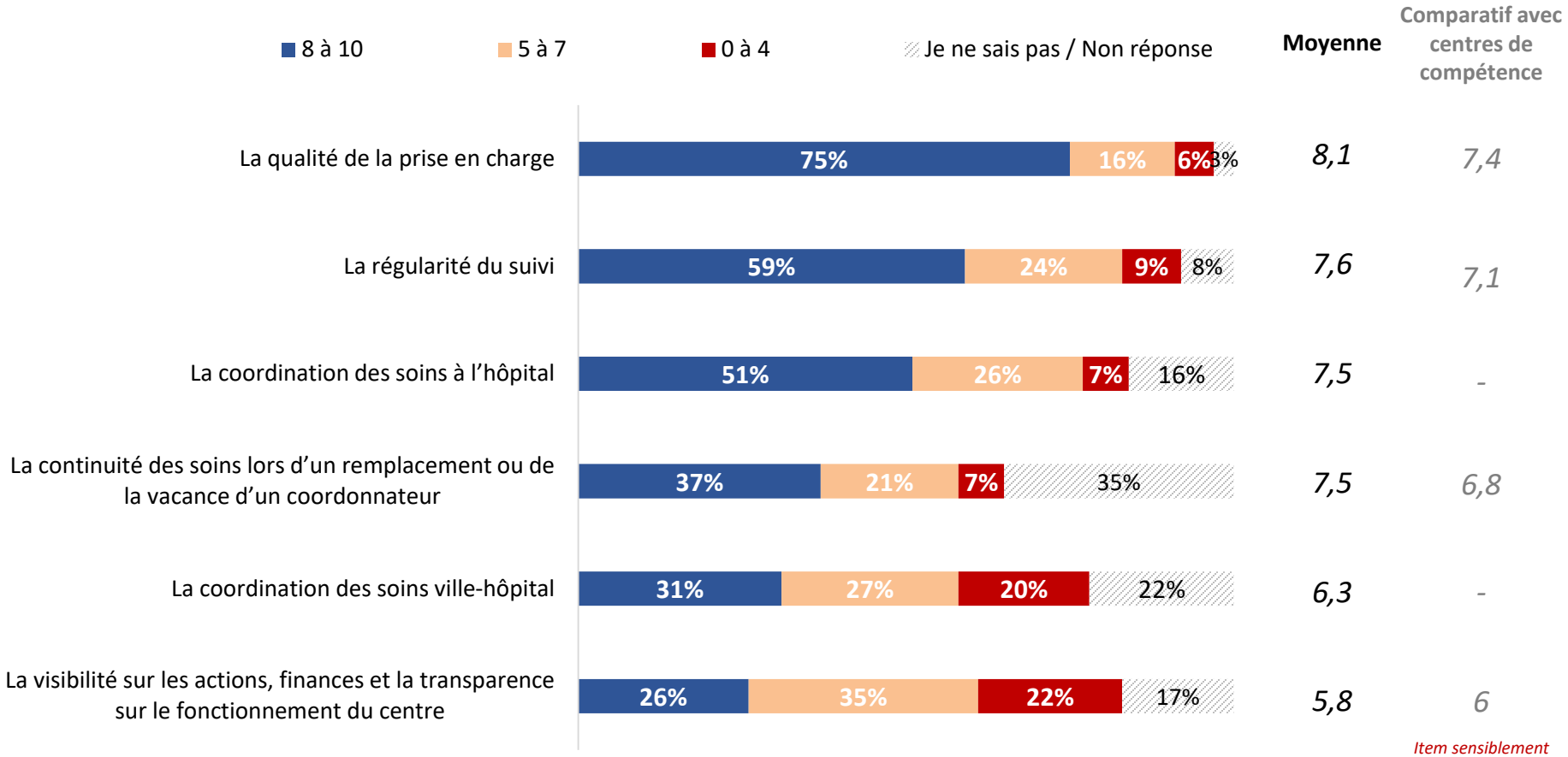
Base : ceux dont leurs adhérents sont orientés vers les CRMR ou CCMR (45 personnes) – Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



« Pour une primo-consultation » ; « L'épidermolyse bulleuse est une maladie trop méconnue en dehors des CRMR.. » ; « Pour un diagnostic plus sûr »

Comment évalueriez-vous les aspects suivants au sein des CRMR (Centre de Référence Maladies Rares)

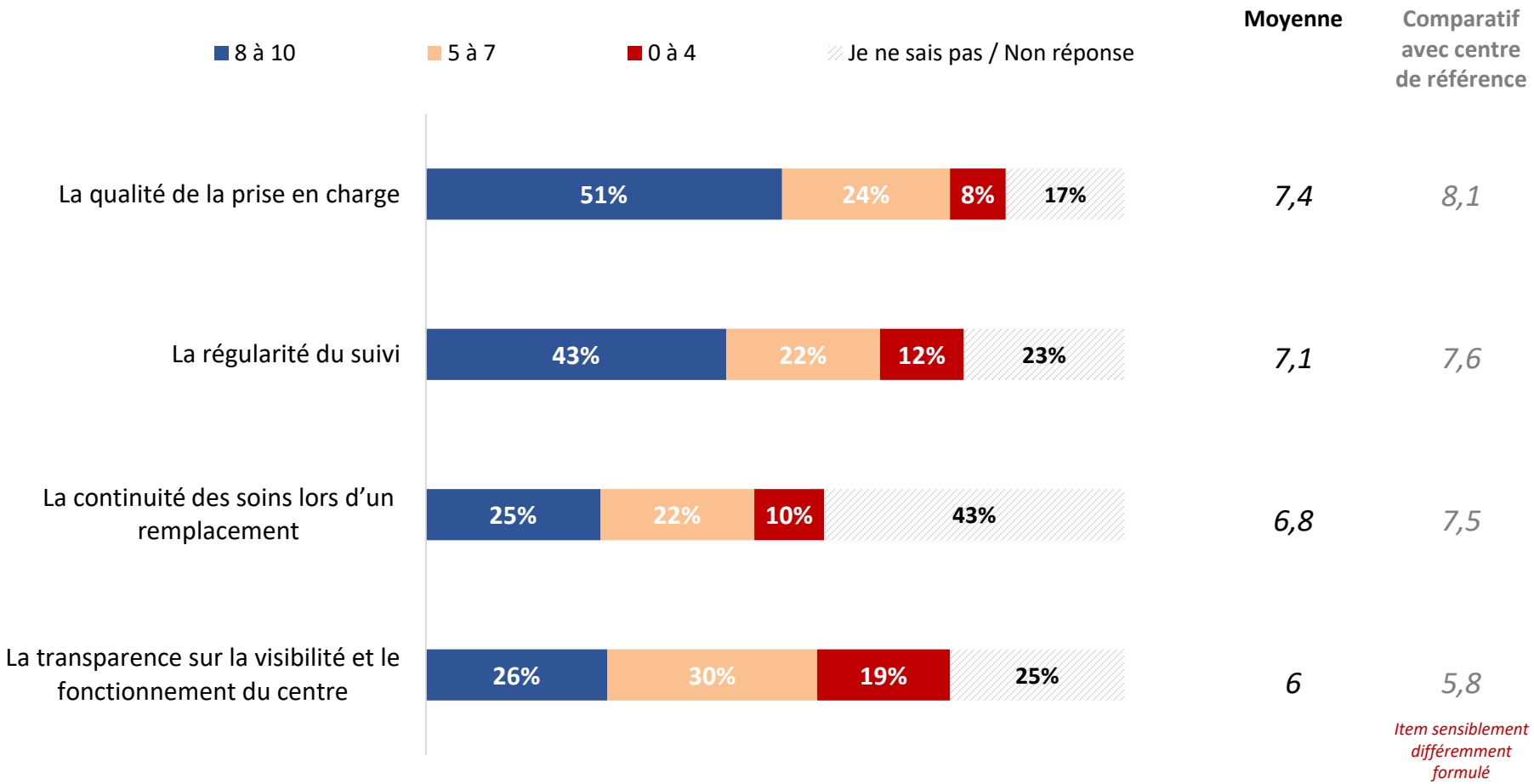
Base : Associations concernées par au moins un centre de référence (83 personnes)
Pour cette question, merci d'attribuer une note allant de 0 à 10 sur les différents aspects. 0 signifie que vous l'évaluez très négativement, 10 que vous l'évaluez très positivement. Les notes intermédiaires vous permettent de nuancer votre réponse.



Item sensiblement différemment formulé

Comment évalueriez-vous les aspects suivants au sein des CCMR (Centre de Compétence Maladies Rares)

Base : Associations concernées par au moins un centre de référence (83 personnes)
Pour cette question, merci d'attribuer une note allant de 0 à 10 sur les différents aspects. 0 signifie que vous l'évaluez très négativement, 10 que vous l'évaluez très positivement. Les notes intermédiaires vous permettent de nuancer votre réponse.



QUESTIONS GÉNÉRALES CONCERNANT LES CENTRES EXPERTS

Les critères de labellisation : des évolutions attendues sur les critères eux-mêmes et sur la transparence qui les entourent. Une volonté émise de la part des associations de participer à l'élaboration de ces critères en collaboration avec les centres de référence et de les voir réévalués à chaque labellisation.

« Déjà, il faudrait avoir accès à ces critères. Il faudrait permettre aux associations membres de la gouvernance des centres de références de proposer les critères de labellisation de demain, les définir ensemble. » (Association)

« Pour les critères de labellisation, il faudrait partir des attentes pour établir les ambitions du prochain Plan national maladies rares, pour définir des objectifs en termes de recherche, de diagnostic… » (Association)

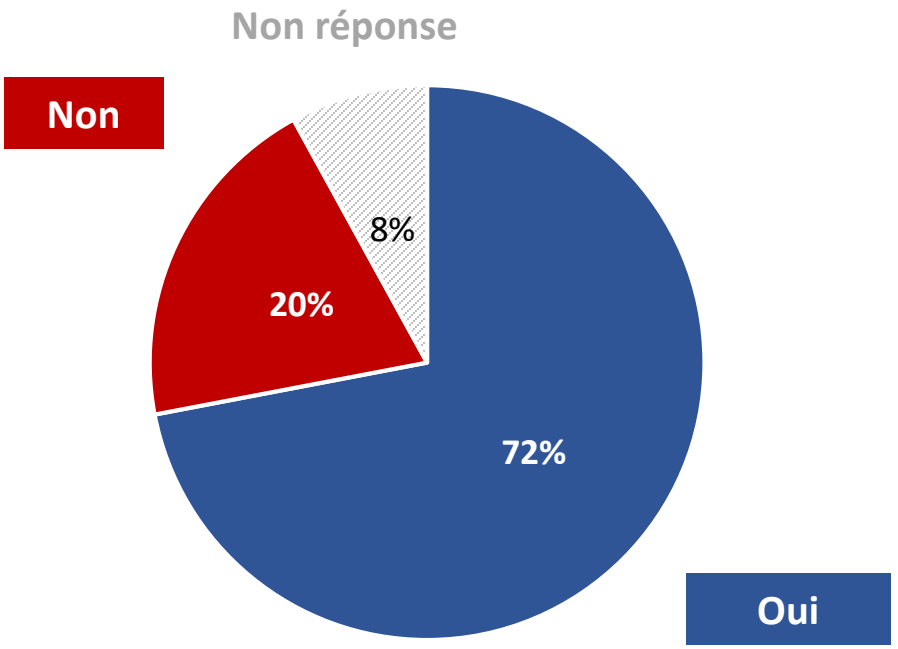
« Dans les critères qu'on a aujourd'hui, on a perdu la notion de prise en charge des personnes. On voit beaucoup le côté diagnostic, mais pas beaucoup le côté accompagnement. La capacité de revoir régulièrement les personnes, ce n'est pas un critère très visible. Aussi, le critère qualité de l'information n'est pas évalué, la pertinence d'importer l'information sur l'existence d'une association de patients maladies et les outils disponibles, ça fait aussi partie de cet accompagnement. » (Médecin coordonnateur de CRMR)

VOLET ASSOCIATION

- **Dans 72 % des cas, les associations ont été impliquées dans la dernière labellisation de leurs centres de référence en 2017. Une grande majorité des réponses (96 %) montrent que les associations y ont contribué surtout à travers une lettre de soutien.**
  - Seulement une minorité y a été impliquée à un niveau plus élevé, à travers la construction d'un plan d'action ou de la formalisation d'un partenariat avec une convention par exemple.
- **Un lien satisfaisant avec les centres de références du point de vue des associations dans 84 % des cas, voire même très satisfaisant (46 % des réponses).**
- **Sur la prise en charge médicale, les centres de référence recueillent de beaux scores en termes de visibilité et d'information, allant de 67 % à 76 %. Sur les différents services qu'ils rendent, les répondants manifestent beaucoup plus de méconnaissance :** les taux de visibilité et d'information concernant l'évolution des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) et au sujet de la formation des professionnels de santé sont de seulement 39 %. Le taux le plus bas, à hauteur de 33 %, concerne la coordination entre le centre de référence et les structures de ville. Ce sont également les éléments pour lesquels les associations se sentent le moins impliquées.
- Sur l'ensemble des items, à différents degrés, **le niveau d'implication des associations vis-à-vis des actions de leur centre de référence est plus bas que leur niveau d'information et de visibilité.** Les associations manifestent par ailleurs une volonté d'être davantage impliquées sur ce point.
- Les taux de satisfaction sont eux plutôt élevés sur la plupart des enjeux soulevés. Cependant, sur l'accompagnement de la transition enfant-adulte et sur la coordination entre le centre de référence et les structures de ville, les associations se montrent majoritairement insatisfaites.

