

Maladies  
→ Rares  
Info  
Services

L'Observatoire  
des maladies rares

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

# Les résultats 2011 de l'Observatoire des maladies rares

*Avec la collaboration du Professeur Jean de Kervasdoué  
et de la société Kynos*



[www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

Maladies Rares Info Services - Plateforme Maladies Rares - 96, rue Didot - 75014 Paris  
Association loi 1901 déclarée le 19 octobre 2001 à Paris - N° SIRET : 440 803 724 00010



## PREFACE

Le projet d'Observatoire des maladies rares est né d'un double constat. D'une part, les problèmes importants auxquels font face les personnes malades et leurs familles étaient connus mais rarement, sinon jamais, traduits par des données objectives. D'autre part, Maladies Rares Info Services est en contact direct avec un public de personnes malades et de leurs familles représentant un large éventail de pathologies et de situations.

C'est pourquoi, nous avons construit l'Observatoire des maladies rares : il est destiné à mesurer les difficultés et avancées auxquelles sont confrontées les personnes touchées par une maladie rare. Pour cela, un recueil de données a été effectué auprès des usagers du service d'information et de soutien en 2011, à travers deux enquêtes, l'une qualitative et la seconde quantitative. C'est de cette dernière dont sont issus les résultats présentés dans ce rapport.

Trois thématiques ont été étudiées : l'errance diagnostique ; l'accès à l'information ; la prise en charge financière des soins, produits et prestations. Les années suivantes, de nouvelles thématiques seront étudiées, tout en reconduisant la mesure de certaines d'entre elles au fil des ans. Ainsi en 2012, ce sont trois nouvelles thématiques qui feront l'objet d'enquêtes qualitative et quantitative : l'annonce diagnostique et ses suites ; les difficultés pratiques liées à un médicament ou à un autre produit de santé ; la coordination des acteurs du parcours médico-social de la personne malade.

Les résultats qui vous sont proposés sont riches d'enseignements sur le parcours de la personne malade et de ses proches. Nous avons fait le choix de vous les présenter sous trois formes :

- les « éléments clés » qui, sur une page, exposent l'essentiel ;
- une présentation des principaux résultats analysés pour chacune des trois thématiques ;
- les annexes qui vous proposent une approche plus détaillée des données.

Ce rapport est l'aboutissement d'une mobilisation et de travaux importants engagés depuis plusieurs années. Il constitue aussi une première étape dans le fonctionnement de l'Observatoire. Son développement sera guidé par l'objectif de recueillir des données sur le quotidien des personnes malades et de leurs familles et la finalité d'agir pour améliorer leur situation.

Nous souhaitons remercier trois types d'acteurs qui ont contribué à faire aboutir ce projet. Il s'agit des partenaires associés au sein du Comité de pilotage : l'Alliance Maladies Rares, l'AFM-Téléthon et EURORDIS. Leur implication a été précieuse. Ces remerciements vont aussi aux deux fondations qui ont apporté leur soutien financier à l'Observatoire : la Fondation du LEEM et la Fondation Medtronic. Leur confiance a été un facteur de réussite. Enfin, nous saluons l'investissement des Chargées d'Ecoute et d'Information de Maladies Rares Info Services qui ont été au cœur de la mise en œuvre de l'Observatoire.

Thomas Heuyer,  
Délégué général

Jacques Bernard,  
Président

## SOMMAIRE

<b>Les éléments clés.....</b>	<b>5</b>
<b>Méthodologie.....</b>	<b>6</b>
<b>Les participants à l'enquête et les personnes malades concernées.....</b>	<b>8</b>
<b>L'errance diagnostique.....</b>	<b>11</b>
<b>L'accès à l'information.....</b>	<b>18</b>
<b>La prise en charge financière des soins, produits et prestations.....</b>	<b>24</b>
<b>Conclusions.....</b>	<b>28</b>
<b>Annexes - Les résultats complets de l'enquête quantitative.....</b>	<b>29</b>

## LES ELEMENTS CLES

**L'errance diagnostique** peut être définie comme un délai significatif entre l'apparition des premiers symptômes évocateurs de la maladie et la pose du diagnostic par un médecin.

- ✓ L'errance est longue : parmi les personnes sans diagnostic interrogées, la moitié attend un diagnostic depuis plus de 3 ans.
- ✓ Le nombre de médecins consultés est important en l'absence de diagnostic : la moitié des participants à l'enquête déclare avoir consulté de 2 à 5 médecins en cabinet et autant en milieu hospitalier. Ils sont 13% (pour les médecins en cabinet) et 16% (pour les hospitaliers) à en avoir consulté plus de 5.
- ✓ Près de la moitié (46%) des répondants indique avoir fait l'objet d'erreurs dans le cadre de la recherche du diagnostic de leur pathologie.
- ✓ 45% des personnes interrogées considèrent que leur état de malade n'était pas reconnu par leur entourage en l'absence de diagnostic.
- ✓ Plus de 60% de la population interrogée déclarent que leur état de santé s'est dégradé en l'absence de diagnostic.

### L'accès à l'information

- ✓ Avant de contacter Maladies Rares Info Services, 1/10<sup>ème</sup> des participants à l'enquête a toutes les informations sur la maladie, 1/10<sup>ème</sup> n'a aucune information, 4/10<sup>ème</sup> a une grande partie de ces informations et 4/10<sup>ème</sup> en a une petite partie.
- ✓ Les principales sources d'information sont internet (93%), les médecins hospitaliers (70%) et les médecins en cabinet (42%).
- ✓ Internet offre une information accessible, disponible et compréhensible pour les personnes interrogées mais elle n'est pas complète pour 62% d'entre eux.
- ✓ 58% des répondants estiment que le médecin qui suit la personne malade est à l'écoute mais 57% qu'il ne donne pas d'informations claires.

### La prise en charge des soins, produits et prestations

- ✓ Près de la moitié des personnes interrogées (47%) déclare avoir des frais qui restent à leur charge. Elles sont 57% parmi celles sans diagnostic et 78% pour les parents d'enfants en bas âge.
- ✓ Pour 49% des personnes ayant un « reste à charge », il se situe entre 100 et 1000€ par an et pour 14% au-delà de 1000€.
- ✓ Les principales sources des restes à charge sont des remboursements partiels de l'assurance maladie (57%) ou de la complémentaire santé (35%) et des dépassements d'honoraires de professionnels de santé (44%).
- ✓ Ces frais qui restent à charge concernent des médicaments (44%), des consultations ou frais médicaux (41%) et des frais d'optique (35%).
- ✓ 19% des personnes interrogées déclarent avoir déjà avoir renoncé à des soins, produits ou prestations pour des raisons financières.

## METHODOLOGIE

L'Observatoire des maladies rares s'est structuré autour de deux enquêtes en 2011. Elles ont été menées auprès des usagers du service d'information et de soutien qui contactent Maladies Rares Info Services pour être soutenus, informés, orientés et rompre leur isolement. Les caractéristiques de ces usagers sont d'une très grande stabilité d'une année sur l'autre : 50% de personnes malades et 40% de proches ; dans 80% des situations, le diagnostic est posé ; plus des deux tiers des usagers sont des femmes ; le nombre de pathologies traitées est élevé (près de 700 en 2011)...

Les participants aux enquêtes de l'Observatoire 2011 n'ont pas pour vocation de strictement représenter l'ensemble de la population des personnes concernées par une maladie rare. En effet, ces participants, en contactant Maladies Rares Info Services, s'inscrivent dans une démarche volontaire de recherche de soutien et / ou d'information. Pour autant, les résultats issus de cette population offrent des données fiables et précieuses sur les situations auxquelles font face les personnes malades et leurs familles.

Les critères d'inclusion aux enquêtes de l'Observatoire étaient les suivants :

- Statut : les personnes malades, leurs conjoints, leurs enfants ou leurs parents.
- Pathologie : prévalence inférieure ou égale à une personne sur 2000, conformément aux données présentées dans le cahier Orphanet sur la prévalence des maladies rares.
- En l'absence de diagnostic : dans une telle situation, soit la personne malade était susceptible d'être touchée par une maladie rare, soit la situation évoquée renvoyait à de l'hypocondrie, affabulation... C'était à la Chargée d'Ecoute et d'Information (CEI) d'apprécier si la situation évoquée par l'appelant relevait de la première ou de la seconde hypothèse et méritait de faire l'objet ou non d'un recueil de données

Les trois thématiques retenues en 2011 étaient :

- l'errance diagnostique ;
- l'accès à l'information ;
- la prise en charge financière des soins, produits et prestations.

La première enquête de l'Observatoire était qualitative. Elle a été mise en œuvre du 1<sup>er</sup> mars au 30 juin 2011. Elle avait pour objet de recueillir les commentaires des appelants de la ligne Azur sur les thématiques de l'année. L'objectif de cette enquête était de rassembler une première série de données destinées à construire les questionnaires quantitatifs. Pour cela, les CEI ont utilisé l'outil de suivi de l'activité du service d'information et de soutien, Modalisa. Celui-ci comportait en effet une partie dédiée à l'Observatoire, totalement intégrée au support utilisé pour enregistrer les informations sur le profil des usagers, leurs demandes, les réponses apportées...

322 personnes ont participé à l'enquête qualitative. Ses résultats ont ensuite permis de construire l'enquête quantitative.

Cette enquête quantitative a été menée du 3 octobre 2011 au 31 janvier 2012. Les critères d'inclusion des participants à l'enquête étaient les mêmes que ceux retenus pour la phase qualitative. Quatre statuts de participants à l'enquête ont été identifiés et ont conduit à la création d'un questionnaire spécifique pour chacun d'eux :

- Les personnes malades avec un diagnostic.
- Les proches de personnes malades avec un diagnostic.
- Les personnes malades sans diagnostic.
- Les proches de personnes malades sans diagnostic.

La participation à l'enquête était proposée aux appelants de la ligne Azur répondant aux critères d'inclusion. S'ils donnaient leur accord, le questionnaire leur était envoyé :

- sous format papier avec une enveloppe affranchie pour le retourner complété ;
- ou par le biais d'un courrier électronique avec un lien vers le questionnaire en ligne.

La participation à l'enquête était également proposée aux internautes sollicitant le service par courrier électronique. Si l'internaute répondait aux critères d'inclusion, la réponse du service incluait un lien vers le questionnaire quantitatif en ligne. Si les informations sur les critères d'inclusion n'étaient pas disponibles, la réponse du service incluait également le lien vers le questionnaire. La sélection se faisait alors quand l'internaute remplissait le questionnaire : si les informations enregistrées ne correspondaient pas aux critères (par exemple un membre de la famille plus éloigné qu'un conjoint, parent, ou enfant), sa participation était écartée.

Au total, ce sont 198 personnes qui ont participé à l'enquête sur 361 sollicitées. La présentation de cette population est proposée page suivante. Le taux de retour des questionnaires papier a été de 48 % (56 sur 116). Celui des questionnaires en ligne a été de 58 % (142 sur 245).

L'utilisation de quatre questionnaires différents implique qu'une partie des questions présente des formulations différentes. Par exemple, certaines s'adressent aux personnes malades alors que d'autres sont destinées aux proches de personnes malades au sujet de ces dernières. L'existence ou non d'un diagnostic posé est aussi à l'origine de ces rédactions différentes.

Celles-ci sont restituées *in extenso* dans les annexes. Dans les présentations des principaux résultats, la rédaction a été retravaillée pour une meilleure compréhension du lecteur. Sauf précision entre () et en *italique*, les questions s'adressent aux quatre catégories de répondants.

Les résultats de ce rapport sont présentés en fonction de cinq catégories différentes :

- la population globale des personnes malades ;
- les personnes malades avec diagnostic ou celles sans diagnostic ;
- les personnes malades avec ou sans ALD ;
- l'activité des personnes malades ;
- les personnes malades ou les proches de personnes malades. Cette distinction est la seule induisant une présentation des résultats qui n'est pas uniquement centrée sur les personnes malades.

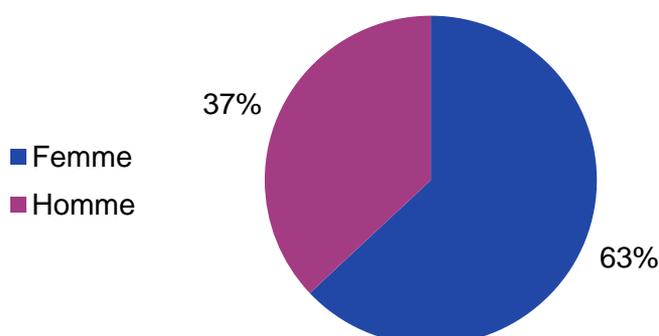
Une synthèse des résultats est présentée et analysée pour chacune des thématiques. Ces résultats sont en général sous forme de pourcentages, à l'exception des catégories pour lesquelles les effectifs ne sont pas suffisants pour être traduits en pourcentages. En annexe, l'ensemble des résultats extraits de l'enquête est proposé.

*Les résultats présentés dans ce rapport sont la propriété de Maladies Rares Info Services. Leur citation implique de mentionner qu'ils sont issus de l'enquête quantitative 2011 de l'Observatoire des maladies rares et de fournir les données précises qui s'y rattachent.*

## LES PARTICIPANTS A L'ENQUETE ET LES PERSONNES MALADES

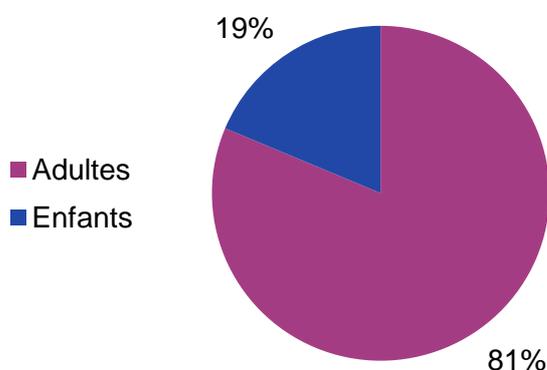
Sur les 198 participants à l'enquête, 127 sont des personnes malades dont 108 ont un diagnostic et 19 n'en ont pas. Parmi les 71 proches de personnes malades qui ont participé à l'enquête, 60 sont des parents d'une personne malade avec diagnostic et 11 d'une personne sans diagnostic. Les 168 personnes malades avec diagnostic représentent un total de 121 pathologies différentes.