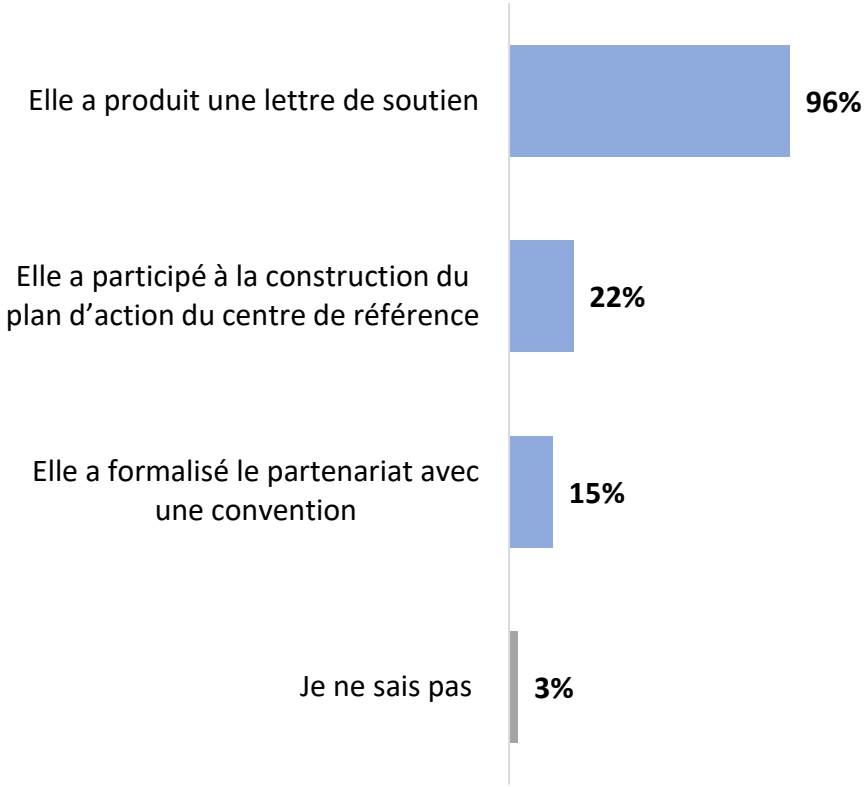
Votre association a-t-elle été impliquée dans la labellisation de ce centre de référence en 2017 ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



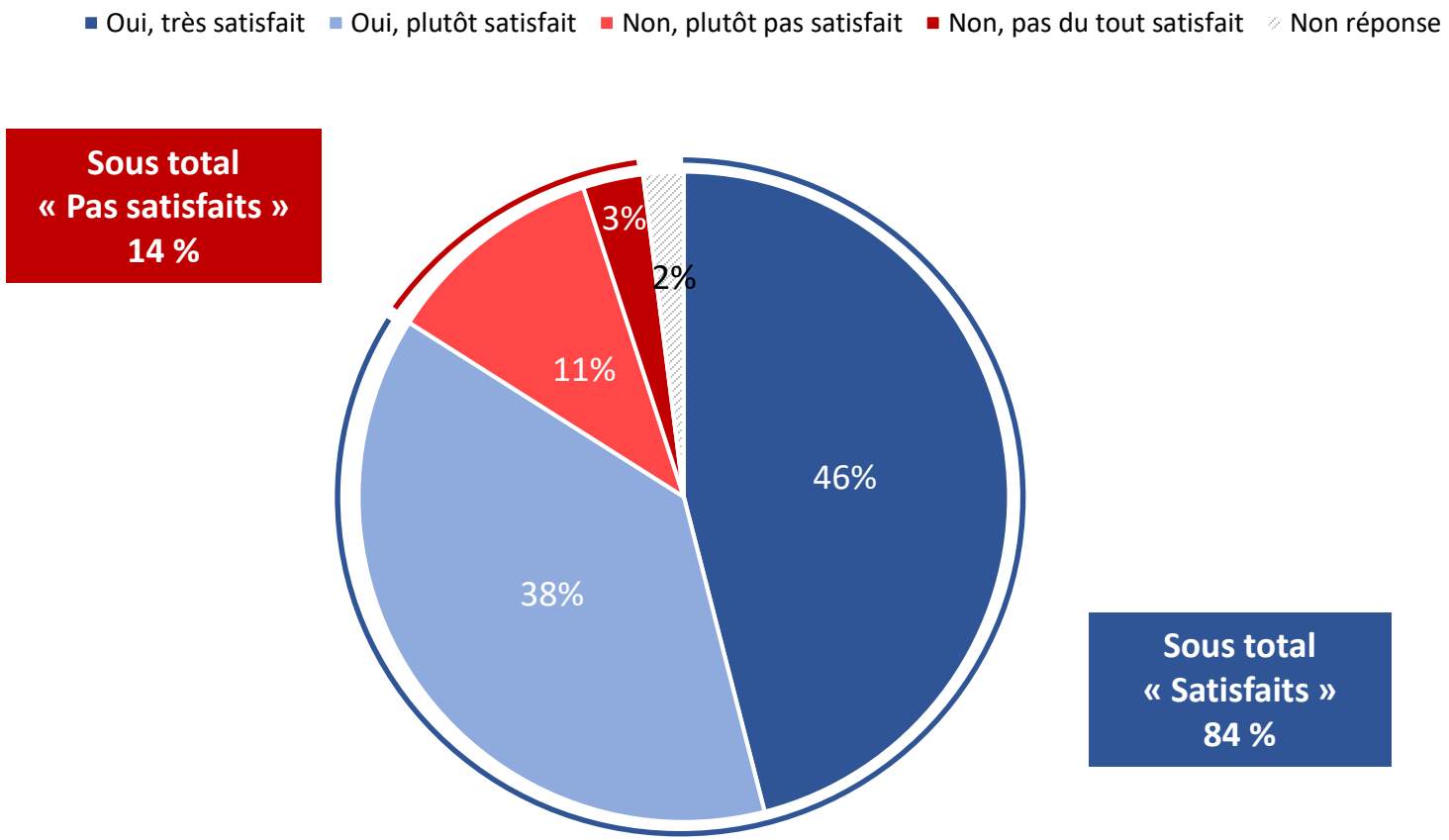
De quelle manière votre association a-t-elle été impliquée ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent qui ont participé à la labellisation de leur(s) centre(s) de référence en 2017 (76 réponses pour 59 répondants)
Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



Globalement, êtes-vous satisfait du lien que vous entretenez avec votre centre de référence ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



Les associations jouent un rôle d'intermédiaire entre patients et centres de référence. Elles permettent aux centres de référence d'avoir des retours concrets sur les problématiques qui touchent les malades.

« Les associations représentent des collectifs qui vont nous faire état des besoins chez les patients » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Les associations peuvent nous alerter de situations problématiques pour certains patients par exemple, et les associations sont elles aussi contactées pour des problèmes qui ne les concernent pas donc elles peuvent nous renvoyer ces demandes » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« On essaie d'être dans une relation gagnant-gagnant » (Association)

Les associations peuvent même jouer un rôle de contre-pouvoir dans certaines situations pour défendre les intérêts des personnes atteintes de maladies rares.

« Il y a des échanges houleux entre les associations et le centre de référence, elles ont sorti les glaives, parfois les associations sont en forte opposition » (Association)

Bien que les associations permettent aux médecins de renforcer leurs liens avec les patients, les responsables des centres de référence identifient certaines limites, en cause notamment le potentiel déficit de culture scientifique des responsables associatifs (mais également leurs investissements affectifs). De nouveau, émerge la nécessité à la fois pour les associations et pour les centres de référence d'inscrire l'implication des associations dans un cadre défini et structuré.

« Il y a deux écueils : il y a des responsables associatifs trop investis sur le plan personnel et qui n'arrivent pas à sortir de la situation particulière qui les touche et le deuxième écueil c'est que tous n'ont pas une formation, une culture médicale scientifique en adéquation avec les enjeux qui se posent » (Médecin coordonnateur de centre de référence)

« De plus, le temps disponible des associations peut être un des freins, c'est des gens bénévoles qui s'occupent de ça, qui font ça le soir et le week-end, c'est souvent une histoire de disponibilité » (Médecin coordonnateur de centre de référence)

Pour les associations avec plus de moyens, le rapport peut cependant s'inverser :

« Parfois certaines associations financent des projets de recherche » (Médecin coordonnateur de centre de référence)

« On finance certains postes dans les centres de référence, à hauteur de 1 million d'euros par an » (Association)

Le degré d'implication : parmi les représentants associatifs, des points de vue sensiblement divergents s'expriment, selon le degré d'implication, leur taille et de leurs moyens.

« Nous on est complètement impliqués, on a une spécificité par rapport aux autres pathologies. On est la seule association de patients dans notre filière. Notre voix est donc entendue. » (Association)

« On a participé à la dernière labellisation mais je pense qu'on devrait participer davantage, là maintenant, on participe aussi au niveau européen et à ce niveau il y a un travail qui est fait, je pense que les associations de patients doivent avoir une implication plus importante dans les évaluations » (Association)

Pour certaines associations aux moyens limités, qui regrettent leur manque d'intégration dans le fonctionnement des centres de référence, leur lien avec les centres experts doit avant tout être plus structuré. Les associations espèrent ainsi une meilleure prise en compte de leurs retours.

« Aujourd'hui c'est encore un peu formel, ils demandent une lettre de soutien, ok mais on aimerait participer de façon plus proche, faire un genre de point annuel de façon formelle, là on le fait déjà mais de façon informelle, mais si c'est dans le cadre d'une évaluation je pense que les centres feraient plus attention » (Association)

« J'aimerais que l'association fasse partie de la gouvernance du centre de référence, je pense que ça pourrait être bénéfique » (Association)

« On est souvent prévenu au dernier moment, donc on ne peut pas préparer les choses en amont » (Association)

Certaines associations expriment la volonté d'une implication dans les centres de référence plus structurée mais également plus diffuse, qui intervient tout au long du processus et non plus seulement lors de réunions ponctuelles par exemple.

« Il faudrait qu'on participe à chaque fois dans tout le processus d'amélioration et qu'on participe positivement dans tout le processus d'évaluation des centres » (Association)

« Sur les PNDS, les associations ont un peu le rôle de relecteur, elles devraient pouvoir être entendues quand elles disent qu'il manque des réponses à certains enjeux. Pour la formation des professionnels de santé, les associations pourraient être actives au moment de la rédaction des programmes… » (Association)

En mineur, un enjeu de formalité revient : l'importance du timing pour remplir les dossiers de labellisation :

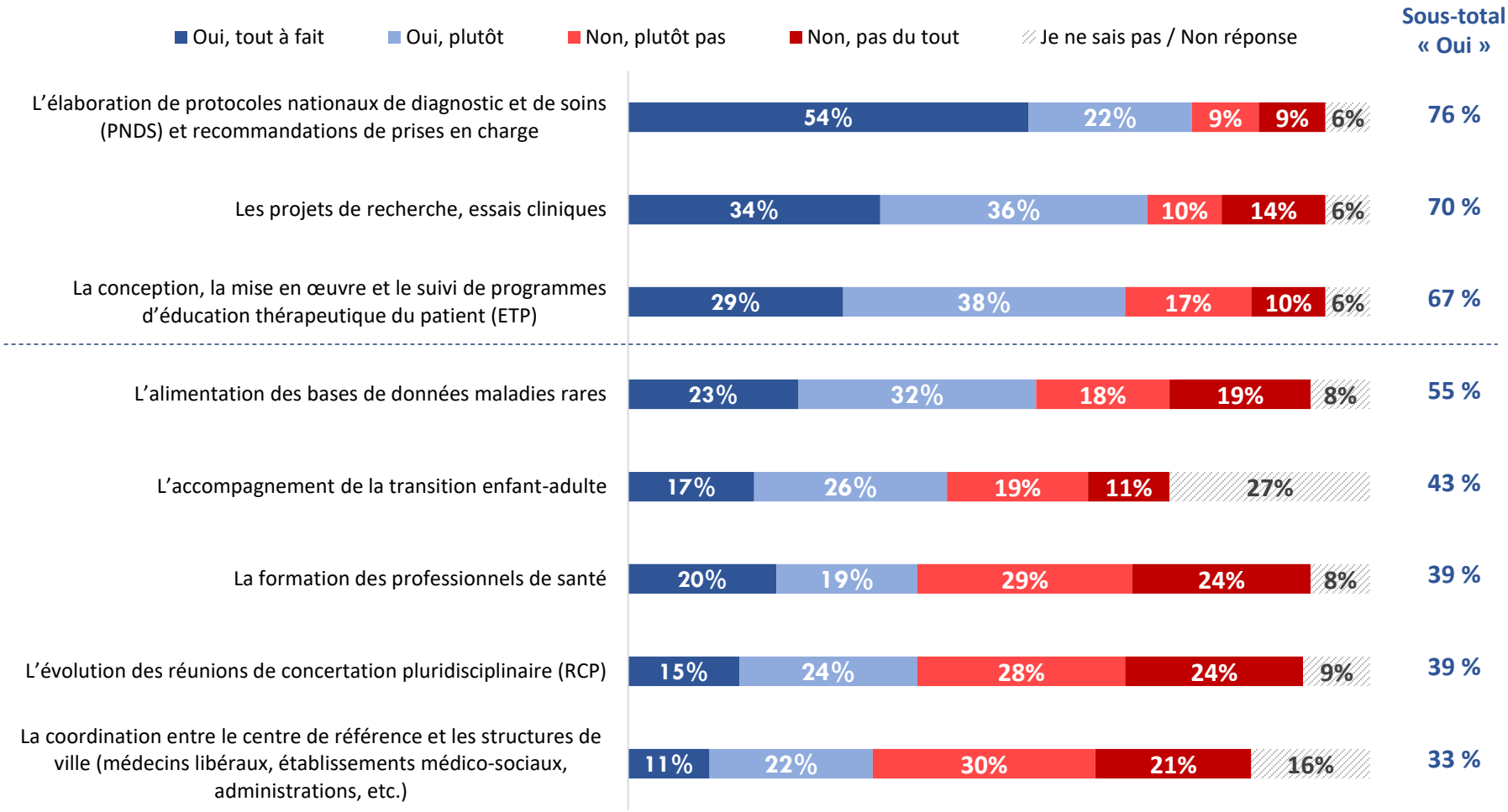
« On apprend les choses au dernier moment donc on ne peut pas préparer les choses suffisamment en amont. » (Association)

Des besoins qui sont identifiés : certains centres de référence cherchent à intégrer pleinement les associations dans leur fonctionnement dans le but d'enrichir leur approche et leur point de vue. Ces exemples concrets nous montrent comment de telles relations peuvent se développer.

« Notre enjeu pour la labellisation de 2022 c'est davantage d'implication des associations et des patients dans les centres de référence. On met sur pied des projets de recherche dans une démarche translationnelle sur plusieurs aspects : par exemple on sollicite les associations pour voir si tels projets de recherche leur semblent pertinents, on essaie aussi de les impliquer sur l'aspect démarche réglementaire, en les incluant dans les rédactions de protocole par exemple et on essaie aussi de les impliquer dans la diffusion de l'information, ils peuvent par exemple diffuser les résultats des études qu'on mène (Médecin coordonnateur de CRMR)

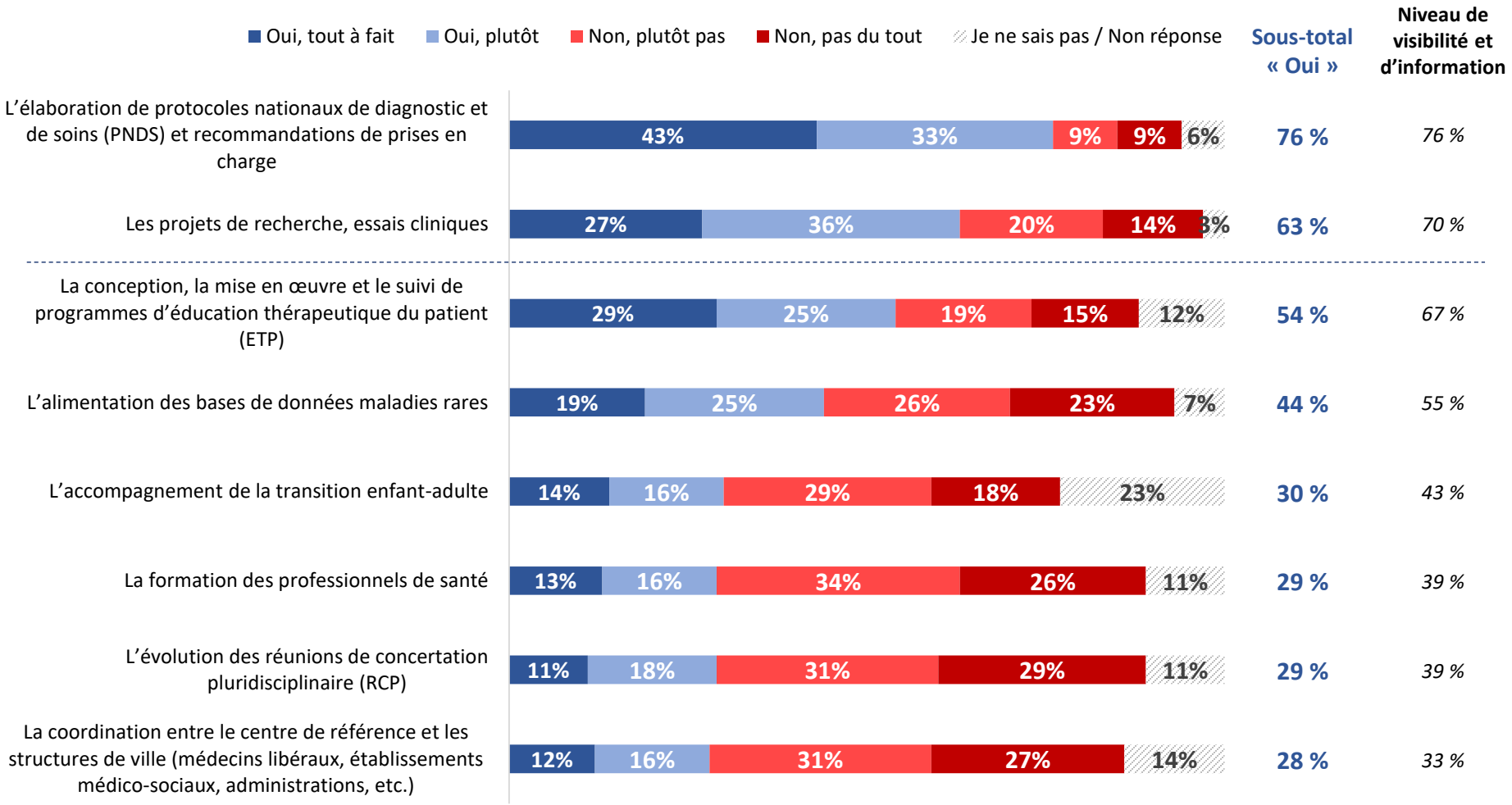
En tant qu'association, pour chacune des actions suivantes de votre centre de référence, avez-vous un bon niveau de visibilité et d'information ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



En tant qu'association, avez-vous le sentiment d'être suffisamment impliquée par votre centre de référence sur les différentes actions suivantes ?

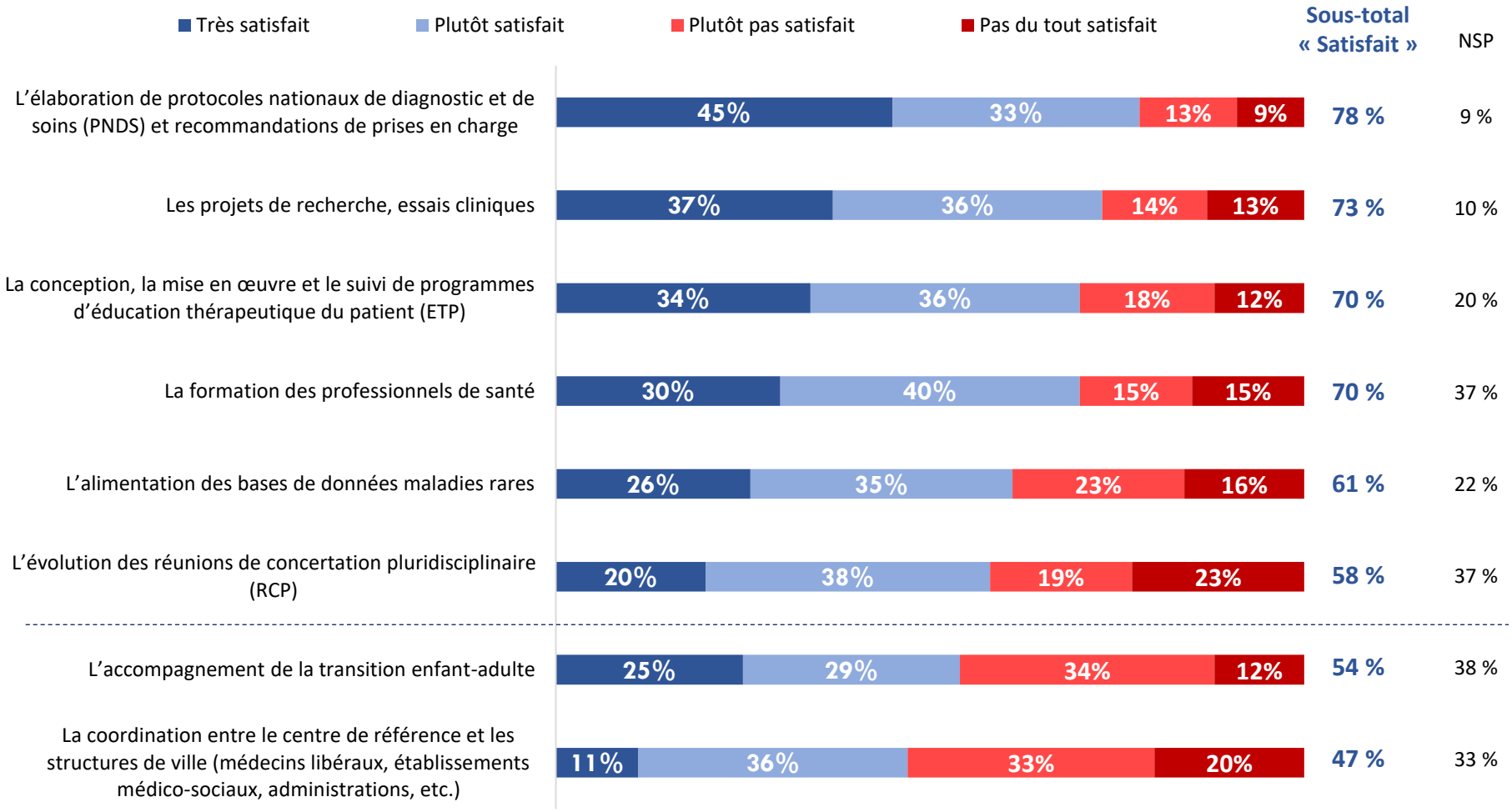
Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



Et pour chacune des actions suivantes de votre centre de référence, diriez-vous que vous êtes ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)

HORS NSP



	Sous-total « Satisfait »		
	Niveau de visibilité et d'information	**Niveau d'implication**	**Niveau de satisfaction (hors NSP)**
L'élaboration de protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) et recommandations de prises en charge	76 %	76 %	78 %
Les projets de recherche, essais cliniques	70 %	63 %	73 %
La conception, la mise en œuvre et le suivi de programmes d'éducation thérapeutique du patient (ETP)	67 %	**54 %**	70 %
L'alimentation des bases de données maladies rares	**55 %**	**44 %**	61 %
L'accompagnement de la transition enfant-adulte	**43 %**	**30 %**	**54 %**
La formation des professionnels de santé	**39 %**	**29 %**	**70 %**
L'évolution des réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP)	**39 %**	**29 %**	**58 %**
La coordination entre le centre de référence et les structures de ville (médecins libéraux, établissements médico-sociaux, administrations, etc.)	**33 %**	**28 %**	**47 %**

La problématique de la coordination médecine de ville/hospitalière représente une difficulté à laquelle est confrontée l'ensemble du secteur de la santé. Cependant, concernant le domaine des maladies rares, ces difficultés sont exacerbées du fait de la complexité et de la méconnaissance sur le sujet.

« Ce n'est pas spécifique au domaine des maladies rares, c'est comme ça dans tous les domaines de la santé » (Médecin coordonnateur de CRMR)

Une meilleure coordination médecine de ville/hospitalière servirait à un suivi plus poussé des personnes atteintes de maladies rares et apporterait une réponse à l'errance médicale.

« Une des questions majeures c'est de pouvoir agir localement et identifier les partenaires de proximité. On a du mal à aider les personnes sorties de l'hôpital dans leurs parcours de soins. » (Médecin coordonnateur de CRMR)

Les enquêtés ne sont donc pas surpris du chiffre qui leur est présenté : « 41 % des usagers sont insatisfaits du lien entre médecine de ville et médecine hospitalière ». Il apparaît que les médecins généralistes ne sont pas toujours informés et outillés sur le sujet des maladies rares. Un enjeu de reconnaissance du plan national maladies rares émerge alors :

« Il y a un enjeu de faire reconnaitre le plan maladies rares, aujourd'hui on connait les plan cancers, etc, il faudrait faire la même chose au niveau des maladies rares » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Il y a un enjeu dans la formation des médecins généralistes, il faut diffuser l'expertise au sujet des maladies rares, notamment pour raffermir le lien entre la médecine de ville et la médecine hospitalière » (Chef de mission maladie rare au Ministère)

« Beaucoup de médecins de ville ne savent pas passer la main aux experts, ils gardent leurs patients » (Association)

« Il n'est pas acceptable que la médecine de ville se désengage complètement parce que ce n'est pas dans les centres de référence qu'on doit vacciner les patients par exemple en ce moment, qu'on doit prendre des consultations qui n'ont rien à avoir avec la maladie rare. La médecine de ville doit pouvoir s'appuyer sur des outils opérationnels qui permettent aux médecins de prendre soin du patient, par exemple au moins à travers une synthèse du traitement envoyé par les centres de référence. Il faut qu'on soit en capacité de les amarrer à la prise en charge des patients. » (Association)

L'émergence du patient-expert pour faire un lien entre centre de référence et médecine de ville :

« Et je crois beaucoup à l'apprentissage de la maladie par le patient, par les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) par exemple, le patient peut lui-même apprendre à son médecin généraliste » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Souvent, le premier recours auquel est confronté le patient est largué et ne peut pas participer à la coordination. Je ne vois pas comment les Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) peuvent être lus par le médecin traitant. Donc le médecin traitant ne peut rien faire, c'est juste la personne malade qui se débrouille pour appeler à droite à gauche pour trouver le professionnel compétent. » (Médecin coordonnateur de CRMR)

D'autres outils peuvent également servir à une meilleure coordination et à une plus grande diffusion des connaissances sur le sujet des maladies rares.

« L'enjeu c'est surtout de lutter contre l'errance, une fois que les patients sont dans les centres de référence ça va, ils sont pris en charge, le problème c'est de faire en sorte de les amener au centre de référence. Sur ce sujet, on a imaginé des outils pour lutter contre, par exemple des outils d'intelligence artificielle qui fonctionneraient avec mots clefs pour permettre aux médecins généralistes de chercher une pathologie simplement » (Médecin coordonnateur de CRMR)

Et pour quels types de besoins souhaiteriez-vous être sollicitée ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)
Question ouverte, plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %

Pour la recherche sur les pathologies…

22 % …Être davantage impliqué

« Essais cliniques. Participation aux RCP pour choix des traitements. »

« Élaboration et co-animation d'un programme ETP »

« Révision du PNDS, établissement d'une carte d'urgence digne de ce nom, accompagnement des essais cliniques, animation du réseau national Centre de référence/Centres de compétence, initiatives concernant des besoins fondamentaux dans la pathologie qui nous concerne : orthophonie notamment »

20 % … Être davantage informé

« Les informations sur les recherches en cours et à venir »

« Conférence sur la recherche médicale concernant les maladies héréditaires du métabolisme, formation des professionnels sur les maladies héréditaires du métabolisme et sur l'ETP »

« La recherche le manque de moyens humains dans ces structures, la transparence des fonds alloués aux différents services »

Pour fédérer les expertises …

15 % … Entre les différentes parties prenantes

« Réseau entre professionnels, relation CRMR et professionnels des hôpitaux et des libéraux »

« Identification d'un réseau d'autres spécialistes en France (hors hématologie, surtout pour surveillance cancers) »

« Amélioration du lien ville-hôpital, clarification du parcours patient, formation des personnels à la spécificité de la maladie pour les malades (expérience patient) »

4 % … Pour davantage d'implication des associations

« D'une manière générale, pour l'ensemble des actions, nous aimerions être sollicités en amont, en cours de construction plutôt qu'à la fin pour remplir une case obligatoire dans les dossiers. Ce n'est pas encore le cas bien que nous entretenions des rapports extrêmement cordiaux avec notre centre de référence. Mais reconnaissons des progrès ! »

7 % Pour améliorer l'accompagnement des adultes

« Accompagnement à l'âge adulte, particulièrement pour ceux qui ont eu des diagnostics tardifs, et n'ont eu aucun suivi adapté. Prise en compte beaucoup plus précise des difficultés des filles et des femmes ayant le syndrome de l'X Fragile. »

« Accompagnement passage enfant adulte »

10 % Autres

« Création de CRMR et CCMR spécifiques aux Polyposes familiales »

« Je suis sollicité sur toutes les actions du centre de référence, certains patients étant orientés par le centre de référence vers notre association en l'absence de salarié (plus d'assistante sociale). »

« Prise en charge correcte des personnes atteintes de notre pathologie »

NSP = 25 %

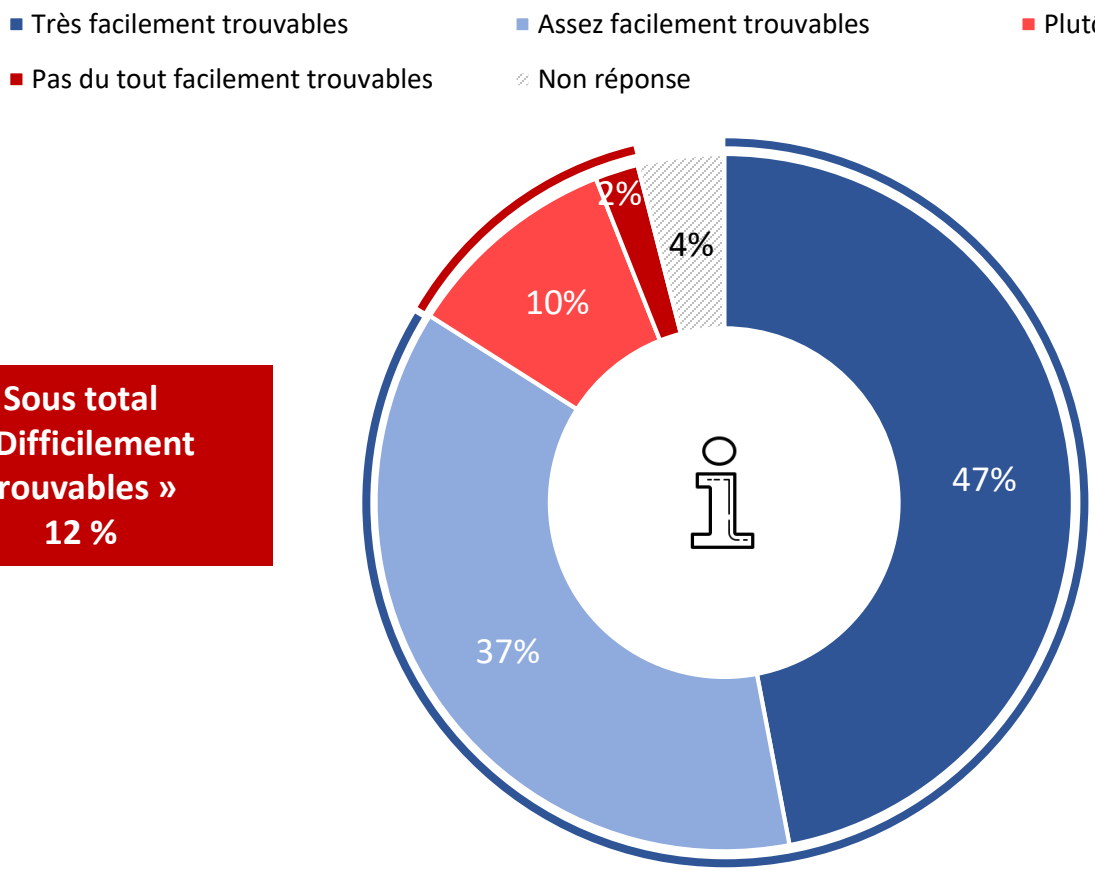
LA RÉACTIVITÉ DES CENTRES

VOLET ASSOCIATION

- Les résultats montrent une très bonne réactivité des centres de référence : dans 84 % des cas, les responsables associatifs pensent que les informations pour contacter le centre de suivi sont facilement trouvables, un résultat en ligne avec les réponses des usagers qui sont 70 % à se déclarer satisfaits de la facilité de trouver ces informations. Malgré une surestimation de la part des associations, **ces résultats témoignent de l'accessibilité de l'information pour contacter un centre de référence.**
- Des informations dont ils sont d'ailleurs largement satisfaits (le taux de satisfaction s'élève à 84 %).
- **Cependant, du point de vue des associations, il apparaît qu'il est plus facile pour un patient de contacter un centre de référence pour prendre rendez-vous que pour trouver de l'information.**