### Sexe de la personne malade



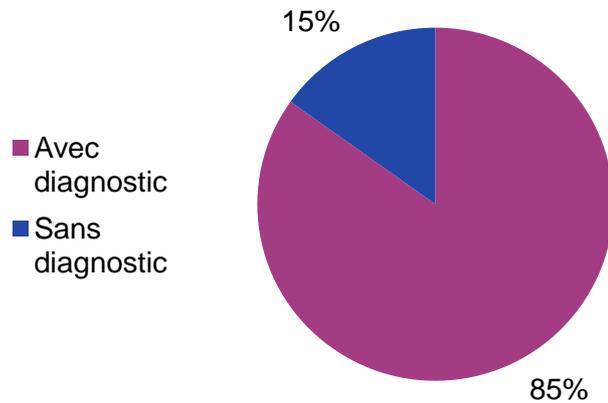
La proportion de femmes est nettement supérieure à celle des hommes dans la population des personnes malades concernées par cette enquête. C'est la conséquence d'une tendance forte constatée au fil des ans : ce sont très majoritairement des femmes qui contactent Maladies Rares Info Services, à hauteur de 70%.

### Âge des personnes malades

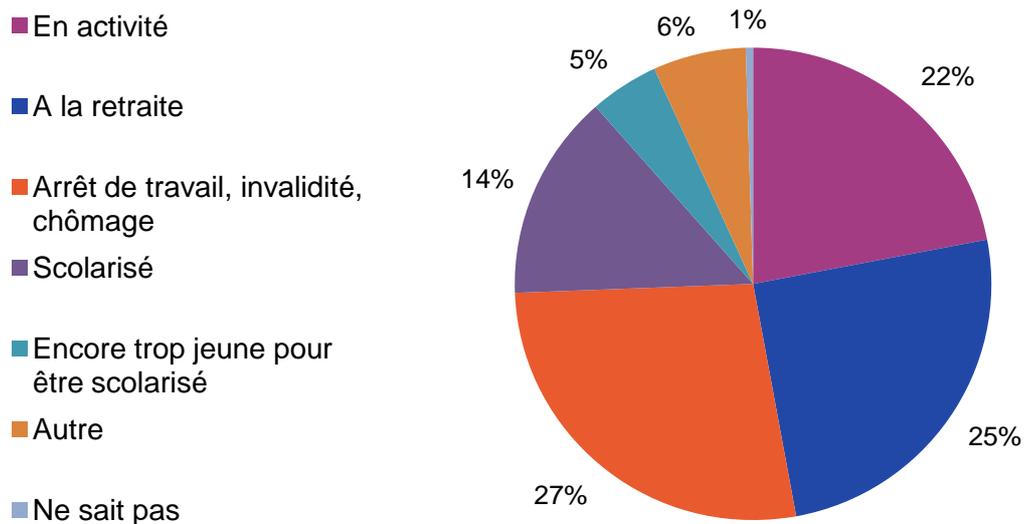


La répartition par âge reflète un constat confirmé d'année en année : les quatre cinquièmes des demandes adressées à Maladies Rares Info Services concernent un adulte. Ce chiffre doit être mis en perspective avec l'estimation selon laquelle la moitié des maladies rares toucherait des enfants.

## Avec ou sans diagnostic

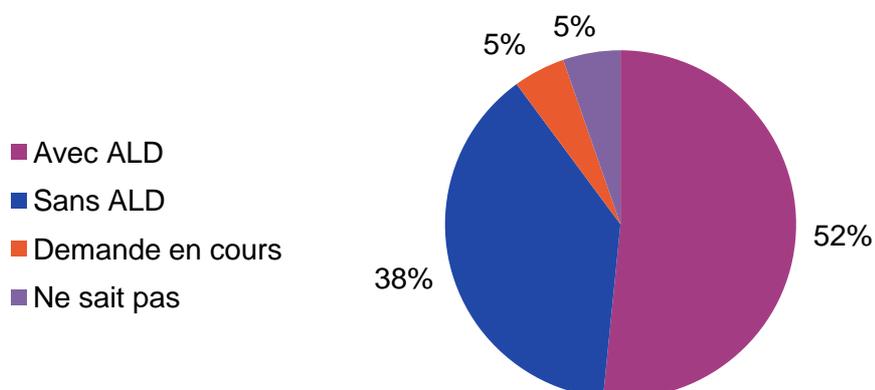


## Situation professionnelle de la personne malade



La proportion des personnes malades en activité professionnelle est faible (22%) en raison d'une représentation élevée des personnes en arrêt de travail (13%), en invalidité (10%) ou au chômage (4%). Ceci montre la dimension invalidante de ces maladies, comme l'indiquent d'ailleurs les autres réponses aux questionnaires que nous allons analyser.

## La personne malade et l'ALD



L'Affection Longue Durée (ALD) permet à un assuré de bénéficier d'une prise en charge à 100% des soins et médicaments liés à sa maladie et d'être dispensé d'avance de frais.

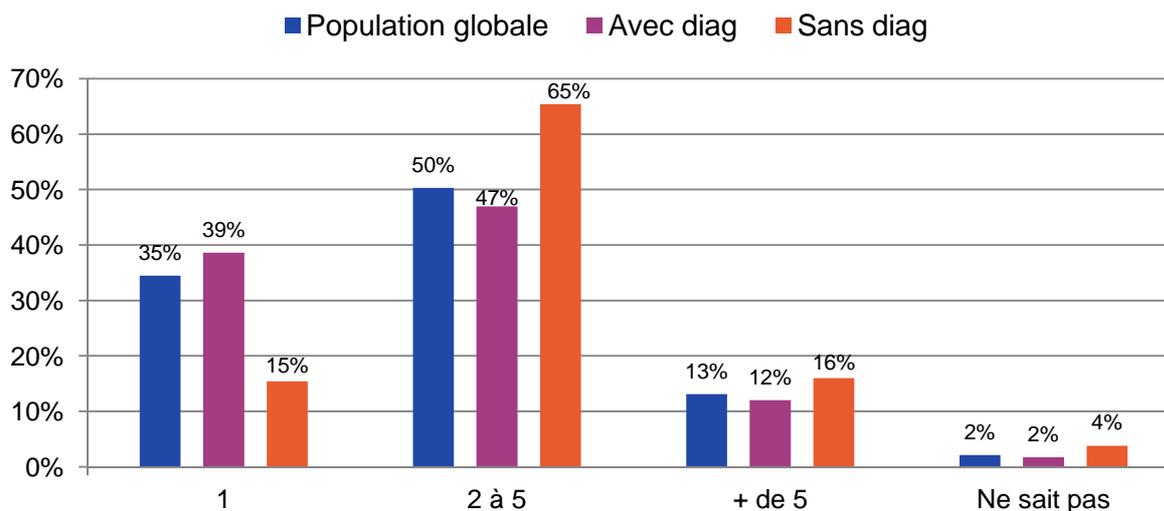
52% des personnes malades dans l'enquête bénéficient d'une prise en charge en ALD. Même si 5% des personnes malades ont fait une demande d'ALD, ce chiffre paraît faible. Une des explications tient peut-être à la part des personnes « sans diagnostic » pour lesquelles l'obtention de l'ALD est rendue plus difficile.

Surtout, la principale explication tient très probablement à la situation particulière des maladies rares au regard de l'ALD. En effet, à quelques exceptions près, les maladies rares ne font pas partie de la liste des pathologies pouvant bénéficier de l'ALD. Elles sont dites « hors liste ». Pour obtenir l'ALD sans que la pathologie soit nominativement répertoriée, il faut notamment que le traitement soit long et coûteux. Or, en l'absence de traitement, ce critère peut devenir un obstacle.

## Thème 1

### L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

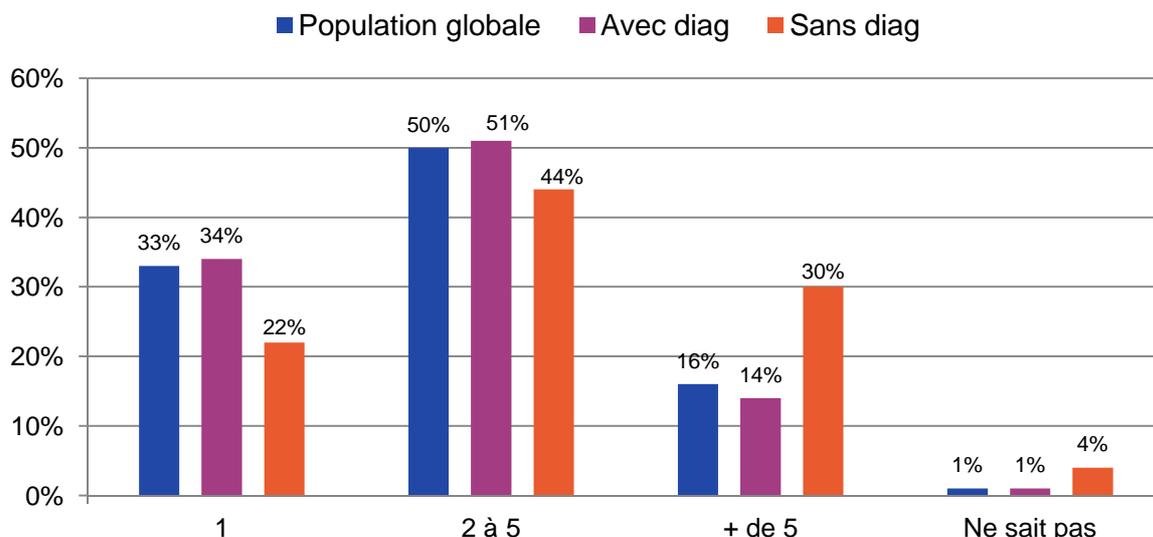
**Pour trouver le diagnostic, combien de médecins en cabinet avez-vous vus (ou la personne malade a-t-elle vus) ?**



Tous les enquêtés ont répondu à cette question, même ceux qui n'avaient pas de diagnostic. Ils ont donc indiqué ici le nombre de médecins en cabinet (ou en ville) consultés pour poser ou rechercher le diagnostic.

Les écarts sont significatifs entre les personnes qui ont déjà un diagnostic et celles qui le recherchent toujours. De manière globale, le nombre de consultations nécessaires pour élaborer un diagnostic est très important pour un pourcentage non négligeable des personnes de l'enquête.

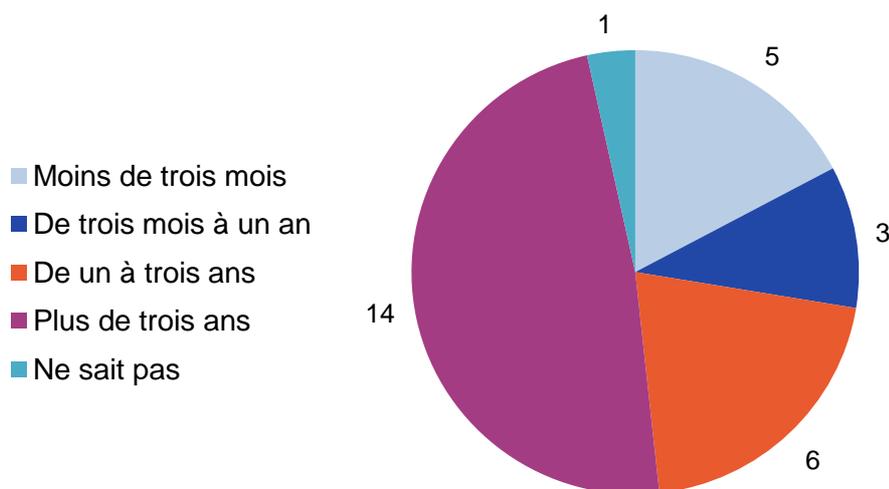
**Pour trouver le diagnostic, combien de médecins à l'hôpital avez-vous vus (ou la personne malade a-t-elle vus) ?**



Les réponses à cette question diffèrent de la précédente. Certes, la part des personnes avec diagnostic qui n'ont eu besoin de consulter qu'un seul médecin hospitalier est supérieure à celle des sans diagnostic. Ce constat se confirme également pour la fourchette de deux à cinq médecins hospitaliers.

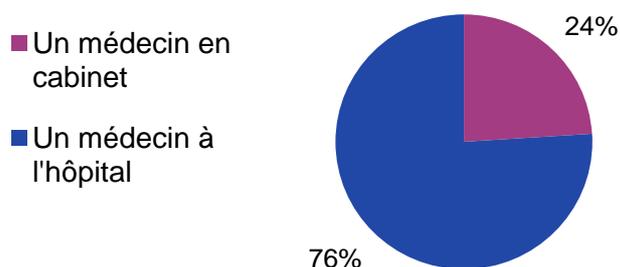
« La bascule » s'opère lorsque le nombre de médecins hospitaliers est supérieur à 5. Alors, la proportion de personnes sans diagnostic concernées devient sensiblement plus importante que celle des personnes avec diagnostic. Cet écart varie même du simple au double. Une explication tient sans doute au fait que la pose du diagnostic est effectuée dans 76% des cas par un médecin hospitalier (Cf. page suivante). Par conséquent, la recherche du diagnostic va d'abord passer par la consultation de médecins hospitaliers.

**Combien de temps s'est écoulé entre les premiers symptômes et aujourd'hui ?**  
(situations sans diagnostic)



Ce graphique montre que pour une très forte proportion (plus des deux-tiers) des personnes sans diagnostic, l'errance est longue et supérieure à un an. Pour 48% d'entre elles, cette errance est même supérieure à trois ans.