Et personnellement, diriez-vous que les informations pour contacter votre centre de référence sont…

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)

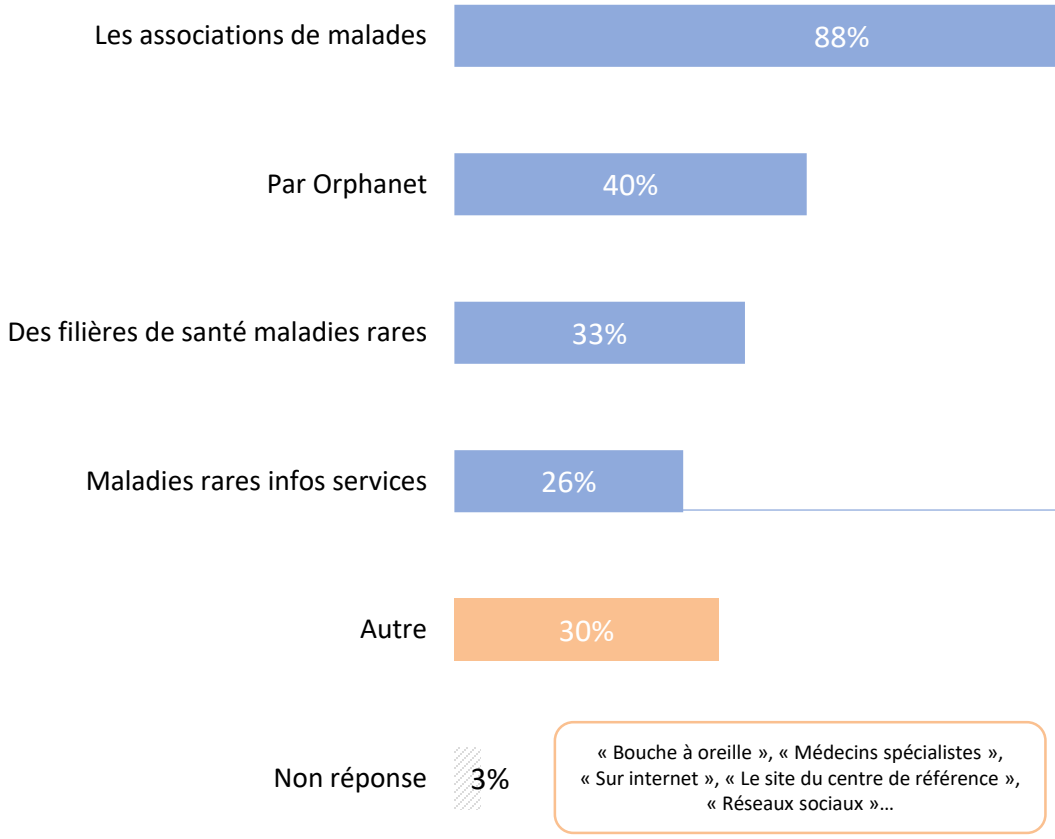


Sous total « Difficilement trouvables » 12 %

Sous total « Facilement trouvables » 84 %

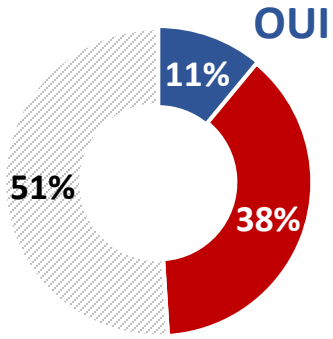
Et selon vous, de quelle manière, par quelles sources les malades trouvent-ils ces informations ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants) - Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



« Bouche à oreille », « Médecins spécialistes », « Sur internet », « Le site du centre de référence », « Réseaux sociaux »…

D'après vous, le centre de référence oriente-t-il les patients vers Maladies Rares Info Services lorsqu'ils sont en recherche d'informations ?



Les perceptions des personnes interrogées sur Maladies rares info services sont diverses :

« Ce n'est pas quelque chose qu'on utilise, qu'on met souvent en avant. Les gens qui viennent nous voir sont déjà au courant, on a notre propre ligne d'accompagnement » (Association)

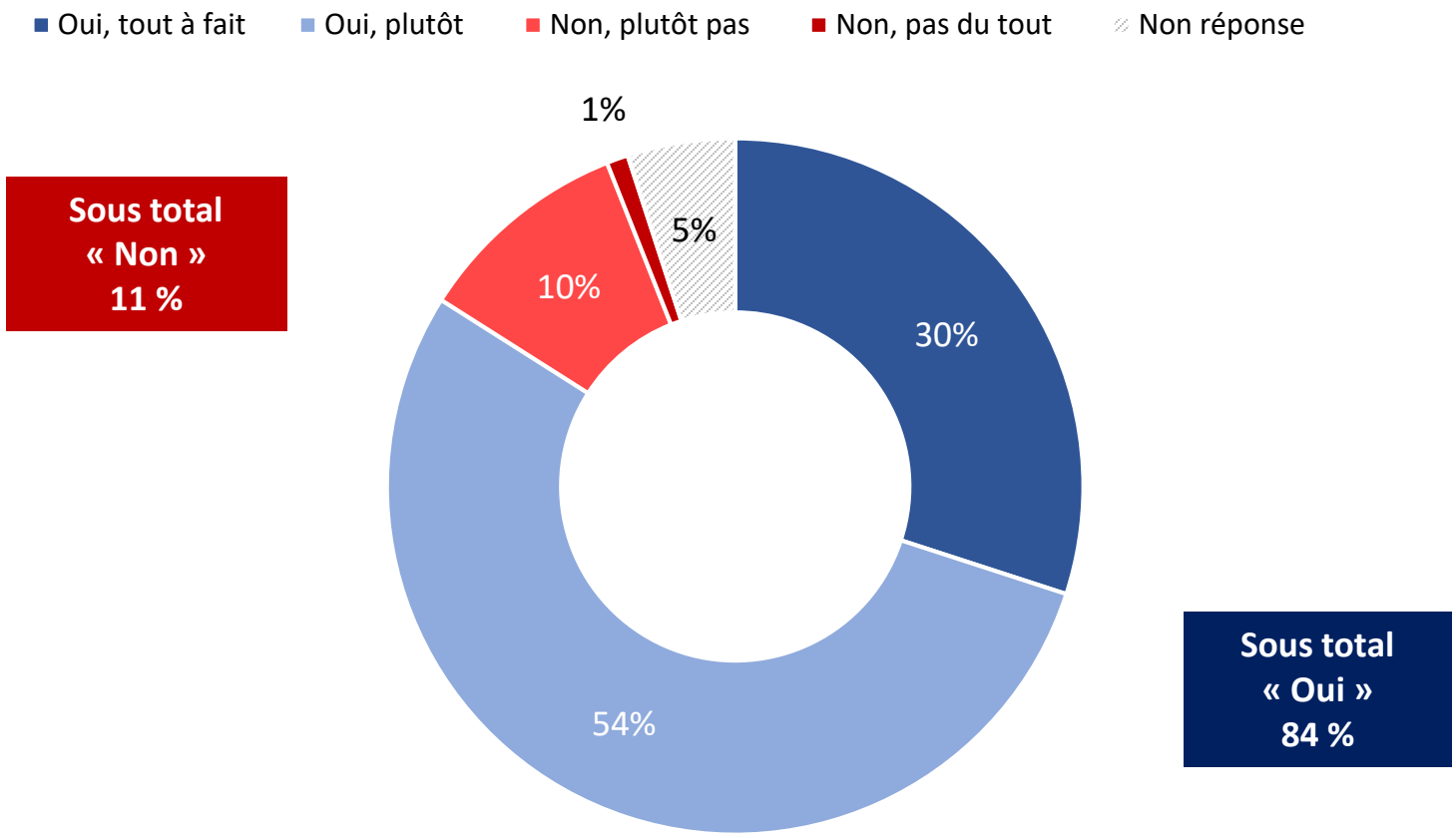
« Dans notre région, on a le réseau Maladies rares qui va apporter des infos du réseau Maladies rares info services mais avec d'autres informations territoriales, plus proches du domicile et de la situation du malade. Maladies rares info services c'est du national donc quand on peut avoir quelque chose de plus local, ça perd de son utilité. Mais ça peut être intéressant pour l'aspect communautaire, les blogs de malades qui interagissent entre eux » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« On est en lien avec Maladies rares info services depuis quelques temps, il arrive que des personnes aillent spontanément vers eux mais c'est rare. Il faudrait créer un relais pour savoir où s'arrête le niveau d'expertise de l'association par rapport à Maladies rares info services. » (Association)

« Il faudrait que ce soit mieux connu par les médecins, qui vont beaucoup plus sur Orphanet » (Chef de mission maladie rare au Ministère)

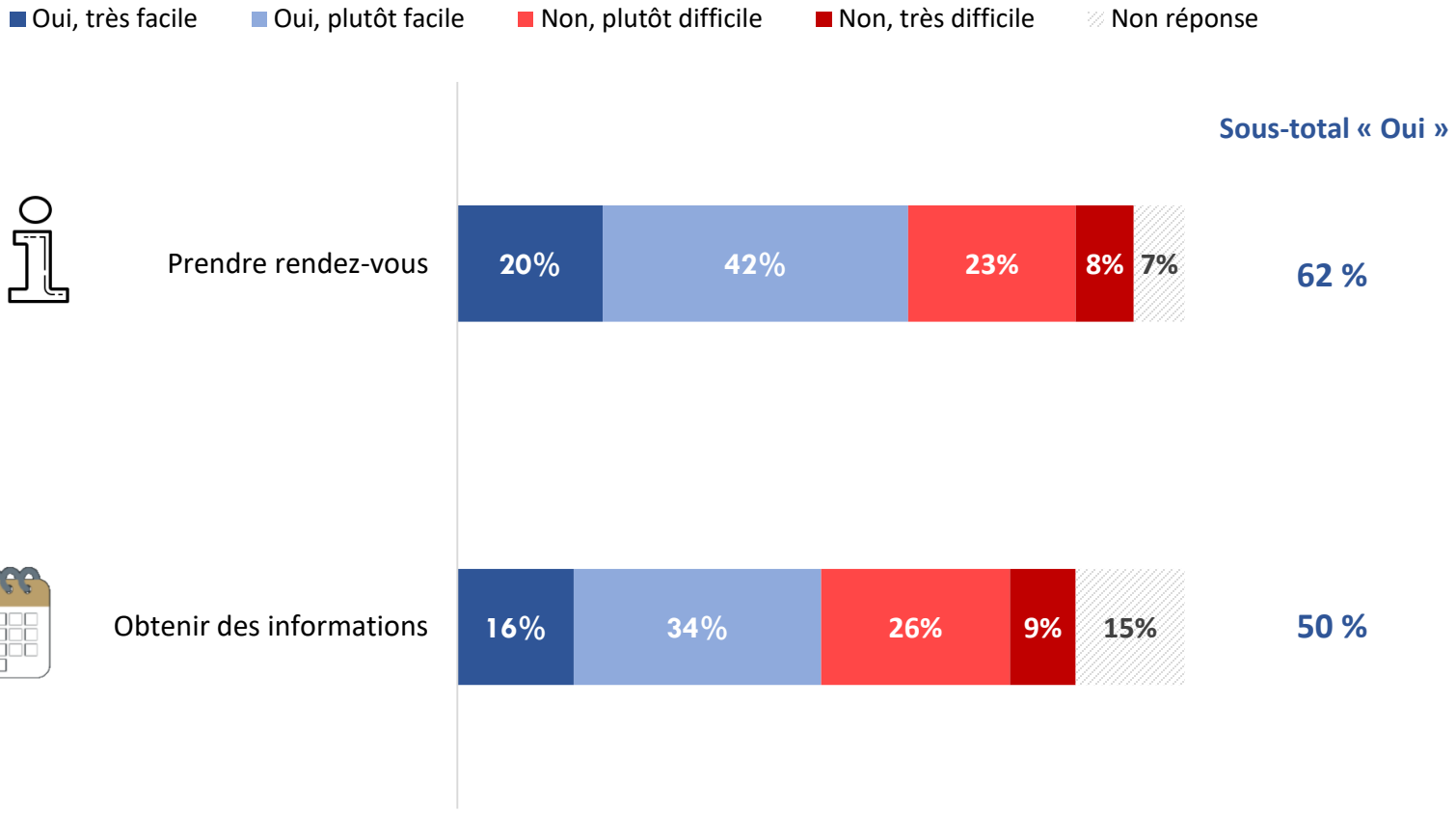
Concernant les informations qui sont trouvées via ces outils, diriez-vous que vous êtes satisfait ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



D'après vous, est-il facile pour un patient de contacter un centre de référence pour…

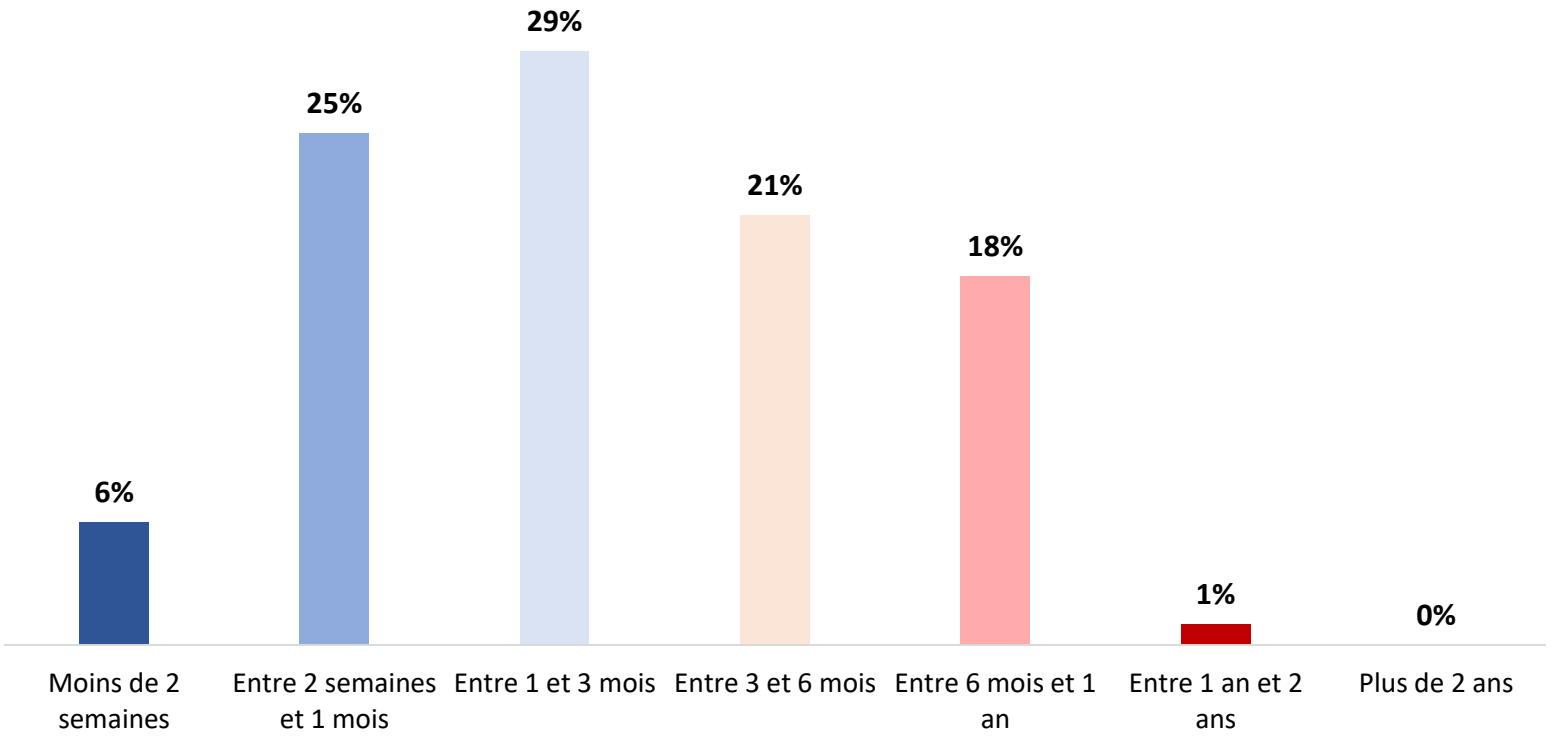
Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



D'après vous, en moyenne, combien de temps les usagers doivent-ils attendre pour obtenir un rendez-vous après avoir pu joindre le centre ?

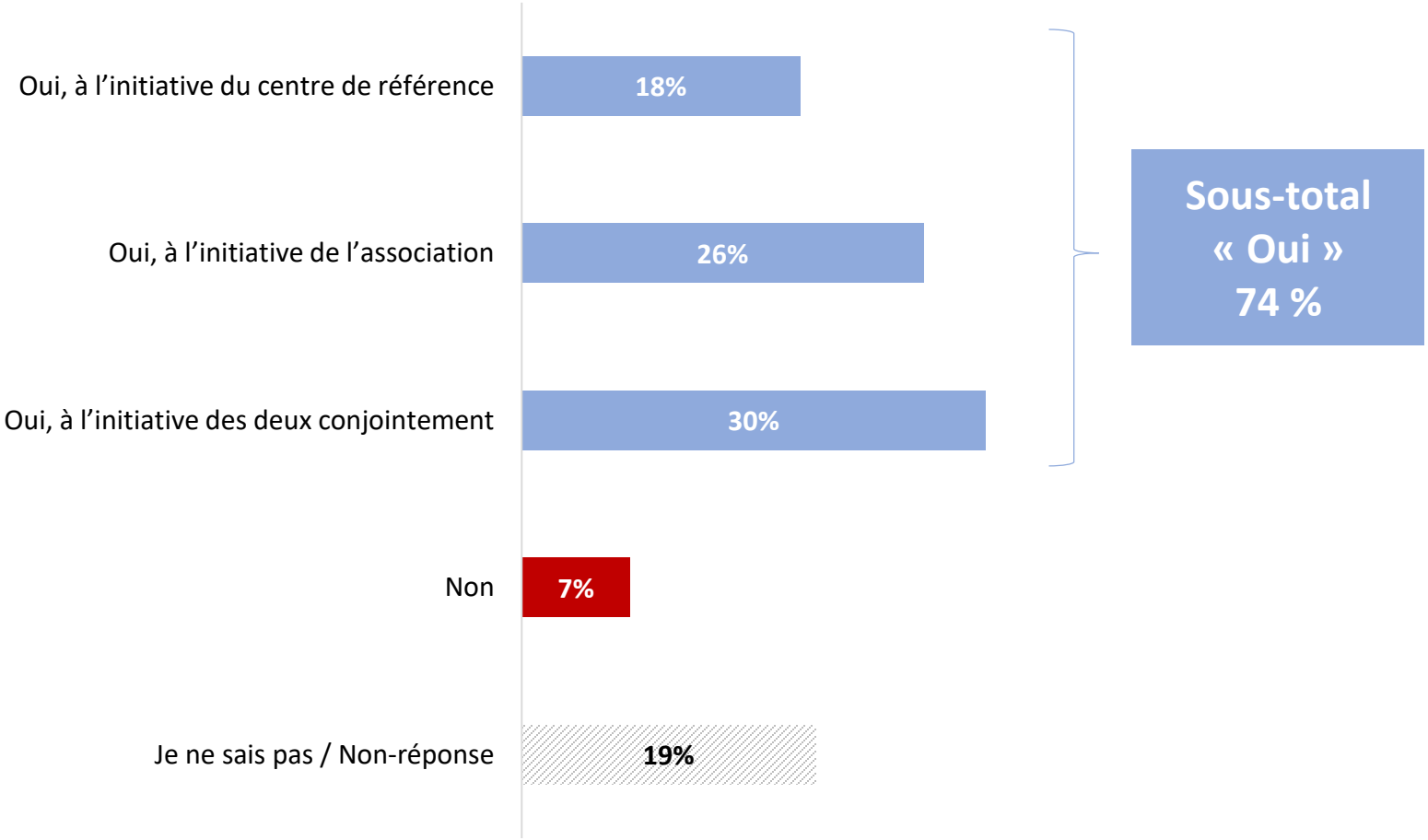
Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)

Sous-total « Moins de 3 mois » : 60 % — *Rappel score « Usagers » : 66 %*



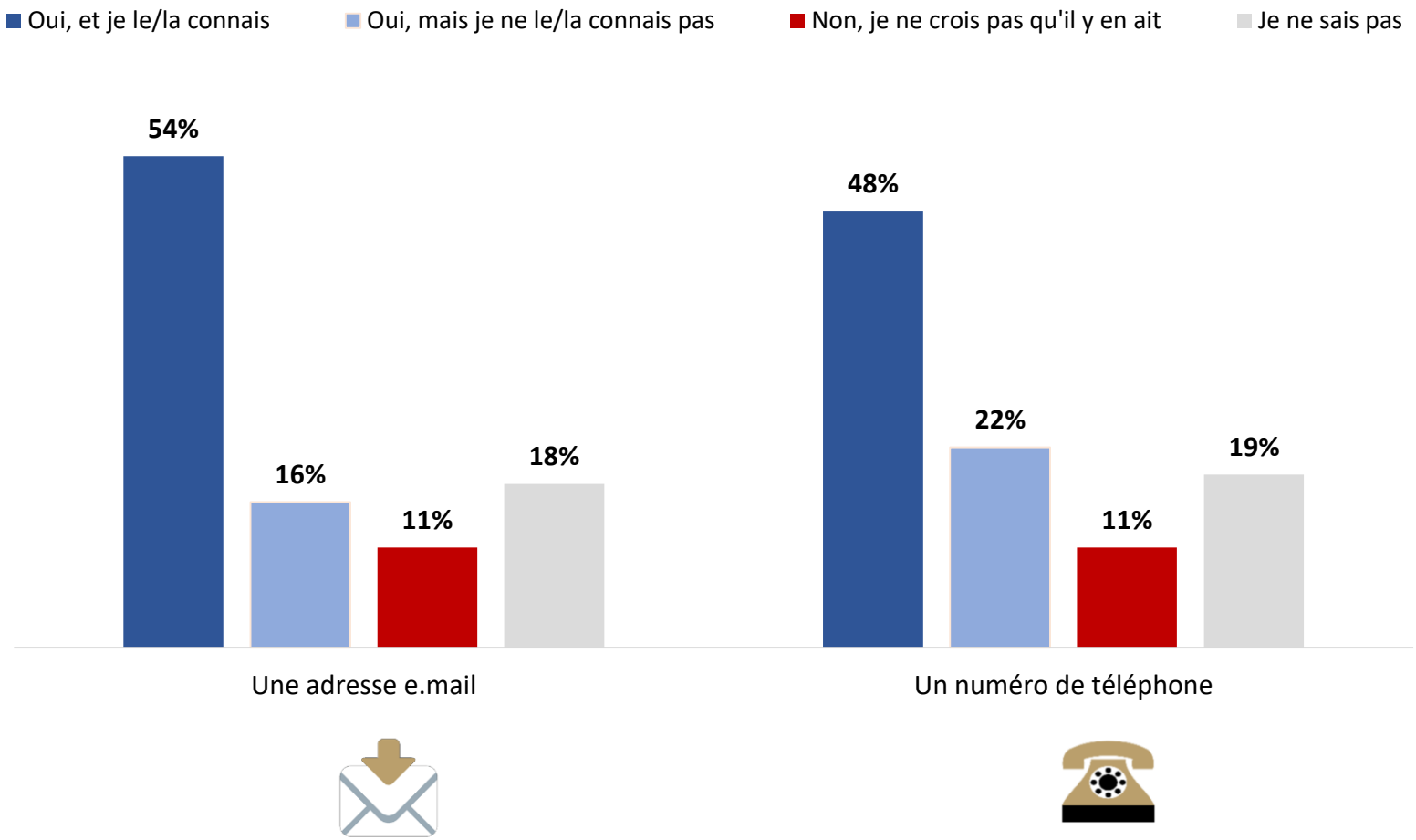
À votre connaissance, existe-t-il des journées d'information pour les malades ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



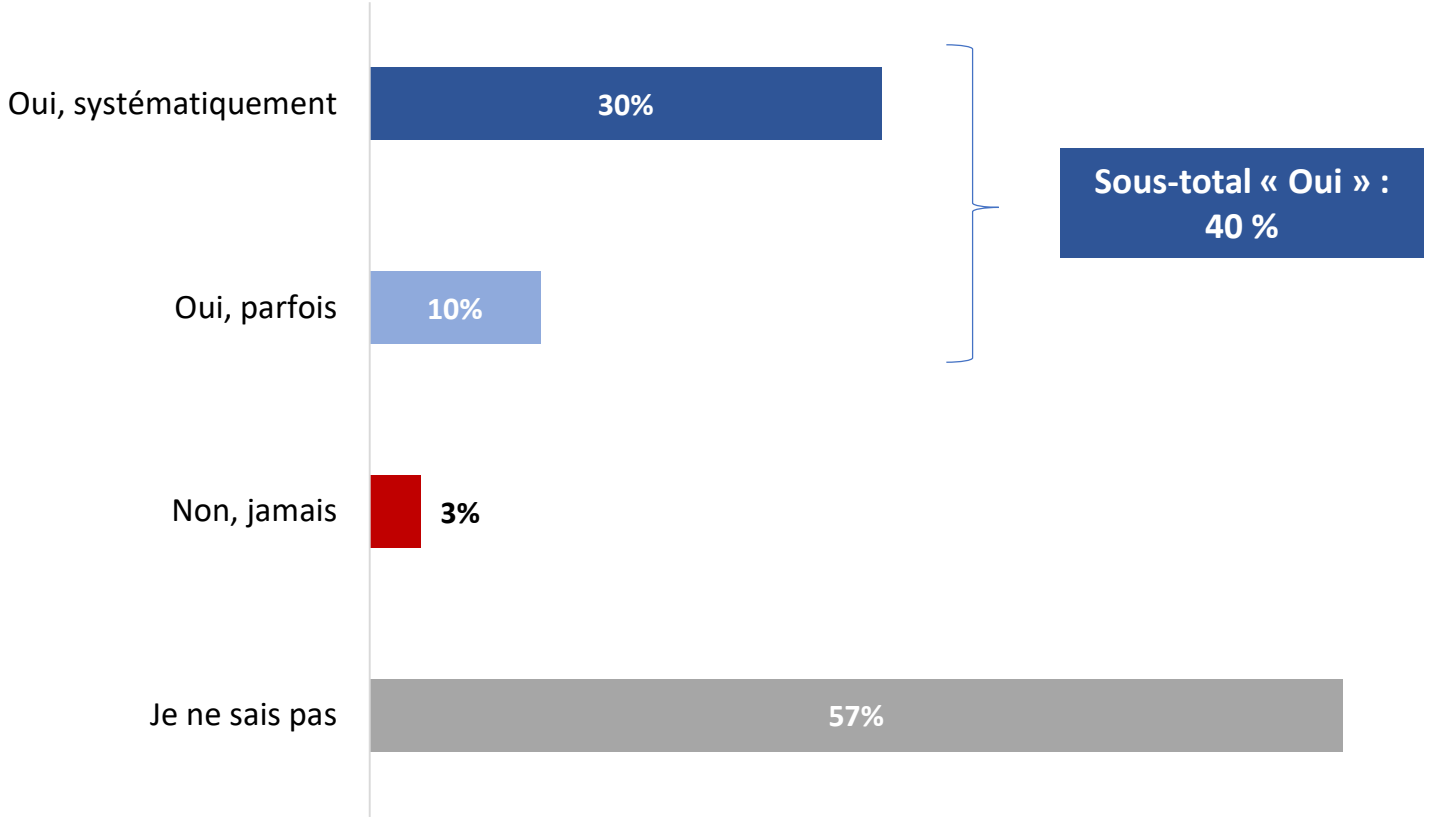
À votre connaissance, existe-t-il un numéro de téléphone ou une adresse mail avec lesquels les professionnels de santé peuvent contacter le centre de référence, en cas d'urgence ou pour obtenir des informations ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



Et lorsque le professionnel de santé contacte le centre de référence via ces moyens, obtient-il une réponse ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



L'information qui transite entre les professionnels de santé, les responsables associatifs et les patients eux-mêmes n'est pas toujours perçue par toutes parties prenantes, et certains acteurs passent à côté d'informations qui pourraient leur être utiles. Des dispositifs sont pensés ou mis en place pour répondre à cette problématique :

« Il pourrait y avoir un mode de recours entre la filière et les associations pour être davantage tenu au courant des informations plus générales sur la filière » (Association)

« Il existe déjà des fiches de liaison qui permettent d'informer les soignants sur les maladies rares des patients. Il y a aussi l'espoir que suscite le dossier médical partagé, qui pourrait permettre à chaque acteur d'avoir facilement accès aux informations » (Chef de mission maladie rare au Ministère)

« La création des plateformes d'expertise maladies rares, parfois ça donne l'impression que l'on crée des structures, on crée des structures, mais ce dont on a besoin c'est des médecins avec du temps pour s'occuper des malades » (Association)

« Il y a un bug d'organisation national, chacun se fait dans son coin sa propre banque de connaissances. Si on sent qu'on commence à y arriver, il nous manque des outils de e-santé » (Médecin coordonnateur de CRMR)

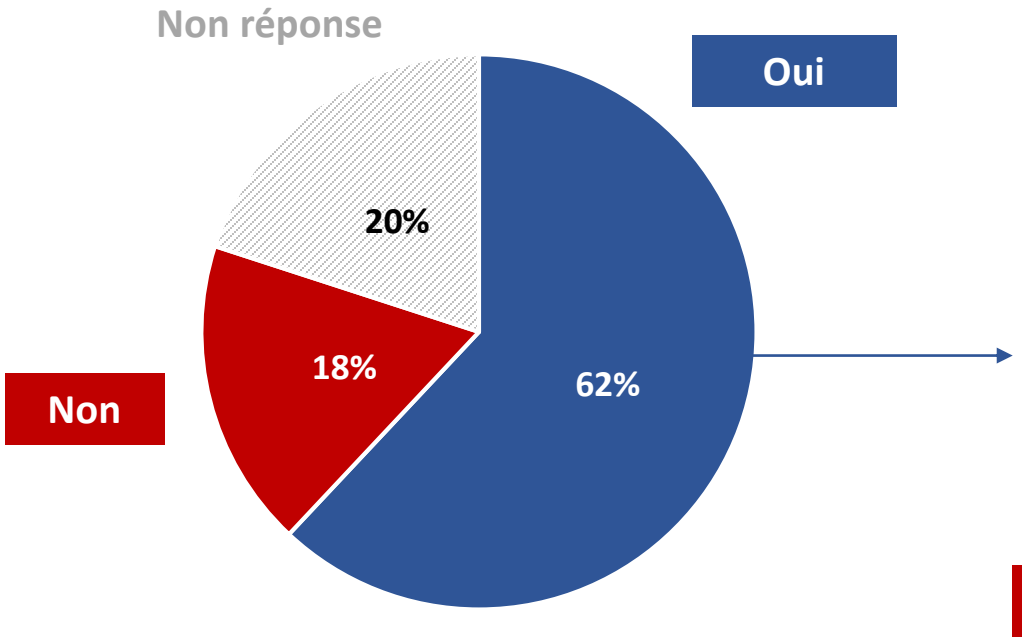
LA GOUVERNANCE

VOLET ASSOCIATION

- **Au global, dans 26 % des cas, les associations font partie des instances de décision des centres de référence.**
- **Au sujet de la gouvernance des centres de références, les niveaux de satisfaction des associations sont bons, bien que le défaut de transparence du centre soit de nouveau soulevé.**
- **Si certaines associations n'ont pas le sentiment d'être assez impliquées dans les centres de référence, c'est avant tout pour des raisons internes à leur organisation** : le manque de moyen humain et le manque de temps sont les premières raisons identifiées.
- Pour une majorité des associations interrogées, leur implication dans un réseau européen de référence et dans les filières de santé maladies rares renforce leur expertise (respectivement pour 71 et 65 % des réponses).
- Au global, dans 20 % des cas, les associations ont été impliquées dans la création des plateformes d'expertise maladies rares. Cependant, une part importante des répondants ne parviennent pas à se prononcer sur ce point.