## Enfin, le diagnostic a-t-il été posé par ? (situations avec diagnostic)

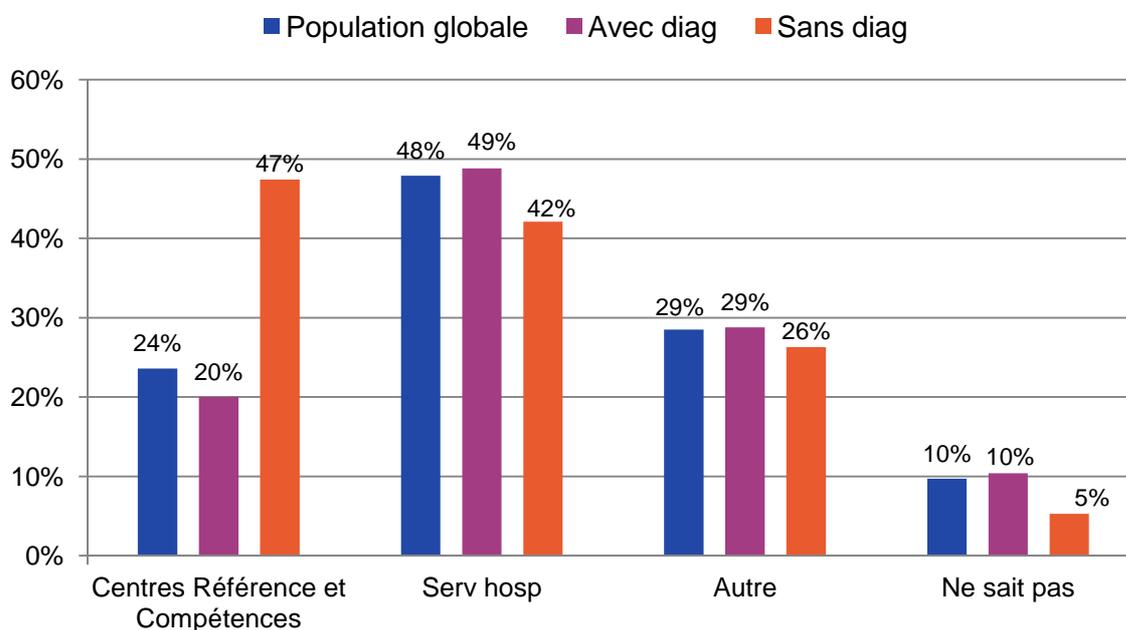


Les maladies rares sont très majoritairement de la compétence des hospitaliers : dans 76% des cas, ils découvrent le diagnostic puis prennent en charge les personnes malades, en s'appuyant parfois sur leurs confrères de ville. Il sera intéressant d'étudier les résultats d'une des thématiques retenues pour l'année 2012 consacrée à la coordination des acteurs qui interviennent dans le parcours de la personne malade. La coordination entre le médecin « expert de la maladie » et le médecin traitant en constituera une des dimensions importantes.

## Vous êtes aujourd'hui suivi(e) dans ou La personne malade est suivie dans ?

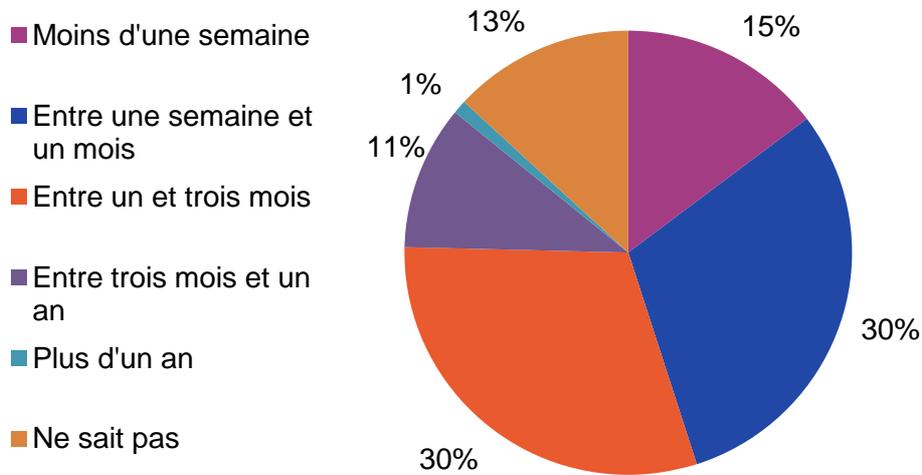
(plusieurs réponses possibles)

- un centre de référence,
- un centre de compétences,
- un service hospitalier sans label « maladies rares »,
- autre.



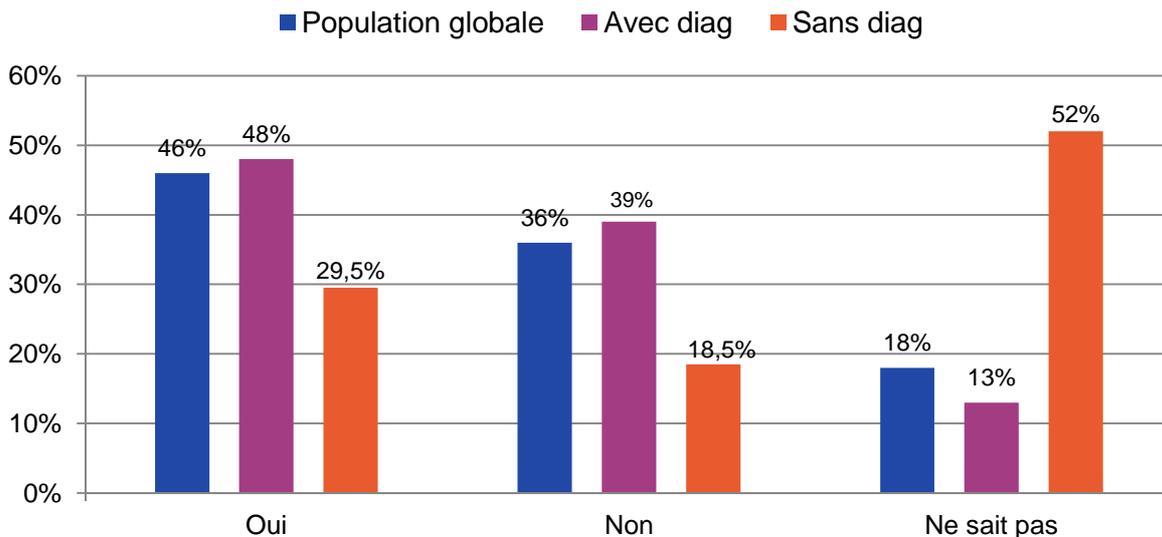
Environ 20% des personnes malades avec diagnostic sont suivies dans des centres de compétences ou de référence « maladies rares ». Ce chiffre est le même que celui des personnes touchées par un cancer suivies par les CRLCC (Centres de lutte contre le cancer). Toutefois, soulignons que 47% des personnes malades sans diagnostic sont suivies dans des centres de référence « maladies rares » (deux fois plus que celles avec diagnostic) ce qui montre qu'un nombre substantiel d'entre elles est bien pris en charge dans les services les plus aptes à les aider.

**En l'absence de diagnostic, quel est selon vous le délai moyen pour obtenir un rendez-vous auprès des médecins ?**



On voit donc que dans un nombre de cas non négligeable (12%), les délais d'obtention des rendez-vous dépassent trois mois, mais 15% sont inférieurs à une semaine. En dehors de ces deux extrêmes ces délais peuvent être considérés comme « normaux » en France. Ainsi, le rapport de l'OCDE « Panorama de la santé 2011 » ([www.oecd.org/dataoecd/6/27/49105873.pdf](http://www.oecd.org/dataoecd/6/27/49105873.pdf)) avance que le délai d'attente pour obtenir un rendez-vous chez un spécialiste en France est supérieur à quatre semaines dans 47% des cas en 2010, contre 42% dans cette enquête. Ces taux constituent des délais d'attente médians au regard des autres pays de l'OCDE.

**En l'absence de diagnostic, des erreurs de diagnostic ont-elles été commises ? (situations avec diagnostic)**

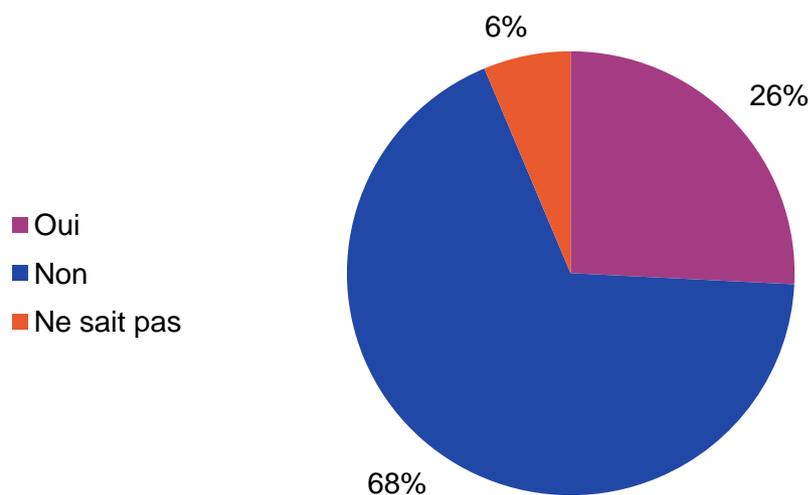


Le graphique ci-dessus revêt une importance particulière. Dans près de la moitié des cas, la personne malade a dû faire face à des erreurs de diagnostic. La proportion est importante et met ainsi en évidence cette problématique majeure du « bon diagnostic » pour les maladies rares.

Elle-même renvoie à un « enchainement de problématiques » : l'identification des pathologies, l'accès aux experts médicaux spécialisés, l'orientation médicale et la bonne information des médecins et des personnes touchées.

La liste des propos libres des personnes qui ont répondu vaut la peine d'être signalée. Dans certaines situations, le médecin paraphrase en terme médicaux un des symptômes, voire le syndrome. Le plus souvent, la référence est psychologique ou neurologique (32% des cas) auxquels il faut ajouter : l'agoraphobie, les allergies, les maux de tête, l'âge... D'autres commentaires sont plus cruels : maladie « exotique », « douleurs incohérentes », « douleurs imaginaires », « lésions bénignes », « plainte protéiforme ne correspondant à aucune maladie neurologique précise », maladie « virale », « manque de volonté »...

### En l'absence de diagnostic, des médecins ont-ils dit que la maladie était d'origine psychologique ?

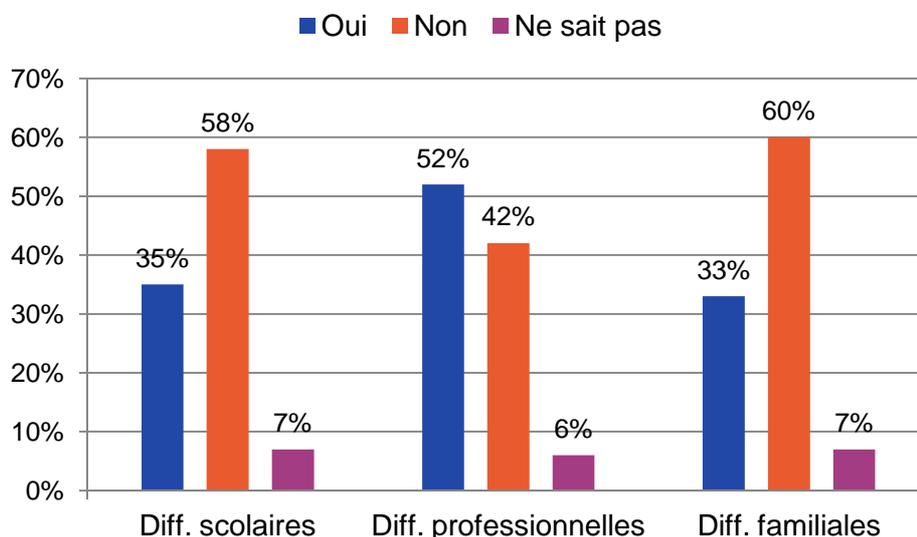


Plus du quart des personnes ayant participé à l'enquête fait état de commentaires des médecins attribuant une origine psychologique à la pathologie. Ce chiffre est d'autant plus significatif qu'il concerne une population dont, pour la grande majorité, le diagnostic d'une maladie rare est finalement avéré ou dont les symptômes renvoient probablement à une maladie rare.

## En l'absence de diagnostic, des difficultés importantes ont-elles existé ?

Les répondants non concernés par ces difficultés se répartissent de la manière suivante :

- 54% pour les difficultés scolaires ;
- 34% pour les difficultés professionnelles ;
- 12% pour les difficultés familiales.



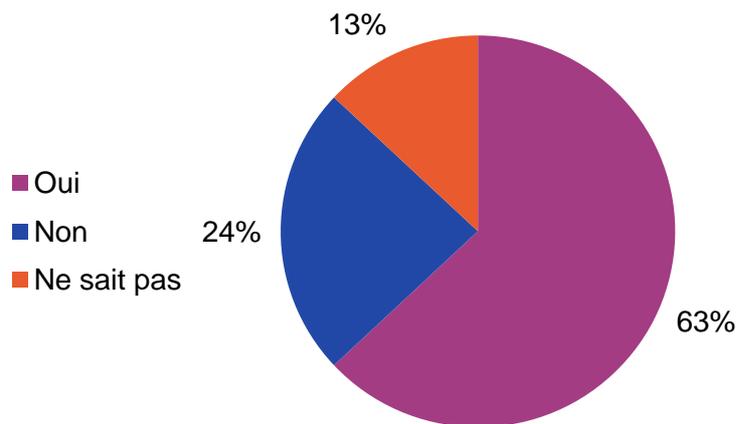
En tenant compte uniquement des répondants concernés par ces questions, le graphique ci-dessus montre que la famille, comme l'école, comprennent mieux les difficultés d'une personne qui souffre sans en connaître les raisons que le monde du travail (52%). Toutefois, pour l'école (35%) comme pour la famille (33%), ces difficultés restent fréquentes.

## Si oui, pendant combien de temps ont duré, ou depuis combien de temps durent, ces difficultés ?

	Scolaires	Prof.	Familiales
Moins de trois mois	3	5	3
De trois mois à un an	8	7	12
De un à trois ans	3	15	15
Plus de trois ans	12	25	23
Je ne sais pas	2	3	1

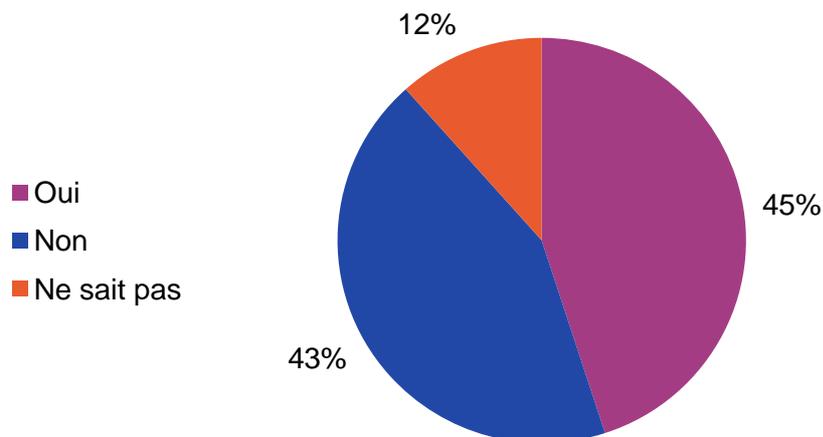
Non seulement ces difficultés sont fréquentes, mais elles sont profondes et marquent une vie puisque que pour la majorité d'entre elles ces difficultés dépassent très majoritairement une durée d'un an, voire plus de trois ans pour les difficultés scolaires (43%), pour les difficultés professionnelles (45%) et pour les difficultés familiales (43%).