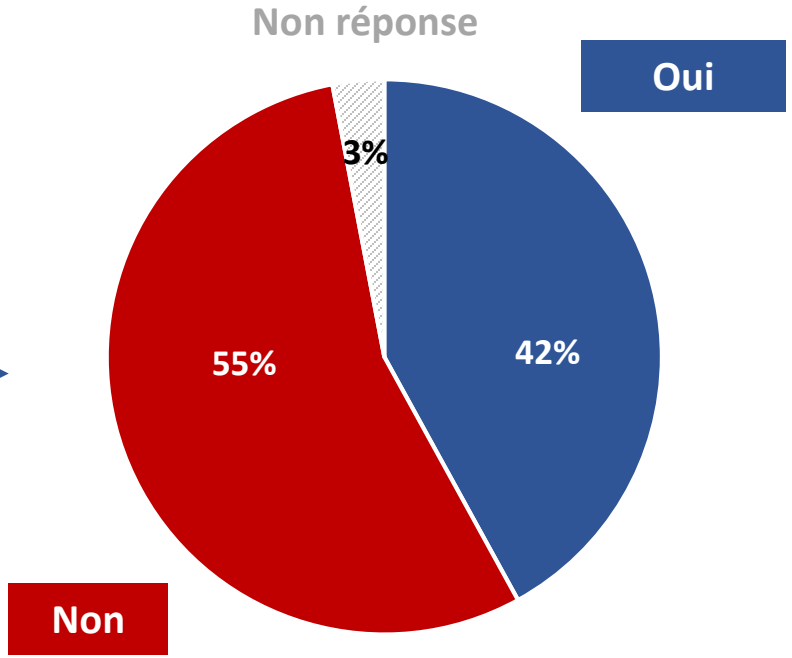
Savez-vous si une instance de décision (comité de direction, de pilotage, de gouvernance…) existe dans votre centre de référence ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



Votre association fait-elle partie de cette instance de décision (comité de direction, de pilotage, de gouvernance…) dans le centre de référence ?

Base : Ceux qui savent qu'une instance de décision existe dans leur centre de référence (65 réponses pour 51 personnes)



➔ Au global, dans 26 % des cas, les associations font partie des instances de décision de leur centre de référence.

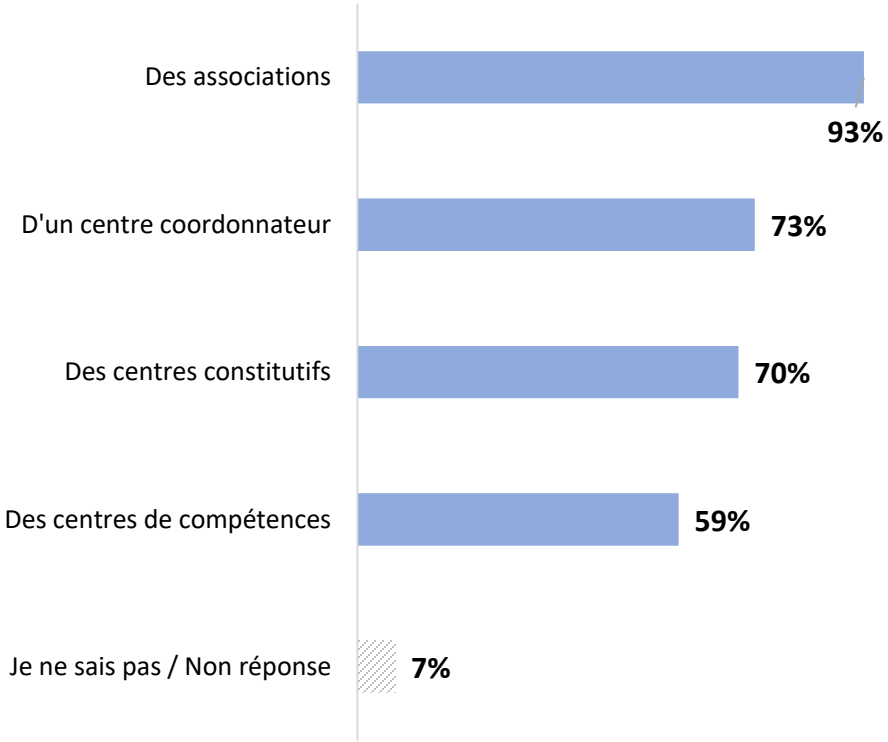
ACTEURS DE CES INSTANCES ET FRÉQUENCE DES RENCONTRES

- VOLET ASSOCIATION

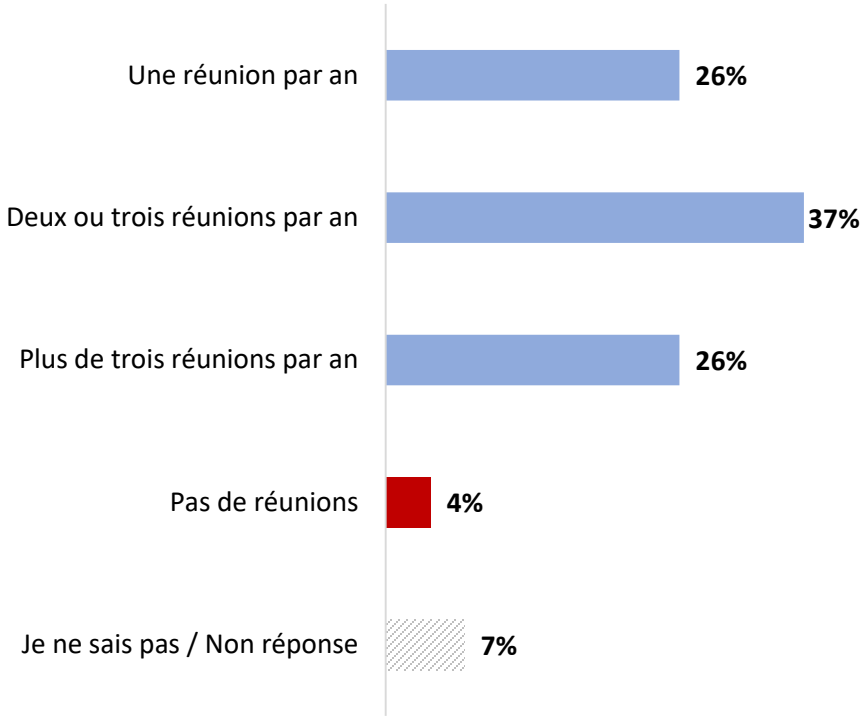
Base : associations qui font partie de l'instance de décision de leur centre de référence (27 personnes)

De quels acteurs cette instance est-elle composée ?

Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



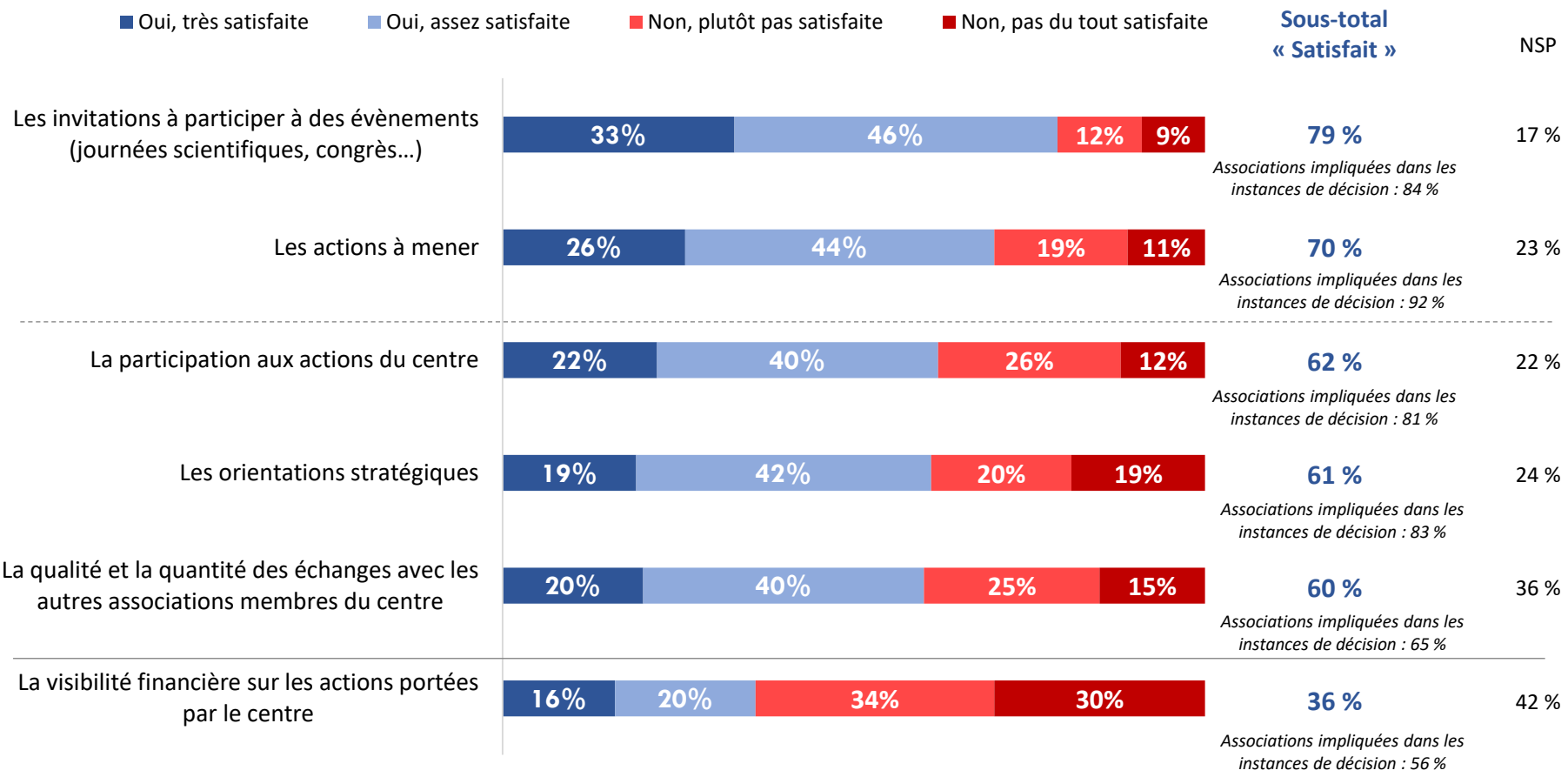
A quelle fréquence cette instance de décision se réunit-elle?



En tant qu'association, par rapport à votre centre de référence, êtes-vous satisfaite des éléments suivants ?

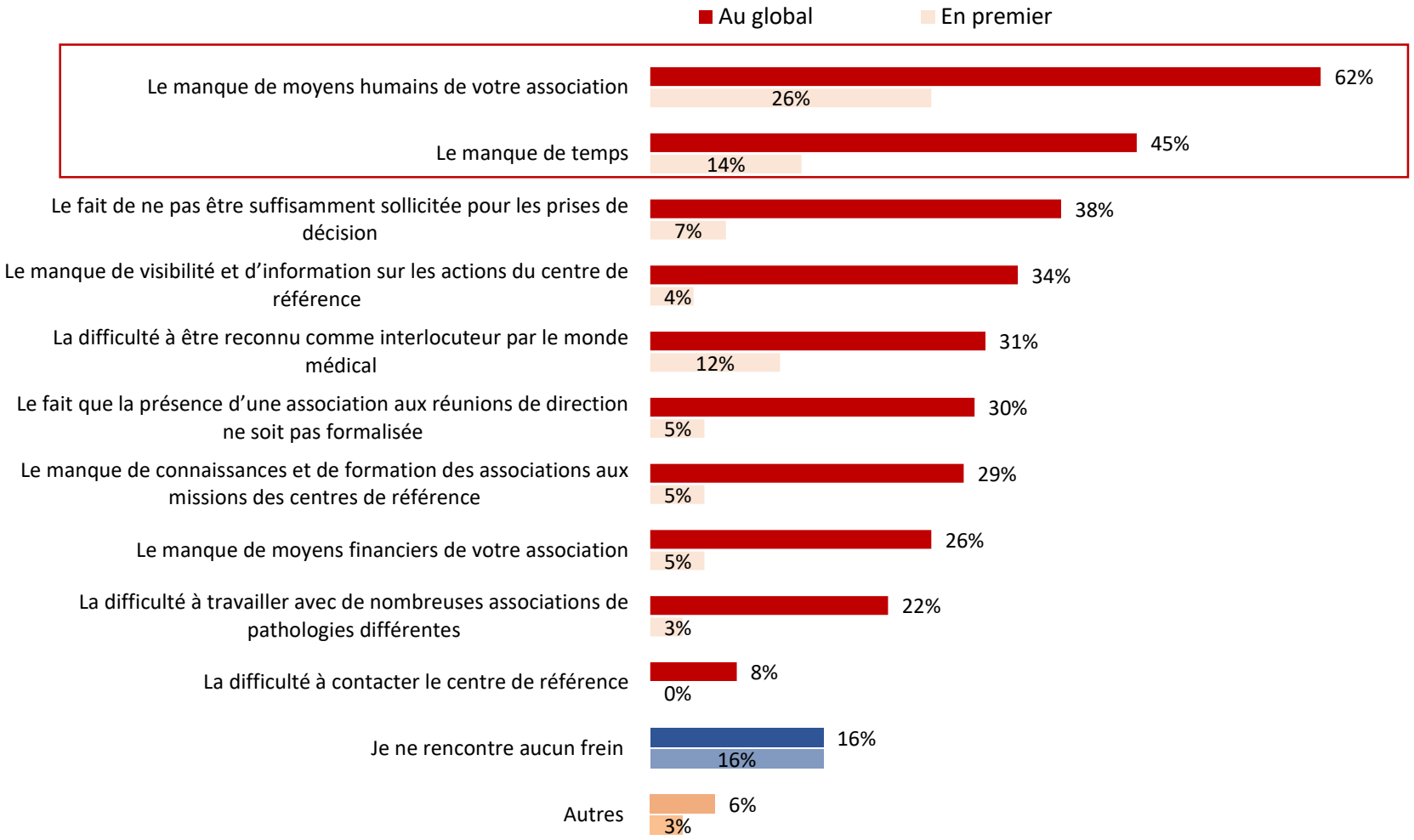
Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)