### En l'absence de diagnostic, l'état de santé s'est-il aggravé ?



Comme nous pouvions l'anticiper, faute de diagnostic et de thérapeutique appropriée l'état de santé se détériore dans plus de 60% des cas.

### En l'absence de diagnostic, un manque de reconnaissance de l'état de malade a-t-il été ressenti ?

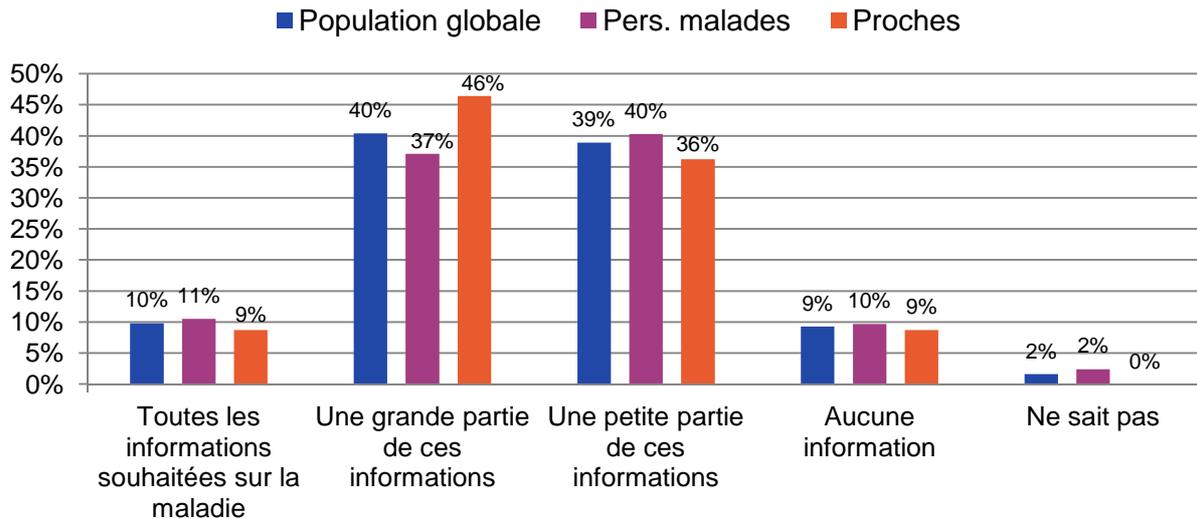


Aux conséquences médicales de l'absence de diagnostic s'ajoutent des conséquences sociales significatives : la personne atteinte, ne pouvant justifier par un nom de maladie son état, ressent dans 45% des cas un manque de reconnaissance de son entourage.

## Thème 2

### L'ACCES A L'INFORMATION

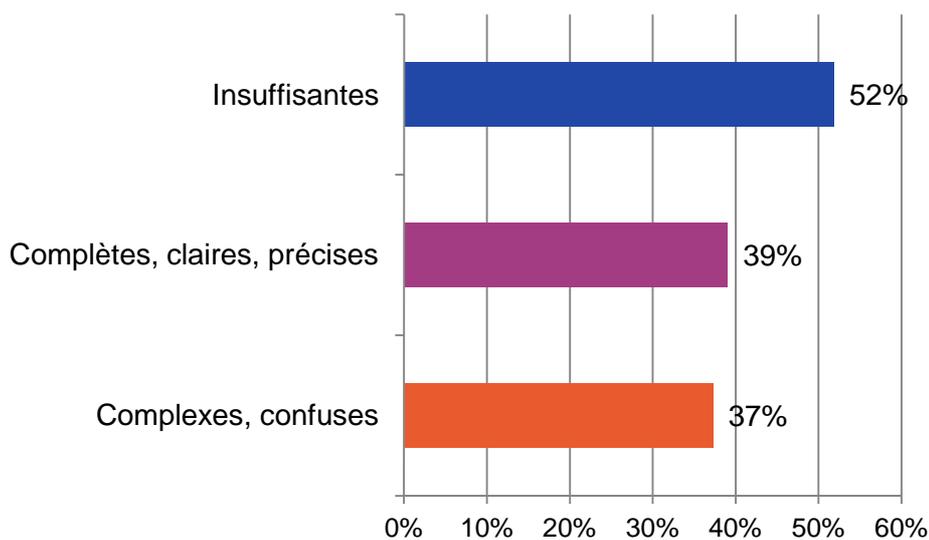
**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, vous aviez ?**



Remarquons au préalable qu'il n'y a pas de différence significative entre les répondants avec diagnostic et ceux qui n'en ont pas. Ceux qui n'ont aucune information comme ceux qui déclarent les avoir toutes représentent pour les deux populations environ 10%. Ceux qui ont une grande ou une petite partie de ces informations représentent également le même ordre de pourcentage, soit 40% environ.

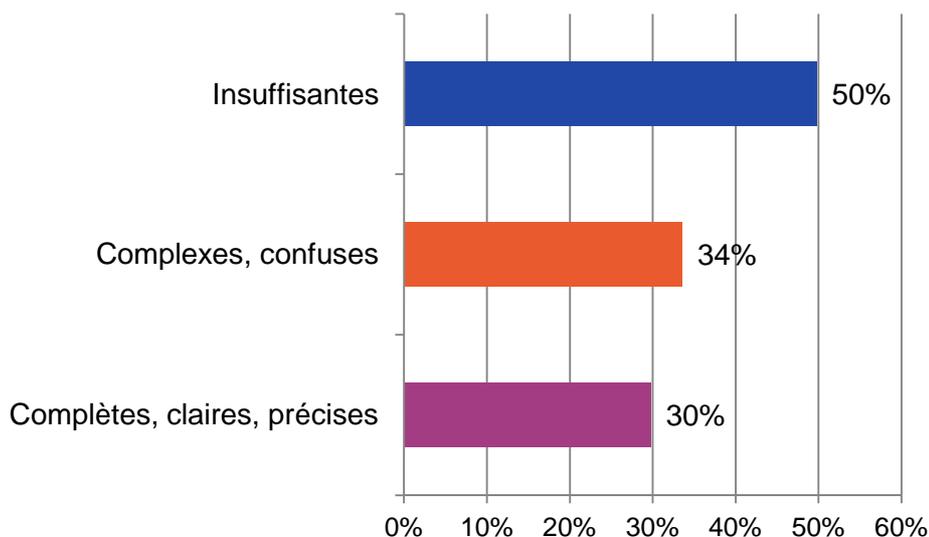
La moitié des enquêtés désire donc compléter l'information dont ils disposent. Toutefois, même quand ils en possèdent une « grande partie », une autre question de l'enquête précise que la raison du premier appel est, dans plus de 80% des cas, la recherche d'information. Ils cherchent donc vraisemblablement à compléter et / ou valider l'information dont ils disposent par ailleurs, notamment celle provenant d'internet.

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur l'origine et les manifestations de la maladie étaient-elles ? (situations avec diagnostic)**  
(plusieurs réponses possibles)



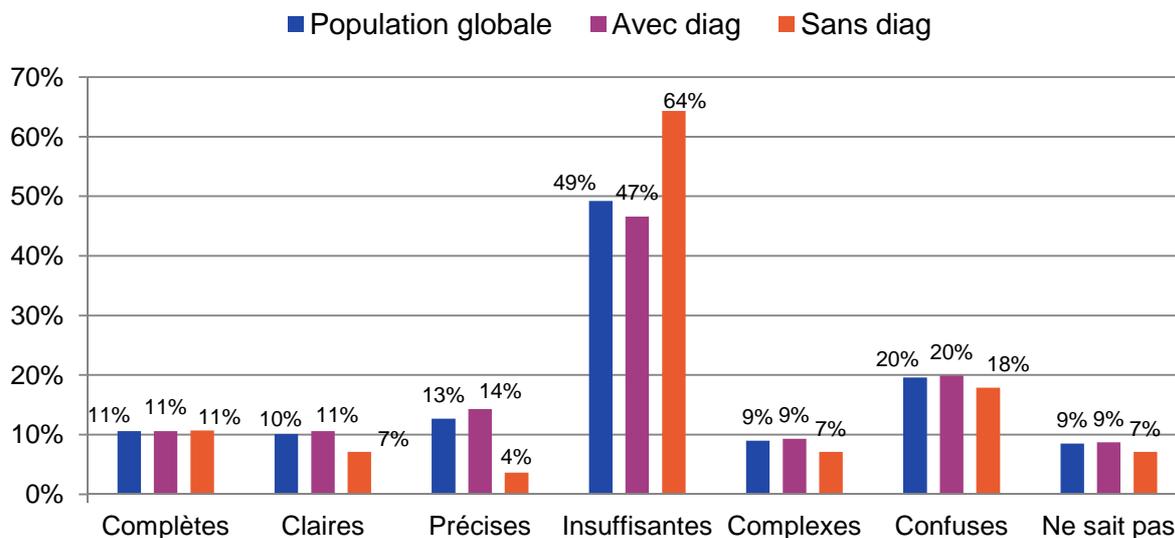
Avant de contacter Maladies Rares Info Services, ces informations sur les origines et les manifestations de leur pathologie étaient claires, complètes ou précises pour moins de 40% des cas.

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur le ou les traitements étaient-elles ? (situations avec diagnostic)**  
(plusieurs réponses possibles)



Le pourcentage des informations complètes, claires ou précises au sujet des traitements se situe dans la même fourchette, entre 30 et 40%, que celles relatives aux origines et manifestations de la maladie (Cf. graphique en haut de page).

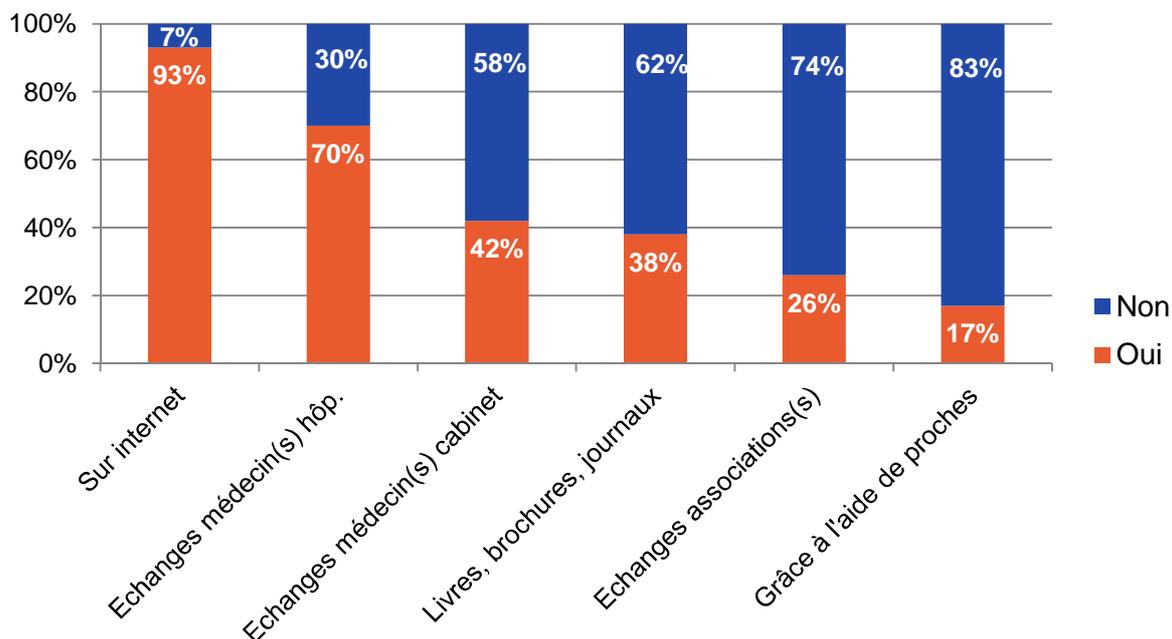
**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur le service médical adapté étaient-elles ?**



S'agissant des informations sur le service médical adapté, la répartition des répondants entre ceux disposant d'information de qualité et ceux n'en possédant pas recoupe globalement celles enregistrées pour les autres domaines d'information.

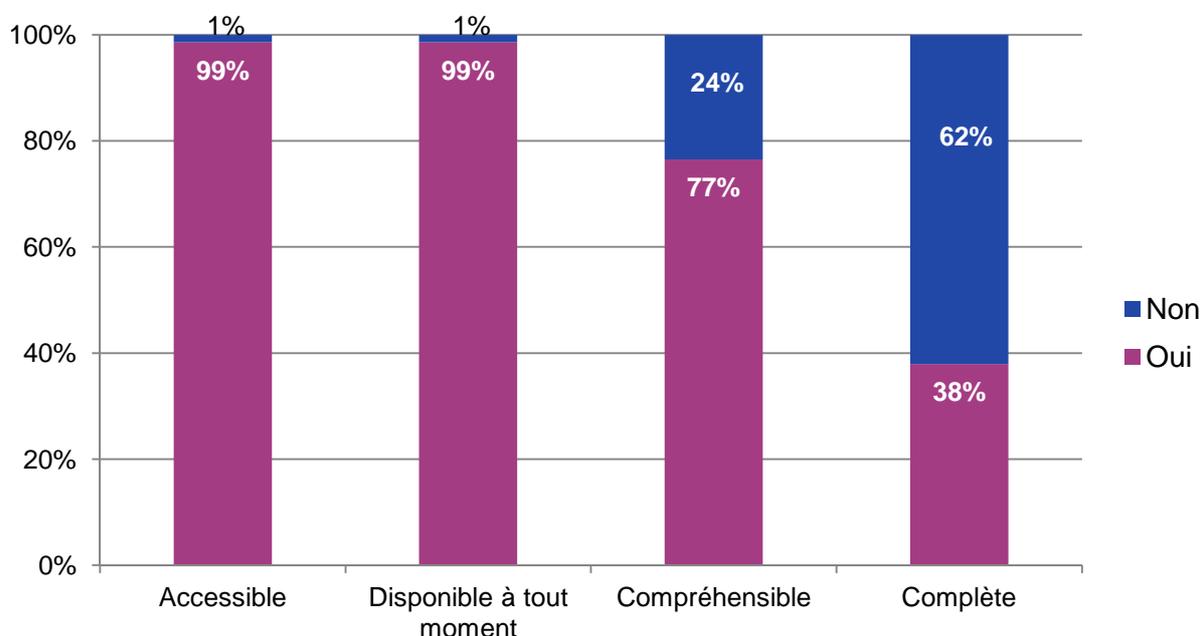
Une différence notable concerne les personnes sans diagnostic qui font partie des personnes interrogées sur ce point. Elles expriment très clairement pour les deux tiers d'entre elles disposer d'informations insuffisantes.

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, où aviez-vous obtenu vos informations ?**



Une des données importantes de cette étude est qu'Internet est devenu la première source d'information selon les participants à l'enquête. Puis viennent les médecins hospitaliers, les médecins en cabinet, les livres et brochures, les échanges avec une ou des association(s) et les proches.

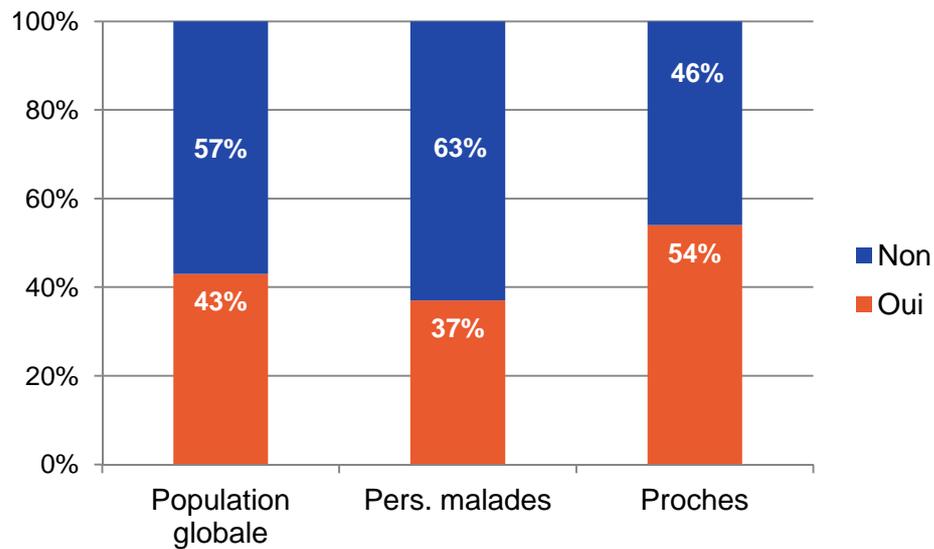
**Si vous recherchez de l'information sur internet, pourquoi ? L'information est :**



Sur internet, l'information présente trois types d'avantages selon les répondants : son accessibilité, sa disponibilité et sa compréhension. Le point négatif est constitué par son caractère partiel : seules 38% des participants à l'enquête estiment que cette information est complète. Nous pouvons également ajouter qu'internet présente par ailleurs le risque de sites proposant une information erronée ou alarmiste.

## Selon vous, le ou les médecins qui vous suivent (ou suivent la personne malade)...

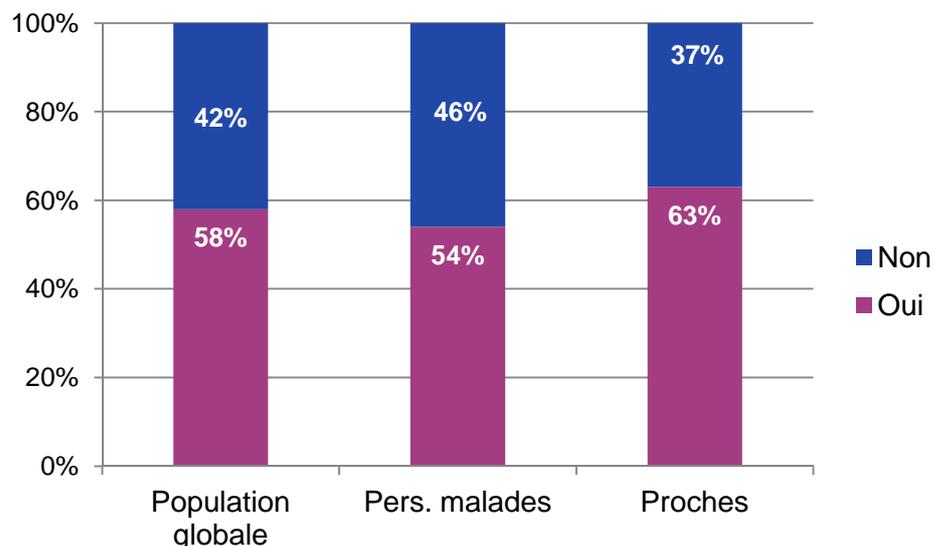
### ... donnent-ils des informations claires ?



Le recours important à internet peut être mis en perspective avec l'appréciation des participants à l'enquête sur la clarté de l'information donnée par le ou les médecin(s) à la personne malade. Ainsi, quand 43% estiment que cette information est claire, 57% déclarent qu'elle ne l'est pas. Cette répartition est différente selon qu'il s'agit des personnes malades ou de leurs proches. Les premiers se montrent en effet moins satisfaits que les seconds.

Sans doute les personnes malades attendent-elles encore davantage de leur médecin que leurs proches. Une autre explication peut aussi résider dans l'état émotif de la personne malade. Ainsi, le docteur Catherine Breton a pu montrer qu'à l'occasion de l'annonce d'une maladie grave à un patient, les conseils pouvaient être oubliés tant est forte l'émotion, l'angoisse envahissant parfois la conscience.

### ... sont à votre écoute (ou à l'écoute de la personne malade) ?



L'écoute est jugée meilleure que l'information puisque 58% estiment que leur médecin est à leur écoute. On retrouve de nouveau une meilleure appréciation des proches (63%) que des personnes malades eux-mêmes (54%).

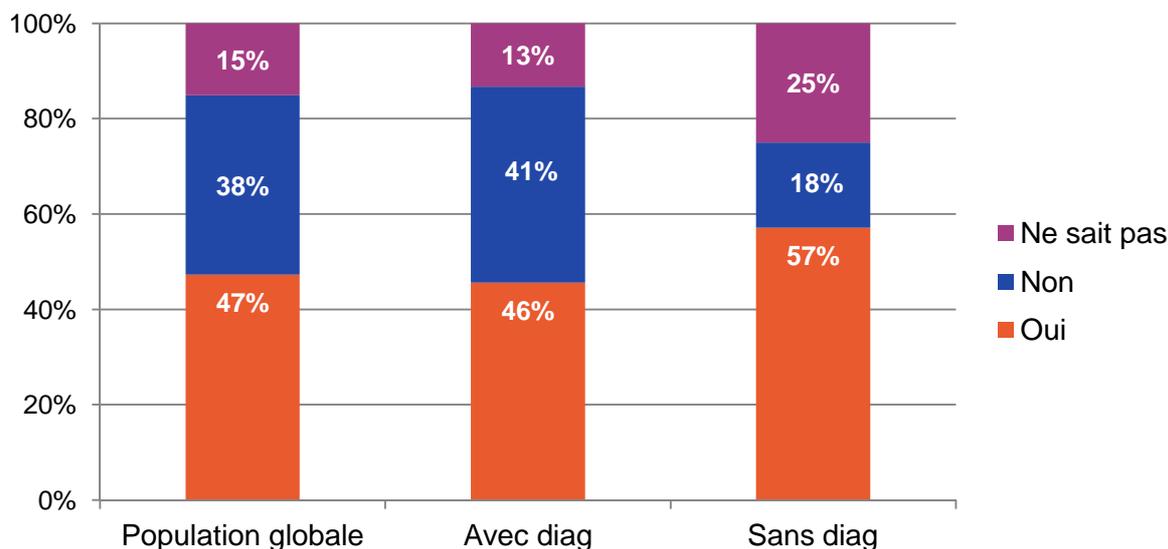
Ces données donnent à réfléchir. Bien entendu, avec internet la personne malade a du temps, elle n'est pas intimidée par la présence du médecin et l'information des sites spécialisés est faite pour elle, par d'autres personnes malades ou par des médecins spécialisés.

Qu'environ un peu plus la moitié des personnes interrogées déclare que l'information donnée n'est pas claire et un peu plus de 40% que leur médecin est peu ou pas à leur écoute pose cependant question. Il faudrait pouvoir l'approfondir en comparant notamment les résultats des personnes malades atteintes d'une maladie rare aux autres.

### Thème 3

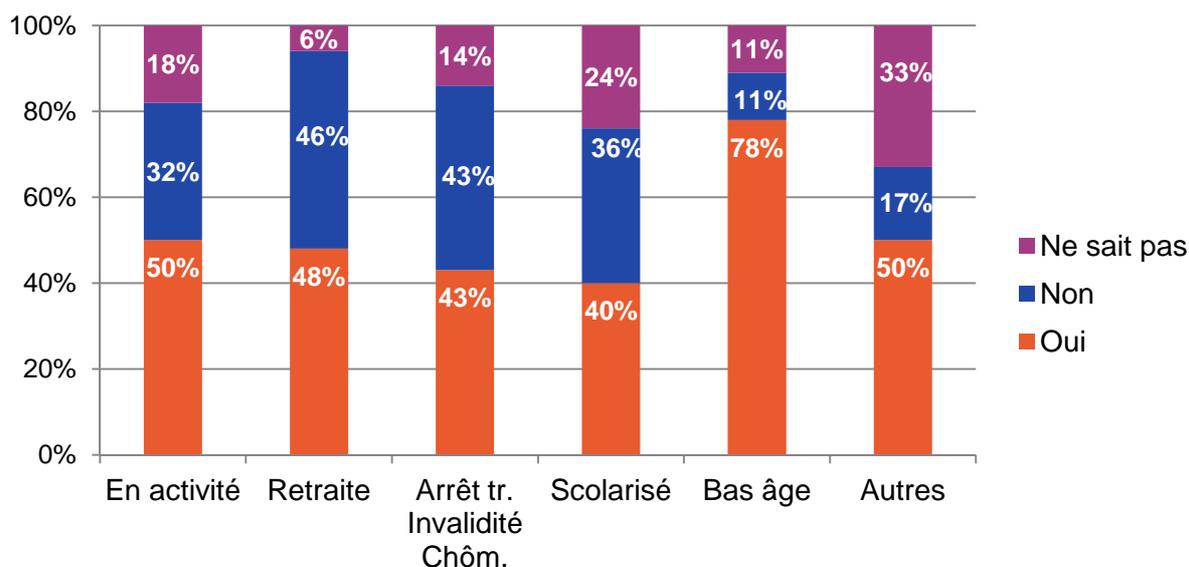
## LA PRISE EN CHARGE FINANCIERE DES SOINS, PRODUITS ET PRESTATIONS

Après remboursement des soins, produits ou prestations, des frais restent-ils à charge ?



Le pourcentage de personnes malades déclarant des frais à leur charge (47% des répondants) est plus élevé pour la population sans diagnostic (57%) que pour celle avec diagnostic établi (46%).

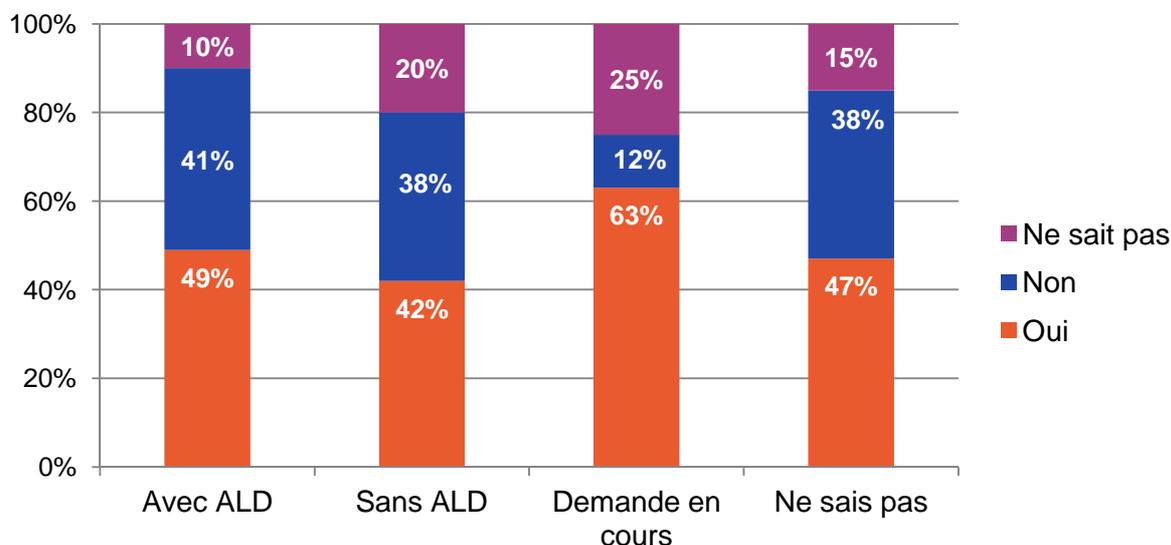
En fonction de l'activité :



Ce reste à charge est très élevé pour les enfants en bas âge (78%) puis, par ordre décroissant, pour les personnes en activité (50%), les retraités (48%), les personnes en invalidité, arrêt de travail ou au chômage (43%) et les scolaires (40%).

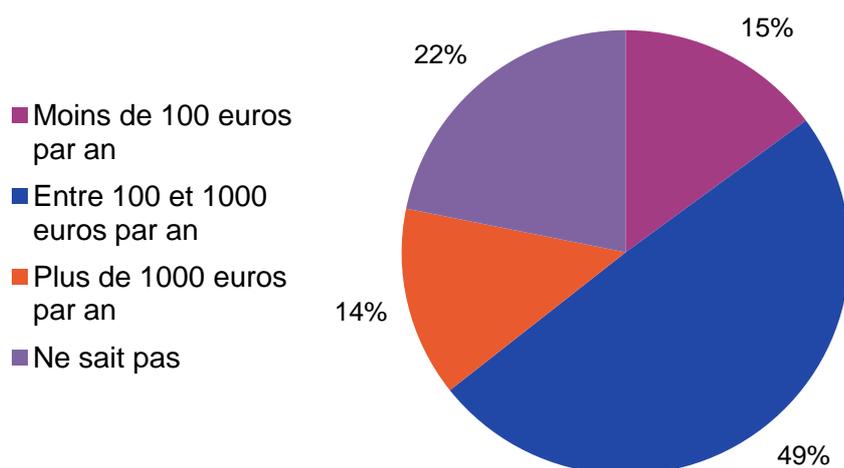
## Après remboursement des soins, produits ou prestations, des frais restent-ils à charge ?