HORS NSP



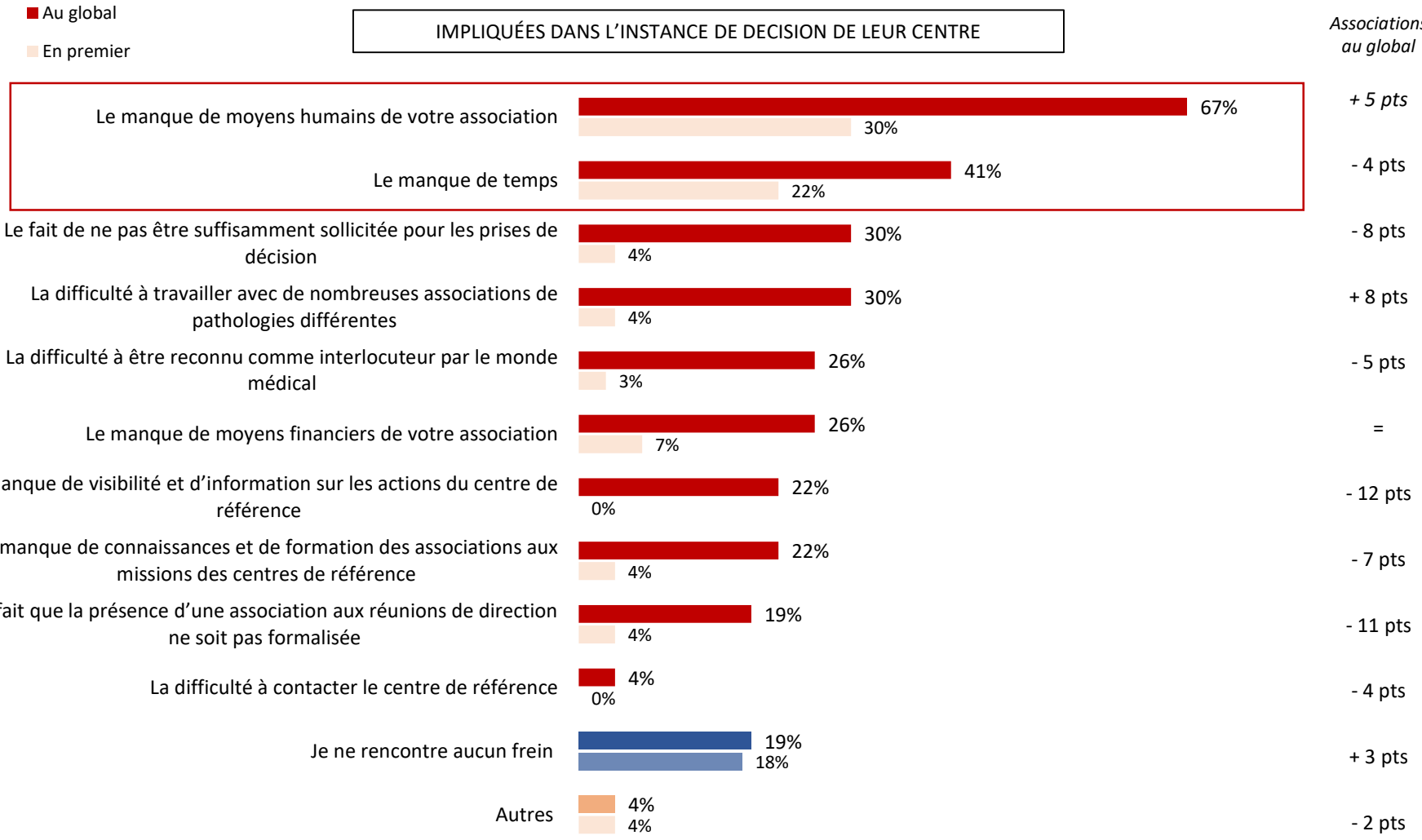
Et en tant qu'association, quels sont les principaux freins que vous rencontrez dans votre participation aux actions de votre centre de référence ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants) - Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



Et en tant qu'association, quels sont les principaux freins que vous rencontrez dans votre participation aux actions de votre centre de référence ?

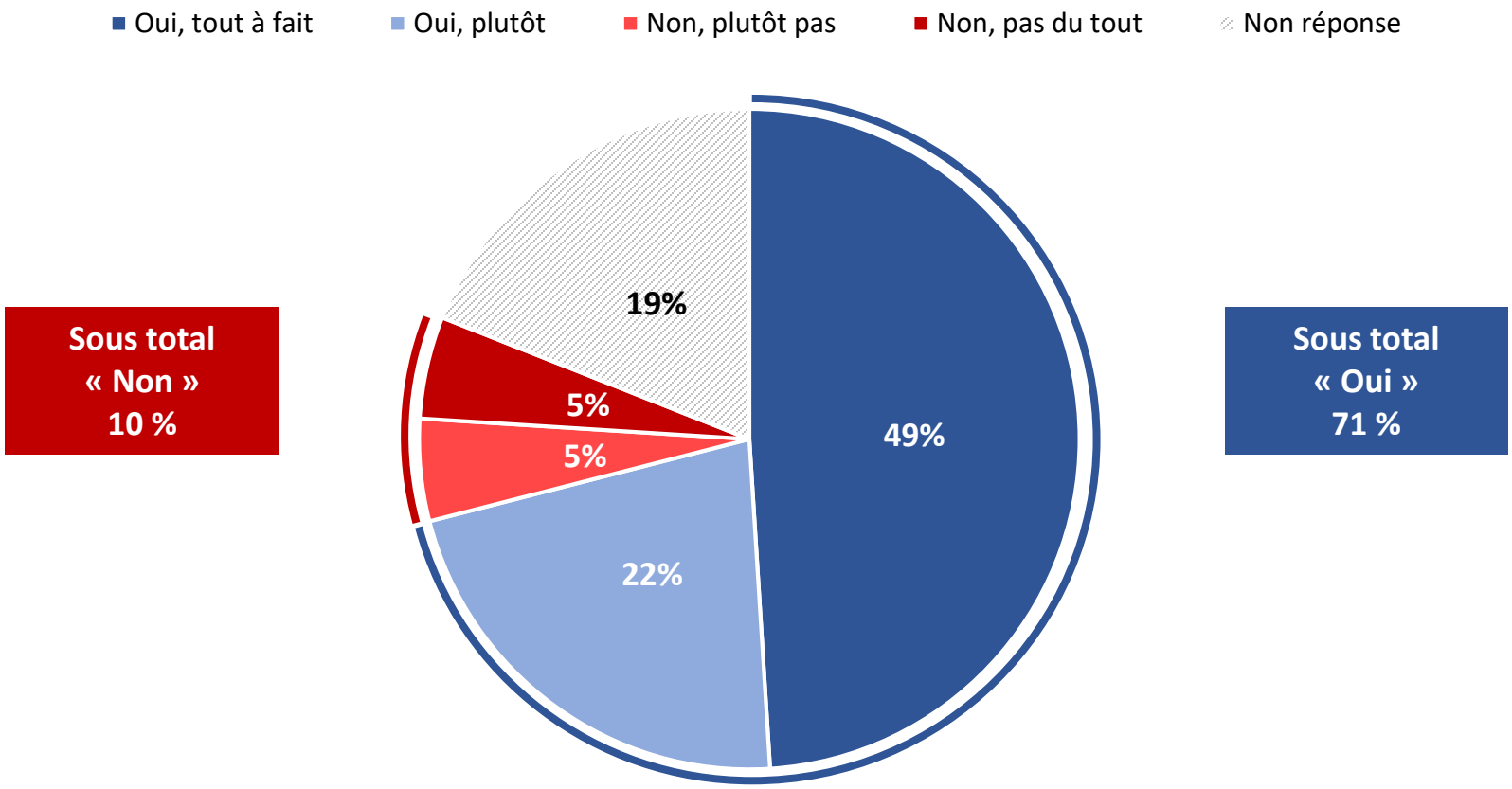
Base : associations impliquées dans les instantes de décision (27 personnes) - Plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %



LIEN AVEC LES RÉSEAUX EUROPÉENS DE RÉFÉRENCE (ERN), LES PLATEFORMES D'EXPERTISE MALADIES RARES ET LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES (FSMR)

Avez-vous le sentiment que le fait que votre centre soit impliqué dans un réseau européen de référence renforce l'expertise de votre centre ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



Pourquoi ?

Question ouverte

*Base : ceux qui ont le sentiment que le fait que leur centre soit impliqué dans un réseau européen de référence **renforce l'expertise du centre** (75 personnes)*

RENFORCE L'EXPERTISE

NSP = 36 %

41 % **Cela permet un partage d'expérience et de connaissances**

« Il peut y avoir des échanges entre d'autres professionnels de santé, un partage des informations, des savoirs et des retours d'expérience »

« Échanges importants et meilleure connaissance du syndrome »

12 % **Cela permet de travailler auprès d'une plus grande population**

« L'élargissement des panels des patients examinés. Compte tenu du faible nombre de patients atteints en France (notre association compte une centaine d'adhérents) et de la diversité des formes d'arthrogrypose (au moins 300), il est très difficile de travailler sur des échantillons significatifs. Le travail avec des réseaux européens, voire mondiaux est indispensable pour progresser. »

16 % **Autres**

« Participation aux programmes de recherche au niveau européen voire international renforce la visibilité de tout ce qui est fait pour un futur traitement. »

« Enjeu de légitimité »

*Base : ceux qui ont le sentiment que le fait que leur centre soit impliqué dans un réseau européen de référence **ne renforce pas l'expertise du centre** (10 personnes), base insuffisante pour avoir des pourcentages significatifs*

NE RENFORCE PAS L'EXPERTISE

Il y a un manque d'informations

« Pas ou peu d'informations sur le national et aucune sur l'international. Je ne sais pas ce qui se dit, ce qui s'y passe… »

« Le Centre ne nous informe pas. La filière à la rigueur, doit on considérer que la filière est la voix du Centre ? »

Autres

« Parce que seules 2 personnes du centre sont impliquées au niveau européen et cela n'a aucune incidence sur les prises en charge des patients, à ma connaissance. »

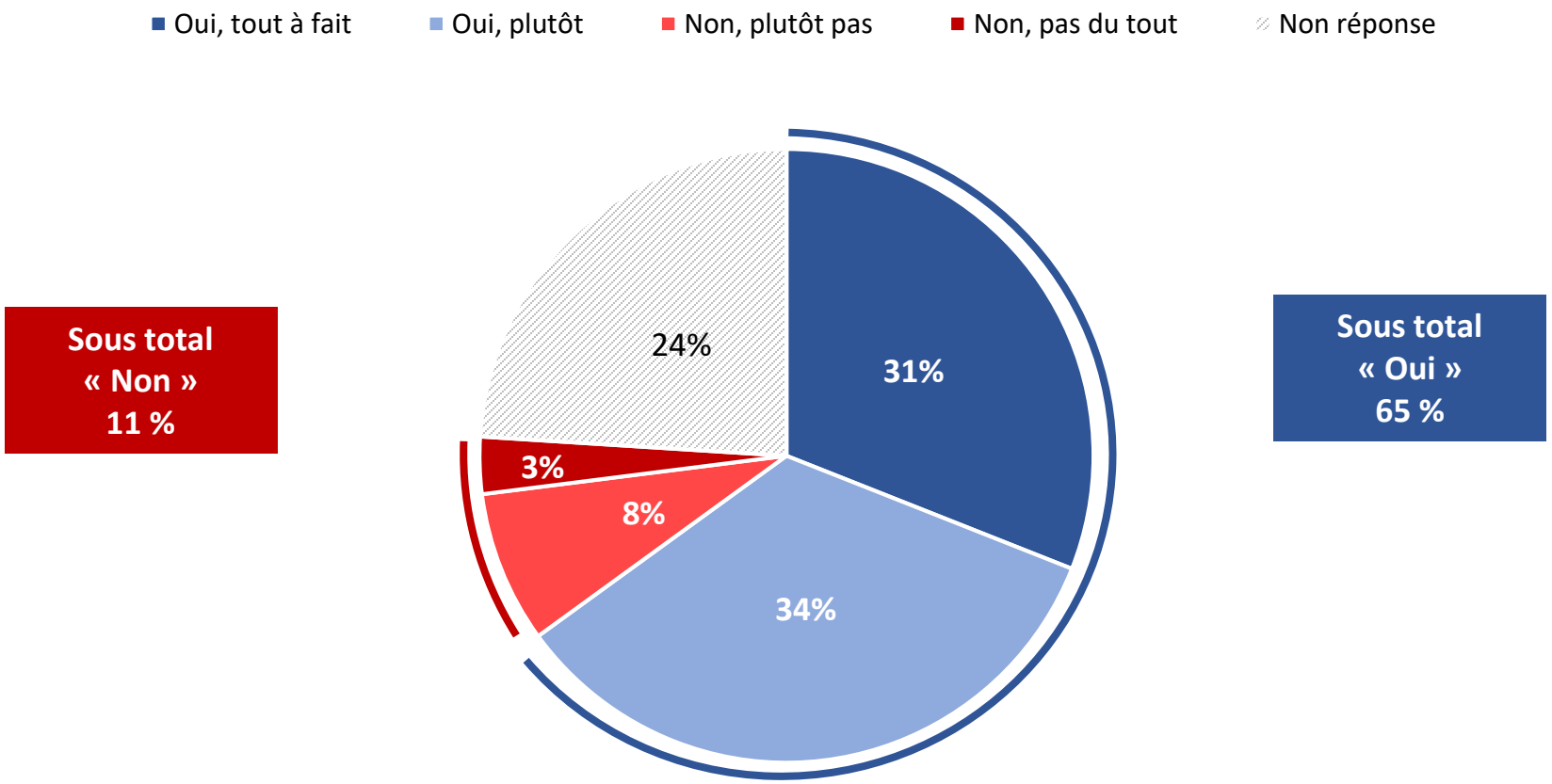
Une entité au fort potentiel qui suscite pour le moment beaucoup d'attentes de la part des responsables des centres de référence.

« Sur les relations entre les centres de référence et le réseau européen de référence et les filières, c'est une réussite, enviée par les autres pays européens. C'est d'ailleurs un axe de travail au niveau européen dans le cadre de la présidence française » (Cheffe de mission au ministère)

« Pour le moment, c'est une sollicitation sans moyens » (Médecin coordonnateur de CRMR).

Avez-vous le sentiment que les filières de santé maladies rares ont renforcé l'expertise de votre centre ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



VIAVOICE

Sur quels points l'Alliance maladies rares peut-elle apporter un accompagnement dédié à votre association pour vous aider dans votre travail avec les centres de référence ?