En fonction de l'ALD :



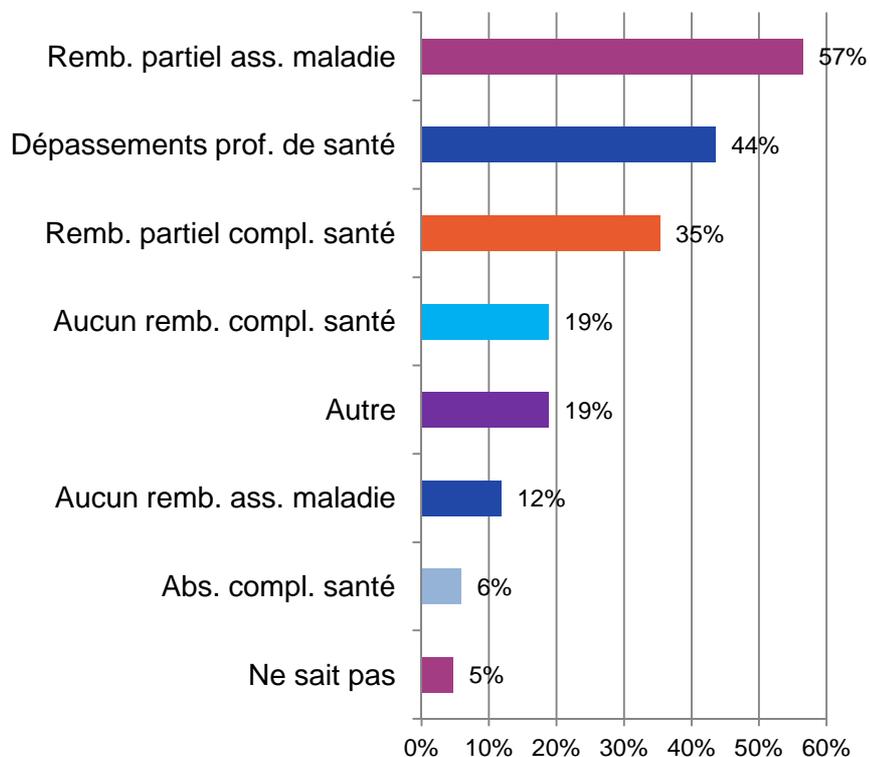
De manière plutôt surprenante, les personnes malades avec une ALD déclarent un peu plus fréquemment une contribution financière directe (49% versus 42%). En revanche, l'existence d'une contribution financière est à l'évidence une forte motivation de la demande d'une ALD (63% de ceux qui la demandent déclarent une contribution financière directe).

## Pouvez-vous estimer le montant des frais qui restent à charge ?



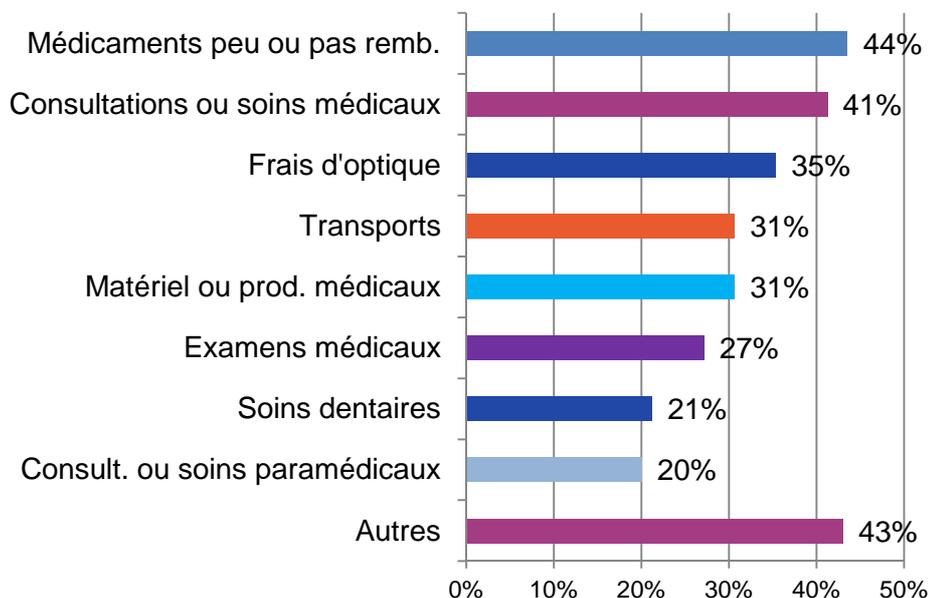
Ces chiffres sont particulièrement intéressants et peuvent être comparés avec les données du Rapport 2011 du Haut Conseil pour l'Avenir de l'Assurance Maladie. Par exemple, quand seuls 10% des assurés sociaux consommant au moins une fois par an des soins médicaux dans l'année ont un reste à charge supérieur à 1000 €, ils sont 14% dans la population ayant participé à l'enquête.

**Pouvez-vous indiquer la ou les causes de ces frais qui restent à charge ?**  
(plusieurs réponses possibles)



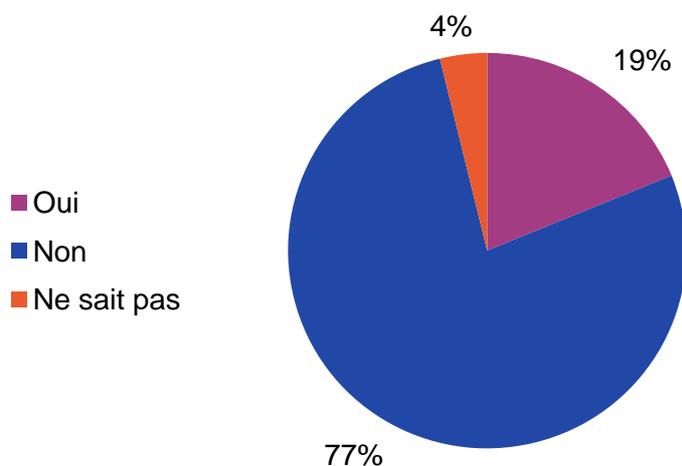
Dans ce reste à charge, ce qui intervient en premier est le remboursement partiel de l'assurance maladie (57% des cas), puis les dépassements d'honoraires (44%) qui sont aussi en partie la cause vraisemblable du remboursement partiel fréquent (35%) des complémentaires santé. Seulement 6% des répondants déclarent ne pas avoir de complémentaire santé, ce qui est correspond exactement au chiffre communiqué par l'IRDES en janvier 2011. ([www.irdes.fr/Publications/2011/Qes161.pdf](http://www.irdes.fr/Publications/2011/Qes161.pdf))

**Ces frais qui restent à charge concernent ?**  
(plusieurs réponses possibles)



Les facteurs déclenchant sont dans l'ordre : les médicaments, les consultations, l'optique, les transports sanitaires, le matériel médical, les examens complémentaires, les soins dentaires, les soins des paramédicaux. Cette liste ne différencie pas ces personnes malades de l'ensemble des affiliés à l'assurance maladie.

**Le renoncement à des soins, consultations, médicaments, examens... pour des raisons financières s'est-il déjà produit ?**



Le renoncement aux soins est significatif (19%) et proche de celui de l'ensemble des Français (22%).

## CONCLUSIONS

Cette enquête confirme l'importance de l'errance diagnostique des personnes atteintes de maladies rares. Tout d'abord, parmi les personnes sans diagnostic, dont la recherche doit *a priori* se poursuivre, le délai estimé est supérieur à un an pour les deux-tiers d'entre eux et à trois ans pour près de la moitié.

Pour chercher le diagnostic, si 35% des personnes interrogées déclarent n'avoir eu besoin de consulter qu'un seul médecin en cabinet et 33% un seul médecin hospitalier, les situations de « pluri consultations » sont majoritaires. Ainsi, elles sont la moitié à avoir consulté de deux à cinq médecins de ville et la même proportion pour autant de médecins hospitaliers. Lorsque le nombre de médecins est supérieur à 5, il concerne 13% des répondants pour les médecins en cabinet et 16% pour les médecins hospitaliers.

L'absence de diagnostic est marqué par des erreurs pour près de la moitié de la population interrogée (46%). En outre, en l'absence de diagnostic, les difficultés familiales (pour 33% des personnes concernées), scolaires (35%) et surtout professionnelles (52%) s'ajoutent à cette situation d'incertitude et à la souffrance due à la maladie. La durée de ces difficultés dépasse les trois ans pour 40 à 45% de ces personnes.

Dans le domaine de l'accès à l'information, les personnes interrogées présentent, avant de contacter Maladies Rares Info Services, deux profils minoritaires et deux profils dominants. Une sur dix déclare avoir toutes les informations sur la maladie et la même proportion n'en avoir aucune. Quatre sur dix affirment avoir une grande partie de ces informations et le même nombre une petite partie. La situation est donc assez contrastée et découle probablement de la pathologie qui touche la personne malade et des informations disponibles à son sujet.

Il existe deux grandes sources d'information pour les personnes malades et leurs familles : internet (93%) et les médecins hospitaliers (70%). Les médecins en cabinet sont des vecteurs d'information dans 42% des cas. L'appréciation des répondants sur ces sources d'information met en exergue l'intérêt d'internet (information accessible, disponible et compréhensible) mais souligne que ce *media* propose une information qui n'est pas complète (62%). L'appréciation sur les médecins est plus contrastée : ils sont certes à l'écoute (pour 58% des personnes interrogées) mais seuls 43% donnent des informations claires.

Le « reste à charge » déclaré par les participants à l'enquête se situe pour près de la moitié d'entre eux entre 100 et 1000 € par an. Il faut toutefois souligner que 14% d'entre eux déclarent que ce reste à charge dépasse les 1000 euros. Ce sont des chiffres importants et supérieurs à la moyenne générale (10%).

Les causes de ces restes à charge sont dues principalement à des remboursements partiels de l'assurance maladie (57%) ou de la complémentaire santé (35%) et à des dépassements d'honoraires de professionnels de santé (44%). Les frais qui restent à charge concernent d'abord des médicaments qui sont peu ou pas remboursés (44%) et des consultations ou soins médicaux (41%).

19% des personnes interrogées déclarent avoir déjà renoncé à des soins, produits ou prestations.

## ANNEXES

### LES RESULTATS DE L'ENQUETE QUANTITATIVE

#### LES PARTICIPANTS A L'ENQUETE ET LES PERSONNES MALADES

Les données ci-dessous concernent, d'une part, les participants à l'enquête quantitative et, d'autre part, les personnes malades qui ont directement participé à l'enquête ou dont les proches ont participé à l'enquête.

##### Nombre total de participants à l'enquête

198 participants à l'enquête  
108 personnes malades avec diagnostic  
60 proches de personnes malades avec diagnostic  
19 personnes malades sans diagnostic  
11 proches de personnes malades sans diagnostic

##### Taux de retour

361 questionnaires envoyés  
En ligne :  
128 à des appelants  
117 à des internautes  
Papier :  
116 à des appelants

Taux de retour pour les questionnaires papier : 48% (56 sur 116)  
Taux de retour pour les questionnaires en ligne : 58% (142 sur 245)

Nombre de pathologies concernées par l'enquête : 121

##### Personnes malades avec diagnostic / sans diagnostic mineures / majeures

Avec diagnostic	168	84,85%
Sans diagnostic	30	15,15%
Total	198	100,00%

	Total	Adultes		Enfants	
Avec diagnostic	165	133	84,70%	32	88,90%
Sans diagnostic	28	24	15,30%	4	11,10%
Total	193	157	100,00%	36	100,00%

##### Homme / Femme

Femme	120	62,80%
Homme	71	37,20%
Total	191	100,00%

### Situation par rapport à l'activité professionnelle

	Population globale	
En activité	42	22,00%
A la retraite	48	25,10%
En arrêt de travail	24	12,60%
En invalidité	20	10,50%
Chômage	8	4,20%
Scolarisé	27	14,10%
Encore trop jeune pour être scolarisé(e)	9	4,70%
Autre	12	6,30%
Je ne sais pas	1	0,50%
Total	191	100,00%

### Situation par rapport à l'ALD

	Population globale	
Avec ALD	97	51,60%
Sans ALD	72	38,30%
Demande en cours	9	4,80%
Je ne sais pas	10	5,30%
Total	188	100,00%

### Situation par rapport à la complémentaire santé

	Population globale	
Avec complémentaire	160	83,30%
Sans complémentaire	20	10,40%
CMUC	9	4,70%
Je ne sais pas	3	1,60%
Total	192	100,00%

## ERRANCE DIAGNOSTIQUE

**Pour aller plus loin :** Les données ci-dessous mettent en exergue des caractéristiques fortes sur la thématique de l'errance diagnostique. La réalité de celle-ci s'exprime notamment au travers des chiffres relatifs à la durée de l'errance et au nombre de médecins consultés.

Nous pouvons aussi noter que parmi les personnes sans diagnostic, une proportion plus importante que celles avec diagnostic est suivie dans un centre de référence ou un centre de compétences. Ces personnes sont dans un « service expert » mais, en dépit de cette prise en charge, le diagnostic n'est pas posé.

Les données consacrées aux délais de consultation en l'absence de diagnostic enregistrent des écarts selon les variables (population avec ou sans diagnostic / service de prise en charge) mais elles restent relativement homogènes.

De manière générale, les résultats ne contiennent pas de différences importantes sur les conséquences d'absence de diagnostic entre les données issues des personnes qui ont désormais un diagnostic et celles qui n'en ont toujours pas. Une nuance doit toutefois être introduite : le taux de « Je ne sais pas » est très souvent supérieur chez les personnes sans diagnostic, ce qui met en évidence la situation d'incertitude, parfois dramatique, dans laquelle elles se trouvent.