Question ouverte, plusieurs réponses possibles, total supérieur à 100 %
Base : 52 associations

24 % Fédérer les acteurs et faciliter la mise en relation

« Aider les associations à être conviées aux réunions de relabellisation qui vont se tenir en 2022 »
« Faire passer le message que les associations de patients ne sont pas des faire-valoir, en montrant la plus value que pourrait apporter un véritable partenariat »
« En mettant en place un RDV annuel filière par filière avec les associations concernées pour faire le point sur les difficultés rencontrées et construire un plan d'actions commun pour y remédier »

8 % Améliorer la prise en charge des patients

« La prise en charge financière pour les patients est très mal remboursé. (reste à charge important) »
« Mise en place d'un programme d'ETP Amélioration de la prise en charge des adultes polyhandicapés »
« Les maladies psychiatriques restent tabous en France et les malades ne sont pas pris en charge correctement, en particulier en pédopsychiatrie. la prise en charge dans les centres de références pédopsychiatriques restent souvent insuffisantes et trop de familles restent sans solution »

10 % Informer davantage

« Améliorer la lisibilité nationale : qui se trouve où ? »
« Aider à faire reconnaître que les CRMR manquent de moyen pour pouvoir se rendre plus disponibles pour des actions de fond sur l'enrichissement des réseaux entre CRMR et professionnels »
« L'association aimerait avoir plus de temps pour assister à des réunions informatives »

8 % Autres

« Le problème principal est la disponibilité des acteurs médicaux... Certains aspects sont contournés en les traitant avec la filière de santé maladie rare »
« Il nous manque surtout des bras »
« Dénomination du centre, élargissement au réseau Parkinson, mise en place d'un ETP (qui existât) »
« L'Alliance gère trop de maladies rares diverses pour être en mesure d'apporter un accompagnement dédié aux associations. Ce sont les associations et les centes de références qui fournissent des informations à l'Alliance.... »

8 % Donner accès à des formations

« Proposer un état des lieux des « bonnes pratiques » dans les relations et le travail entre les associations et leurs centres de références permettrait aux associations de cibler leur travail : aussi bien au niveau des actions qui ne sont pas menées qu'au niveau de celles dont l'efficacité est à améliorer. »
« Par des formations »

5 % Rien

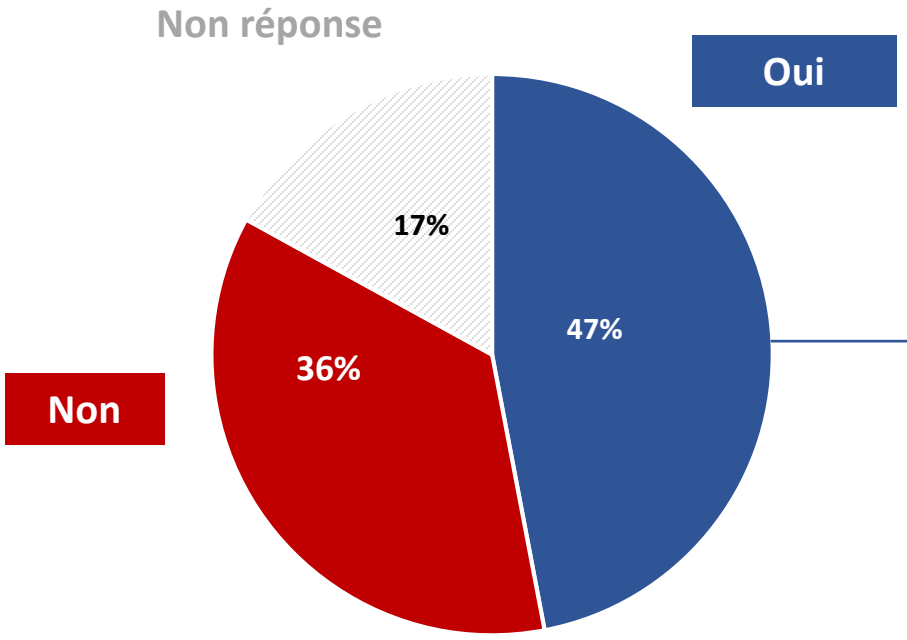
« Je ne rencontre aucune difficulté que ce soit avec Paris ou Strasbourg. Ni même avec les centres de compétences. »
« Ras - elle le fait dans son travail quotidien »

Non réponse : 40 %

Ne savent pas : 2 %

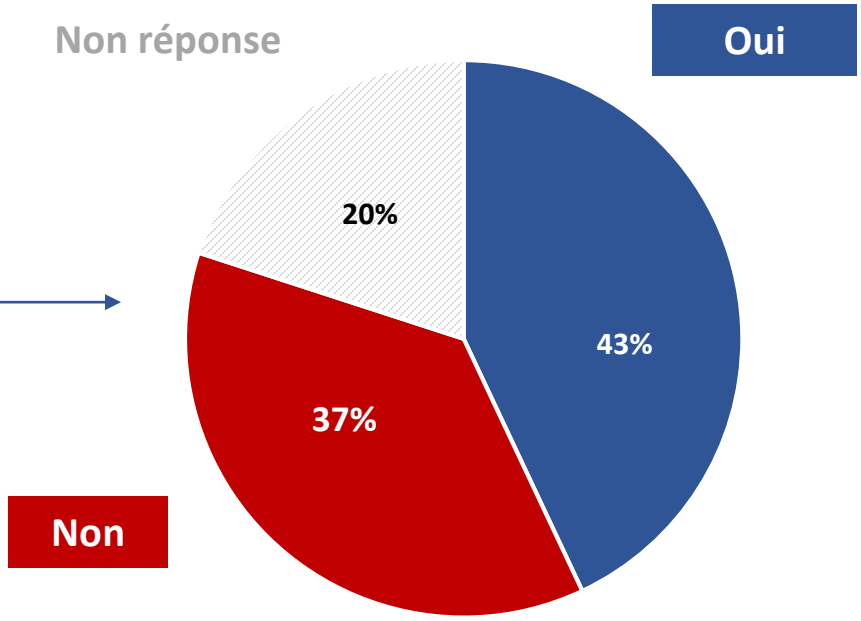
Et concernant les plateformes d'expertise maladies rares, le centre vous a-t-il informé de l'existence de plateformes d'expertise maladies rares ?

Base : réponses des associations sur un ou plusieurs centres qui les concernent (105 réponses pour 83 répondants)



Avez-vous été impliqué dans la création de ces plateformes d'expertise maladies rares (plan d'action, participation des associations, financement) ?

Base : Ont été informé par le centre de l'existence de plateformes d'expertise maladies rares (49 réponses 42 personnes)



➔ Au global, dans 20 % des cas, les associations ont été impliquées dans la création des plateformes d'expertise maladie rares.

3.

AUTRES ENSEIGNEMENTS DE LA PHASE QUALITATIVE

Sans surprise, cet enjeu occupe une place primordiale quel que soit le profil de l'enquêté, notamment en spontané. Le sujet des financements s'impose de lui-même et est souvent abordé directement par les interviewés :

« On était centre coordonnateur et on a basculé centre constitutif. Il y a eu une diminution des moyens financiers, qui prenaient en charge les patients atteints de maladies rares. On a perdu beaucoup d'argent, le centre de référence était surévalué par rapport à d'autres, on était dans la fourchette haute. On avait beaucoup donc on a eu moins, puis à nouveau encore moins » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Ce que je pressens, c'est qu'on va augmenter le nombre de centres de référence car on a besoin de cette expertise, le risque c'est qu'on augmente ce nombre mais que l'enveloppe ne change pas » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Il faudrait casser le système T2A qui n'est pas le bon, qui est une course à l'activité qui fait que plus on en fait mieux c'est alors que ce n'est pas forcément le cas, et ça entache la coordination » (Médecin coordonnateur de CRMR)

Pour expliquer leurs difficultés, certains médecins dénoncent la politique des directions hospitalières, qu'ils jugent confiscatoires. D'après eux dans certains cas, les directions hospitalières utilisent une partie des budgets des centres de référence alloués par l'Etat pour financer des coûts de fonctionnement général de l'hôpital (parfois jusqu'à 50 % du budget). Dans ces conditions, les centres de référence peuvent assurer leurs premières missions de soins mais ont des difficultés à assumer leurs missions d'intérêt général, c'est-à-dire d'accompagnement, de prise en charge médico-sociale, etc.

« Sur le budget total, il y a je dirais 40 % du budget alloué à mon centre de référence qui va à la prise en charge purement médicale, aux soins, des personnes atteintes de maladies rares et 10 % qui va aux missions que j'appelle d'intérêt général, c'est-à-dire pour faire de la formation, pour valoriser les bonnes pratiques, faire des recommandations, collaborer avec les associations de patients, rédiger des PNDS… Ce n'est donc pas suffisant pour remplir ces missions d'intérêt général. Le reste on n'en voit pas la couleur. » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« On n'accède pas à la totalité du budget qu'on devrait percevoir à cause de la démarche confiscatoire des hôpitaux, qui captent ces subventions, toujours dans des logiques de rentabilité » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« L'un des sujets de préoccupations pour nous c'est le financement des centres, qui est le point de tension, de vigilance, et nous avons dû monter au créneau auprès des directions hospitalières. On finance des postes dans les hôpitaux, on peut financer des ostéopathes, des psychologues, tous les corps de métier difficiles à financer dans les hôpitaux publics alors qu'ils participent à une amélioration de l'état du patient, et les patients y sont très sensibles. Sauf que peu à peu on a vu arriver des demandes de financement sur des postes socles du traitement, du temps d'infirmier, de diététicien, avec une logique de plus en plus comptable, certaines directions ont commencé à faire de la rétention de moyens. Nous avons fait le constat que le financement de l'appel à projet commençait à être détourné et nous subsistons peu à peu aux financements publics. » (Association)

Certains médecins se montrent assez désabusés sur ces logiques qu'ils ont du mal à contourner. Une certaine frustration émane de leurs discours.

« Les directeurs voient à très court terme, c'est sur le budget comptable que se jouent leurs primes, donc pour eux l'important c'est d'être rentable. On pourrait rééquilibrer intelligemment pour que ce soit gagnant-gagnant et que l'investissement se fasse sur le long terme mais ils ne sont pas dans cette dynamique. Les médecins sont découragés de ne pas pouvoir faire leur travail correctement. C'est très frustrant, c'est une lutte permanente. » (Médecin coordonnateur de CRMR)

Or, les hôpitaux sont autonomes dans leur gestion financière.

« Le Ministère ne peut pas faire d'injonctions aux hôpitaux » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Il n'y a plus aucun contre-pouvoir médical concernant les décisions des directions d'hôpitaux » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Comme pour les ARS, il y a une autonomie de gestion et le Ministère n'intervient pas dans la gestion comptable des établissements. » (Chef de mission maladie rare au Ministère)

Certaines associations ont initié des recours directement auprès des directions hospitalières et jusqu'au Ministère. En exerçant une pression médiatique, elles peuvent avoir gain de cause.

« On a pris rendez-vous avec la direction hospitalière, et après 2 h 30 de rendez-vous on a obtenu la création d'un poste de temps plein de médecin. La direction contestait la légitimité de notre intervention dans leur gestion, et prenant la mesure de notre technicité et de notre capacité à mobiliser les médias si nous n'étions pas entendus, on a trouvé un arrangement. Dans un autre hôpital, on avait un centre de référence où il n'y avait pas de médecin depuis trois mois. La presse régionale a repris le sujet et sans surprise la direction a réagi. Notre capacité à financer et à mobiliser les médias peut être dissuasive. » (Association)

« On a mené à un plaidoyer il y a quelques années, nous avons activé nos délégations territoriales et on s'est mobilisé en envoyant des courriers types et en menant des formations pour préparer les délégués. On a eu un rendez-vous aux affaires sociales du Sénat et à l'Assemblée nationale. La Ministre Agnès Buzyn avait fini par réagir en rappelant que les financements devaient conjuguer les missions d'intérêt général et les recettes T2A. » (Association)

Plus largement, les associations et les médecins déplorent le contexte social et politique actuel en matière de santé, qui nuit au développement des connaissances sur les maladies rares.

« Pour la question de recherche, il faudrait avoir une expertise qui est à la fois française et européenne, mais il n'y a pas de temps, il faudrait qu'il puisse avoir plus de moyens, c'est désolant, la France a une connaissance et une pratique des maladies rares très ancienne, et parfois on est en train de perdre cette place par manque de moyens pour offrir le meilleur traitement aux patients » (Association)

« La santé aujourd'hui en France est guidée par des logiques comptables, et on observe l'effondrement de ce système, d'autant plus dans cette période » (Médecin coordonnateur de CRMR)

Deux scénarios semblent structurer la question du financement des centres de référence : quand l'hôpital est en déficit budgétaire, les centres de référence peuvent ne recevoir qu'une partie de leur budget, jugée insuffisante par les responsables des centres experts, or, quand l'hôpital est rentable, les centres de référence ne rencontrent pas ces difficultés.

« Ce qui nous manque c'est un vrai pilotage, on a besoin d'agilité pour utiliser les crédits, de pouvoir s'adapter selon les situations, on a besoin d'une souplesse administrative, mais j'ai conscience qu'on est bien loti par rapport à d'autres, l'hôpital ne nous prend que 10 % du budget pour frais de gestion » (Médecin coordonnateur de CRMR)

La question du financement dans les centres de compétence : des organismes dont le rôle est nécessaire mais qui ne bénéficient pas assez de moyens pour mener leurs missions à bien.

« Le problème des centres de compétence c'est qu'ils n'ont pas été financés. Il y a une minorité des centres de compétence qui n'existent que sur le papier, qui n'ont pas du tout de moyens, qui ne coûtent rien à personne donc on ne les ferme pas, et une majorité haute on va dire des centres de compétence qui aimeraient devenir des centres de références » (Médecin coordonnateur de CRMR)

« Les centres de référence pour nous c'est vital, après dans les centres de compétence ce n'est pas toujours évident d'avoir le même niveau partout. On essaie de développer des centres locaux, mais quand on regarde de près, ce sont des gens qui n'ont parfois jamais eu d'expérience en centres de maladies rares » (Association)

« Pour le prochain plan, l'enjeu se situe sur la complémentarité entre les actions nationales et les déploiements au plus près des familles et des malades, il y a là un enjeu de territorialité. » (Chef de mission maladie rare au Ministère)

La tarification à l'acte complexe représente un enjeu pour les médecins spécialistes des maladies rares. De nouveau, du point de vue des responsables des centres de référence, émerge un besoin de reconnaissance et de légitimité des maladies rares afin d'adapter les moyens qui y sont consacrés.

« Il y avait un espoir qu'avec le contexte maladie rare on puisse avoir des facilités de ce côté-là, mais le fait que ce soit associé aux maladies rares n'a pas fait que ce soit reconnu » (Médecin coordonnateur de CRMR)

- La question du financement des centres de références apparaît comme un des enjeux phares de cette phase qualitative. Considérées comme une force dans la prise en charge des maladies rares du fait du déploiement du plan national maladies rares, ces structures rencontrent pourtant des difficultés dans leur gestion financière. Les responsables des centres de référence déplorent une mauvaise utilisation des fonds.
- De manière générale, les responsables des centres experts et des associations font état de bonnes relations entre leurs structures. Les petites associations expriment cependant la volonté d'être plus impliquées dans la labellisation des centres de référence, notamment en instaurant des réunions formelles afin de structurer leurs retours, dans l'espoir de voir des améliorations concrètes.
- Comme nous avons pu l'observer dans l'enquête quantitative, la coordination entre médecine de ville et médecine hospitalière apparaît également comme un enjeu majeur à prendre en compte pour améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Tous les acteurs interrogés s'entendent sur ce point ; la coordination actuelle ne permet pas d'apporter une réponse à la hauteur des enjeux. Des premières pistes sont dessinées afin de remédier à cela : intégrer davantage le sujet des maladies rares dans les formations des professionnels de santé, le dossier médical partagé ou encore faire du patient un expert de sa pathologie.

VIAVOICE

INSTITUT VIAVOICE
Agir pour un futur meilleur

9 rue Huysmans
75006 Paris
Contact : 01 40 54 13 71

Viavoice est une SAS indépendante