**Depuis quand avez-vous (ou la personne malade a) ce diagnostic ? (situations avec diagnostic)**

	Population avec diag	
Moins de 3 mois	29	17,70%
De 3 mois à 1 an	37	22,55%
De 1 à 3 ans	37	22,55%
Plus de 3 ans	61	37,20%
Total	164	100,00%

**Combien de temps s'est écoulé entre les premiers symptômes (de la personne malade) et aujourd'hui ? (situations sans diagnostic)**

	Population sans diag	
Moins de 3 mois	5	17,20%
De 3 mois à 1 an	3	10,40%
De 1 à 3 ans	6	20,70%
Plus de 3 ans	14	48,30%
Je ne sais pas	1	3,40%
Total	29	100,00%

**Pour poser ou trouver le diagnostic, combien de médecins avez-vous vus (ou la personne malade a-t-elle vus) en cabinet ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
1	50	34,50%	46	38,65%	4	15,40%
De 2 à 5	73	50,30%	56	47,05%	17	65,40%
Plus de 5	19	13,10%	15	12,60%	4	15,40%
Je ne sais pas	3	2,10%	2	1,70%	1	3,80%
Total	145	100,00%	119	100,00%	26	100,00%

**Pour poser ou trouver le diagnostic, combien de médecins avez-vous vus (ou la personne malade a-t-elle vus) à l'hôpital ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag		
1	54	32,70%	49	34,50%	5	21,70%	
De 2 à 5	82	49,70%	72	50,70%	10	43,50%	
Plus de 5	27	16,40%	20	14,10%	7	30,40%	
Je ne sais pas	2	1,20%	1	0,70%	1	4,40%	
Total	165	100,00%	142	100,00%	23	100,00%	

**Enfin, le diagnostic a-t-il été posé par ? (situations avec diagnostic)**

	Avec diag	
Un médecin en cabinet	39	23,50%
Un médecin à l'hôpital	126	75,90%
Je ne sais pas	1	0,60%
Total	166	100,00%

**Vous êtes aujourd'hui suivi(e) ? ou La personne malade est-elle suivie ?**  
(plusieurs réponses possibles)

**Dans un hôpital**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Dans un centre de référence "maladies rares"	22	15,30%	16	12,80%	6	31,60%
Dans un centre de compétences "maladies rares"	12	8,30%	9	7,20%	3	15,80%
Dans un service hospitalier sans label "maladies rares"	69	47,90%	61	48,80%	8	42,10%
Autre	41	28,50%	36	28,80%	5	26,30%
Je ne sais pas	14	9,70%	13	10,40%	1	5,30%

**Vous êtes aujourd'hui suivi(e) ? ou La personne malade est-elle suivie ?**

(plusieurs réponses possibles)

**Par un médecin en cabinet**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Un médecin spécialiste	59	53,60%	46	51,70%	13	61,90%
Un médecin généraliste	68	61,80%	53	59,60%	15	71,40%
Autre	6	5,50%	5	5,60%	1	4,80%
Je ne sais pas	3	2,70%	3	3,40%	0	0,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, quel était selon vous le délai moyen pour obtenir un rendez-vous auprès des médecins ? (situations avec diagnostic)**

**ou Quel est selon vous le délai moyen pour obtenir un rendez-vous auprès des médecins ? (situations sans diagnostic)**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Moins d'une semaine	28	14,70%	25	15,50%	3	10,40%
Entre une semaine et un mois	58	30,35%	49	30,20%	9	31,00%
Entre un et trois mois	58	30,35%	48	29,60%	10	34,50%
Entre trois mois et un an	20	10,50%	14	8,70%	6	20,70%
Plus d'un an	2	1,00%	2	1,20%	0	0,00%
Je ne sais pas	25	13,10%	24	14,80%	1	3,40%
Total	191	100,00%	162	100,00%	29	100,00%

	Centre de référence*		Centre de compétences*		Service hospitalier autre*	
Moins d'une semaine	1	4,80%	0	0,00%	9	13,00%
Entre une semaine et un mois	6	28,60%	3	25,00%	21	30,40%
Entre un et trois mois	7	33,40%	5	41,60%	23	33,40%
Entre trois mois et un an	4	19,00%	1	8,40%	10	14,50%
Plus d'un an	1	4,70%	2	16,70%	0	0,00%
Je ne sais pas	2	9,50%	1	8,30%	6	8,70%
Total	21	100,00%	12	100,00%	69	100,00%

\* Service où est suivie la personne malade

Autre*		Ne sais pas	
4	9,80%	3	23,10%
14	34,10%	3	23,10%
14	34,10%	0	0,00%
3	7,30%	2	15,40%
0	0,00%	0	0,00%
6	14,70%	5	38,40%
41	100,00%	13	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, quel était selon vous le délai moyen pour obtenir un rendez-vous auprès des médecins ?** (*situations avec diagnostic*)  
ou **Quel est selon vous le délai moyen pour obtenir un rendez-vous auprès des médecins ?** (*situations sans diagnostic*)

	Un médecin spécialiste*		Un médecin généraliste*		Autre*	
Moins d'une semaine	11	18,60%	10	14,70%	1	16,60%
Entre une semaine et un mois	19	32,20%	24	35,30%	0	0,00%
Entre un et trois mois	20	33,90%	20	29,40%	2	33,40%
Entre trois mois et un an	2	3,40%	9	13,20%	2	33,40%
Plus d'un an	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
Je ne sais pas	7	11,90%	5	7,40%	1	16,60%
Total	59	100,00%	68	100,00%	6	100,00%

\* Médecin qui suit la personne malade

Ne sais pas	
2	66,60%
0	0,00%
0	0,00%
0	0,00%
0	0,00%
1	33,40%
3	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, des erreurs de diagnostic ont-elles été commises ?** (*situations avec diagnostic*)  
ou **Des erreurs de diagnostic ont-elles été commises ?** (*situations sans diagnostic*)

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	85	45,70%	77	48,40%	8	29,60%
Non	67	36,00%	62	39,00%	5	18,50%
Je ne sais pas	34	18,30%	20	12,60%	14	51,90%
Total	186	100,00%	159	100,00%	27	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, des médecins ont-ils dit que la maladie était d'origine psychologique ?** (*situations avec diagnostic*)  
ou **En l'absence de diagnostic, des médecins ont-ils dit que la maladie était d'origine psychologique ?** (*situations sans diagnostic*)

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	49	25,80%	40	24,50%	9	33,30%
Non	129	67,90%	112	68,70%	17	63,00%
Je ne sais pas	12	6,30%	11	6,70%	1	3,70%
Total	190	100,00%	163	99,90%	27	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, avez-vous eu (ou la personne malade a-t-elle eu) des difficultés scolaires importantes à cause de l'absence de diagnostic ? (situations avec diagnostic)**

**ou En l'absence de diagnostic, avez-vous eu (ou la personne malade a-t-elle eu) des difficultés scolaires importantes ? (situations sans diagnostic)**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	28	16,20%	25	16,90%	3	12,00%
Non	46	26,60%	36	24,30%	10	40,00%
Pas concerné(e)	93	53,75%	82	55,40%	11	44,00%
Je ne sais pas	6	3,45%	5	3,40%	1	4,00%
Total	173	100,00%	148	100,00%	25	100,00%

**Si oui, pendant combien de temps ont duré (ou depuis combien de temps durent) ces difficultés scolaires ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Moins de trois mois	3	10,70%	3	12,00%	0	0,00%
De trois mois à un an	8	28,60%	7	28,00%	1	33,30%
De un à trois ans	3	10,70%	3	12,00%	0	0,00%
Plus de trois ans	12	42,90%	10	40,00%	2	66,70%
Je ne sais pas	2	7,10%	2	8,00%	0	0,00%
Total	28	100,00%	25	100,00%	3	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, avez-vous eu (ou la personne malade a-t-elle eu) des difficultés professionnelles importantes à cause de l'absence de diagnostic ? (situations avec diagnostic)**

**ou En l'absence de diagnostic, avez-vous eu (ou la personne malade a-t-elle eu) des difficultés professionnelles importantes ? (situations sans diagnostic)**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	64	34,60%	54	34,00%	10	38,45%
Non	51	27,55%	45	28,30%	6	23,10%
Pas concerné(e)	63	34,05%	55	34,60%	8	30,75%
Je ne sais pas	7	3,80%	5	3,10%	2	7,70%
Total	185	100,00%	159	100,00%	26	100,00%

**Si oui, pendant combien de temps ont duré (ou depuis combien de temps durent) ces difficultés professionnelles ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Moins de trois mois	5	9,10%	5	9,60%	2	20,00%
De trois mois à un an	7	12,70%	6	11,55%	1	10,00%
De un à trois ans	15	27,30%	15	28,85%	4	40,00%
Plus de trois ans	25	45,45%	23	44,20%	3	30,00%
Je ne sais pas	3	5,45%	3	5,80%	0	0,00%
Total	55	100,00%	52	100,00%	10	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, avez-vous eu (ou la personne malade a-t-elle eu) des difficultés familiales importantes à cause de l'absence de diagnostic ?**

*(situations avec diagnostic)*

**ou En l'absence de diagnostic, avez-vous eu (ou la personne malade a-t-elle eu) des difficultés familiales importantes ?** *(situations sans diagnostic)*

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	55	29,10%	49	30,40%	6	21,40%
Non	99	52,40%	84	52,20%	15	53,60%
Pas concerné(e)	22	11,60%	18	11,20%	4	14,30%
Je ne sais pas	13	6,90%	10	6,20%	3	10,70%
Total	189	100,00%	161	100,00%	28	100,00%

**Si oui, pendant combien de temps ont duré (ou depuis combien de temps durent) ces difficultés familiales ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Moins de trois mois	3	5,55%	2	4,30%	1	14,30%
De trois mois à un an	12	22,20%	12	25,50%	0	0,00%
De un à trois ans	15	27,80%	14	29,80%	1	14,30%
Plus de trois ans	23	42,60%	18	38,30%	5	71,40%
Je ne sais pas	1	1,85%	1	2,10%	0	0,00%
Total	54	100,00%	47	100,00%	7	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, votre état de santé s'est-il aggravé (ou l'état de santé de la personne malade s'est-il aggravé) ?** *(situations avec diagnostic)*

**ou En l'absence de diagnostic, votre état de santé s'est-il aggravé (ou l'état de santé de la personne malade s'est-il aggravé) ?** *(situations sans diagnostic)*

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	116	63,05%	100	63,70%	16	59,30%
Non	44	23,90%	37	23,60%	7	25,90%
Je ne sais pas	24	13,05%	20	12,70%	4	14,80%
Total	184	100,00%	157	100,00%	27	100,00%

**Quand le diagnostic était inconnu, avez-vous ressenti (ou la personne malade a-t-elle ressenti) un manque de reconnaissance de votre (son) état de malade par votre (son) entourage ?** *(situations avec diagnostic)*

**ou En l'absence de diagnostic, ressentez-vous ou avez-vous ressenti (ou la personne malade ressent-elle ou a-t-elle ressenti) un manque de reconnaissance de votre (son) état de malade par votre (son) entourage ?** *(situations sans diagnostic)*

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	85	45,00%	73	45,60%	12	41,40%
Non	82	43,40%	68	42,50%	14	48,30%
Je ne sais pas	22	11,60%	19	11,90%	3	10,30%
Total	189	100,00%	160	100,00%	29	100,00%

## ACCES A L'INFORMATION

**Pour aller plus loin :** Les deux premières motivations qui conduisent les usagers de Maladies Rares Info Services à contacter le service relèvent de l'information, qu'elle concerne la maladie ou le service médical expert. Viennent ensuite le besoin d'être écouté(e) et de parler, la rupture de l'isolement puis l'obtention d'informations sur la prise en charge sociale. Ces constats soulignent la double fonction de Maladies Rares Info Services : informer et soutenir.

Bien que pouvant être anticipée, la question de la qualité des informations détenues par les personnes sans diagnostic est critique : plus des deux tiers n'ont qu'une petite partie ou aucune information. De manière plus générale, les résultats relatifs à la qualité de l'information selon son objet (origine de la maladie, service médical...) sont assez homogènes. Cette situation traduit peut-être le fait que l'existence d'informations satisfaisantes pour une pathologie donnée couvre ses différentes dimensions.

Concernant les sources d'information, les écarts selon les différentes catégories de répondants sont minimes. Seuls deux items présentent des différences significatives (environ 20%). D'une part, les personnes sans diagnostic obtiennent davantage d'information auprès du ou des médecins en cabinet. Peut-être leur médecin traitant ou leur spécialiste de ville joue-t-il un rôle accru « d'accompagnateur » en l'absence de diagnostic ? D'autre part, les personnes sans diagnostic peuvent plus difficilement s'adresser à une association sans connaître précisément leur pathologie.

Les appréciations sur internet sont assez proches. En revanche, il existe des différences marquées dans le rapport au(x) médecin(x). Ainsi, les personnes malades et celles sans diagnostic sont nettement plus critiques que les proches ou les personnes avec diagnostic s'agissant du temps pris pour expliquer, de la qualité de l'information ou du sens de l'écoute.

### **Pourquoi avez-vous contacté Maladies Rares Info Services ? (plusieurs réponses possibles)**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Obtenir des informations sur la maladie	117	60,00%	97	58,40%	20	69,00%
Connaître un service médical spécialisé dans la maladie	91	46,70%	75	45,20%	16	55,20%
Avoir des informations sur la prise en charge sociale	63	32,30%	57	34,30%	6	20,70%
Rencontrer d'autres personnes concernées	70	35,90%	60	36,10%	10	34,50%
Parler et être écouté(e)	84	43,10%	74	44,60%	10	34,50%
Autre	17	8,70%	13	7,80%	4	13,80%

**Pourquoi avez-vous contacté Maladies Rares Info Services ? (plusieurs réponses possibles)**

	Pers. Malades		Proches	
Obtenir des informations sur la maladie	77	61,10%	40	58,00%
Connaître un service médical spécialisé dans la maladie	59	46,80%	32	46,40%
Avoir des informations sur la prise en charge sociale	41	32,50%	22	31,90%
Rencontrer d'autres personnes concernées	37	29,40%	33	41,80%
Parler et être écouté(e)	55	43,65%	29	42,00%
Autre	11	8,70%	6	8,70%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, vous aviez ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Toutes les informations souhaitées sur la maladie	19	9,80%	19	11,60%	0	0,00%
Une grande partie de ces informations	78	40,40%	72	43,90%	6	20,70%
Une petite partie de ces informations	75	38,90%	60	36,60%	15	51,70%
Aucune information	18	9,30%	13	7,90%	5	17,25%
Je ne sais pas	3	1,60%	0	0,00%	3	10,35%
Total	193	100,00%	164	100,00%	29	100,00%

	Pers. Malades		Proches	
Toutes les informations souhaitées sur la maladie	13	10,50%	6	8,70%
Une grande partie de ces informations	46	37,10%	32	46,40%
Une petite partie de ces informations	50	40,30%	25	36,20%
Aucune information	12	9,70%	6	8,70%
Je ne sais pas	3	2,40%	0	0,00%
Total	124	100,00%	69	100,00%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur l'origine et les manifestations de la maladie étaient-elles ? (situations avec diagnostic)**  
(plusieurs réponses possibles)

	Population avec diag.	
Complètes	17	10,40%
Clares	38	23,20%
Précises	30	18,30%
Insuffisantes	85	51,80%
Complexes	35	21,30%
Confuses	39	23,80%
Je ne sais pas	0	0,00%

Complètes, Claires, Précises	64	39,00%
Insuffisantes	85	51,80%
Complexes, Confuses	61	37,20%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur l'évolution de maladie étaient-elles ? (situations avec diagnostic) - (plusieurs réponses possibles)**

	Population avec diag.	
Complètes	16	10,00%
Clares	24	15,00%
Précises	15	9,40%
Insuffisantes	82	51,30%
Complexes	28	17,50%
Confuses	38	23,80%
Je ne sais pas	4	2,50%

	Population avec diag.	
Complètes, Claires, Précises	42	26,90%
Insuffisantes	82	52,60%
Complexes, Confuses	58	37,20%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur le ou les traitements étaient-elles ? (situations avec diagnostic) - (plusieurs réponses possibles)**

	Population avec diag.	
Complètes	17	10,60%
Clares	24	15,00%
Précises	17	10,60%
Insuffisantes	77	48,10%
Complexes	24	15,00%
Confuses	35	21,90%
Je ne sais pas	5	3,10%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur le ou les traitements étaient-elles ? (situations avec diagnostic) - (plusieurs réponses possibles)**

Complètes, Claires, Précises	46	29,70%
Insuffisantes	77	49,70%
Complexes, Confuses	52	33,50%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur le ou les traitements de vos symptômes (ou des symptômes de la personne malade) étaient-elles ? (situations sans diagnostic) - (plusieurs réponses possibles)**

	Population sans diag.	
Complètes	1	3,60%
Claires	0	0,00%
Précises	3	10,70%
Insuffisantes	15	53,60%
Complexes	4	14,30%
Confuses	8	28,60%
Je ne sais pas	3	10,70%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur le service médical spécialisé dans votre maladie (ou dans la maladie) étaient-elles ? (situations avec diagnostic) - (plusieurs réponses possibles)**  
**ou Avant de contacter Maladies Rares Info Services, les informations que vous aviez sur le service médical adapté à votre situation (ou adapté à la situation de la personne malade) étaient-elles ? (situations sans diagnostic) - (plusieurs réponses possibles)**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Complètes	20	10,60%	17	10,60%	3	10,70%
Claires	19	10,10%	17	10,60%	2	7,10%
Précises	24	12,70%	23	14,30%	1	3,60%
Insuffisantes	93	49,20%	75	46,60%	18	64,30%
Complexes	17	9,00%	15	9,30%	2	7,10%
Confuses	37	19,60%	32	19,90%	5	17,90%
Je ne sais pas	16	8,50%	14	8,70%	2	7,10%

	Pers. Malades		Proches	
Complètes	13	10,70%	7	10,40%
Claires	11	9,00%	8	11,90%
Précises	15	12,30%	9	13,40%
Insuffisantes	53	43,40%	40	59,70%
Complexes	6	4,90%	11	16,40%
Confuses	27	22,10%	10	14,90%
Je ne sais pas	10	8,20%	6	9,00%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, où aviez-vous obtenu vos informations ?**

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Grâce à des échanges avec un ou des médecin(s) à l'hôpital	Oui	100	69,90%	86	69,40%	14	73,70%
	Non	43	30,10%	38	30,60%	5	26,30%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		66	71,70%	34	66,70%
Non		26	28,30%	17	33,30%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Grâce à des échanges avec un ou des médecin(s) en cabinet	Oui	48	41,70%	37	38,50%	11	57,90%
	Non	67	58,30%	59	61,50%	8	42,10%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		32	42,70%	16	40,00%
Non		43	57,30%	24	60,00%

**Avant de contacter Maladies Rares Info Services, où aviez-vous obtenu vos informations ?**

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Dans des livres, brochures ou journaux	Oui	43	38,40%	37	38,10%	6	40,00%
	Non	69	61,60%	60	61,90%	9	60,00%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		29	39,70%	14	35,90%
Non		44	60,30%	25	64,10%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Grâce à l'aide de proches	Oui	17	16,80%	16	18,40%	1	7,10%
	Non	84	83,20%	71	81,60%	13	92,90%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		9	14,30%	8	21,10%
Non		54	85,70%	30	78,90%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Grâce à des échanges avec une ou des associations(s)	Oui	26	26,00%	25	29,10%	1	7,10%
	Non	74	74,00%	61	70,90%	13	92,90%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		15	23,40%	11	30,60%
Non		49	76,60%	25	69,40%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Sur internet	Oui	161	93,10%	138	93,20%	23	92,00%
	Non	12	6,90%	10	6,80%	2	8,00%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		104	92,00%	57	95,00%
Non		9	8,00%	3	5,00%

**Si vous recherchez de l'information sur internet, pourquoi ?**

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
L'information est accessible	Oui	143	98,60%	122	98,40%	21	100,00%
	Non	2	1,40%	2	1,60%	0	0,00%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		89	98,90%	54	98,20%
Non		1	1,10%	1	1,80%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
L'information est disponible à tout moment	Oui	124	96,10%	103	95,40%	21	100,00%
	Non	5	3,90%	5	4,60%	0	0,00%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		77	96,25%	47	95,90%
Non		3	3,75%	2	4,10%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
L'information est compréhensible	Oui	78	76,50%	67	76,10%	11	78,60%
	Non	24	23,50%	21	23,90%	3	21,40%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		53	77,90%	25	73,50%
Non		15	22,10%	9	26,50%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
L'information est complète	Oui	36	37,90%	32	39,00%	4	30,80%
	Non	59	62,10%	50	61,00%	9	69,20%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		26	40,60%	10	32,30%
Non		38	59,40%	21	67,70%

**Selon vous, le ou les médecins qui vous suivent (ou suivent la personne malade) ?**

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Preennent le temps d'expliquer	Oui	96	56,50%	87	59,60%	9	37,50%
	Non	74	43,50%	59	40,40%	15	62,50%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		55	49,50%	41	69,50%
Non		56	50,50%	18	30,50%

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Donnent des informations claires	Oui	73	43,50%	66	46,80%	7	25,90%
	Non	95	56,50%	75	53,20%	20	74,10%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		40	37,40%	33	54,10%
Non		67	62,60%	28	45,90%

**Selon vous, le ou les médecins qui vous suivent (ou suivent la personne malade) ?**

		Population globale		Avec diag		Sans diag	
Sont à votre écoute (ou à l'écoute)	Oui	98	57,60%	88	60,30%	10	41,70%
	Non	72	42,40%	58	39,70%	14	58,30%

		Pers. Malades		Proches	
Oui		58	54,20%	40	63,50%
Non		49	45,80%	23	36,50%

## PRISE EN CHARGE FINANCIERE DES SOINS, PRODUITS ET PRESTATIONS

**Pour aller plus loin :** Au sein des différentes catégories de répondants, ceux qui déclarent le plus supporter des « restes à charge » sont les personnes sans diagnostic, les parents d'enfants trop jeunes pour être scolarisés et celles qui ont fait une demande d'ALD. En revanche, les données relatives à des situations d'arrêt de travail, d'invalidité ou de chômage ne sont pas plus élevées que celles de la population générale de l'enquête.

Parmi ceux estimant avoir les restes à charge les plus importants, nous retrouvons les trois mêmes catégories que celles déjà citées ci-dessus. La seule catégorie supplémentaire concerne les personnes en invalidité dont certaines font face à des situations financières critiques.

Concernant les causes des restes à charge, celles qui sont citées dans les proportions les plus importantes le sont par des « catégories sans ». Ainsi, les remboursements partiels de l'assurance maladie sont avancés à hauteur de 70% par les personnes sans ALD et celles sans diagnostic. Il en est de même pour les dépassements d'honoraires de professionnels de santé.

Nous pouvons également noter que les chiffres sur les soins, produits ou prestations à l'origine des restes à charge sont relativement homogènes entre les différentes catégories. Seul l'impact des consultations ou soins médicaux est estimé sensiblement plus important sur le reste à charge par les personnes sans ALD (53,60%) que celles avec (30,40%).

Enfin, il est intéressant de souligner que le statut de la personne malade, aussi bien par rapport à l'existence d'un diagnostic que du point de vue de son activité, ne semble pas avoir de répercussion directe et significative sur le renoncement aux soins ou l'appréciation générale sur le remboursement des frais liés à la maladie.

### Après remboursement des soins, produits ou prestations, des frais restent-ils à votre charge (ou à la charge de la personne malade ou de sa famille) ?

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	88	47,30%	72	45,60%	16	57,10%
Non	70	37,60%	65	41,10%	5	17,90%
Je ne sais pas	28	15,10%	21	13,30%	7	25,00%
Total	186	100,00%	158	100,00%	28	100,00%

	En activité		A la retraite		En arrêt de travail	
Oui	20	50,00%	22	47,80%	10	43,50%
Non	13	32,50%	21	45,70%	10	43,50%
Je ne sais pas	7	17,50%	3	6,50%	3	13,00%
Total	40	100,00%	46	100,00%	23	100,00%

	En invalidité		Scolarisé(e)		Au chômage	
Oui	9	45,00%	10	40,00%	3	37,50%
Non	9	45,00%	9	36,00%	3	37,50%
Je ne sais pas	2	10,00%	6	24,00%	2	25,00%
Total	20	100,00%	25	100,00%	8	100,00%

**Après remboursement des soins, produits ou prestations, des frais restent-ils à votre charge (ou à la charge de la personne malade ou de sa famille) ?**

	Trop jeune pour être scolarisé(e)		Autre		Je ne sais pas	
Oui	7	77,80%	5	45,50%	1	100,00%
Non	1	11,10%	2	18,20%	0	0,00%
Je ne sais pas	1	11,10%	4	36,40%	0	0,00%
Total	9	100,00%	11	100,10%	1	100,00%

	Avec ALD		Sans ALD		Demande en cours		Je ne sais pas	
Oui	47	48,50%	28	42,40%	5	62,50%	4	46,90%
Non	40	41,20%	25	37,90%	1	25,00%	2	38,00%
Je ne sais pas	10	10,30%	13	19,70%	2	25,00%	2	15,10%
Total	97	100,00%	66	100,00%	8	112,50%	8	100,00%

**Si oui, selon vous, ces frais sont-ils ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Importants	56	64,40%	45	64,30%	11	64,70%
Peu importants	23	26,40%	17	24,30%	6	35,30%
Je ne sais pas	8	9,20%	8	11,40%	0	0,00%
Total	87	100,00%	70	100,00%	17	100,00%

	En activité		A la retraite		En arrêt de travail	
Importants	14	70,00%	14	66,70%	5	45,50%
Peu importants	5	25,00%	4	19,00%	4	36,35%
Je ne sais pas	1	5,00%	3	14,30%	2	18,15%
Total	20	100,00%	21	100,00%	11	100,00%

	En invalidité		Scolarisé(e)		Au chômage	
Importants	5	62,50%	9	75,00%	1	50,00%
Peu importants	2	25,00%	3	25,00%	1	50,00%
Je ne sais pas	1	12,50%	0	0,00%	0	0,00%
Total	8	100,00%	12	100,00%	2	100,00%

	Trop jeune pour être scolarisé(e)		Autre		Je ne sais pas	
Importants	5	71,40%	2	40,00%	1	100,00%
Peu importants	2	28,60%	2	40,00%	0	0,00%
Je ne sais pas	0	0,00%	1	20,00%	0	0,00%
Total	7	100,00%	5	100,00%	1	100,00%

	Avec ALD		Sans ALD		Demande en cours		Je ne sais pas	
Importants	29	65,90%	19	59,40%	4	100,00%	2	50,00%
Peu importants	11	25,00%	10	31,30%	0	0,00%	2	50,00%
Je ne sais pas	4	9,10%	3	9,40%	0	0,00%	0	0,00%
Total	44	100,00%	32	100,10%	4	100,00%	4	100,00%

**Pouvez-vous estimer le montant des frais qui restent à votre charge  
(ou à la charge de la personne malade ou de sa famille) ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Moins de 100 euros par an	13	14,90%	13	18,05%	0	0,00%
Entre 100 et 1000 euros par an	43	49,45%	30	41,65%	13	86,70%
Plus de 1000 euros par an	12	13,80%	10	13,90%	2	13,30%
Je ne sais pas	19	21,85%	19	26,40%	0	0,00%
Total	87	100,00%	72	100,00%	15	100,00%

	En activité		A la retraite		En arrêt de travail	
Moins de 100 euros par an	2	10,00%	3	14,30%	3	27,30%
Entre 100 et 1000 euros par an	11	55,00%	10	47,60%	5	45,50%
Plus de 1000 euros par an	2	10,00%	3	14,30%	0	0,00%
Je ne sais pas	5	25,00%	5	23,80%	3	27,30%
Total	20	100,00%	21	100,00%	11	100,10%

	En invalidité		Scolarisé(e)		Au chômage	
Moins de 100 euros par an	0	0,00%	2	18,20%	1	50,00%
Entre 100 et 1000 euros par an	7	77,80%	4	36,35%	1	50,00%
Plus de 1000 euros par an	1	11,10%	3	27,25%	0	0,00%
Je ne sais pas	1	11,10%	2	18,20%	0	0,00%
Total	9	100,00%	11	100,00%	2	100,00%

	Trop jeune pour être scolarisé(e)		Autre		Je ne sais pas	
Moins de 100 euros par an	1	14,30%	1	20,00%	0	0,00%
Entre 100 et 1000 euros par an	2	28,60%	2	40,00%	1	100,00%
Plus de 1000 euros par an	2	28,60%	1	20,00%	0	0,00%
Je ne sais pas	2	28,60%	1	20,00%	0	0,00%
Total	7	100,10%	5	100,00%	1	100,00%

**Pouvez-vous estimer le montant des frais qui restent à votre charge  
(ou à la charge de la personne malade ou de sa famille) ?**

	Avec ALD		Sans ALD		Demande en cours		Ne sais pas	
Moins de 100 euros par an	8	17,80%	3	10,00%	0	0,00%	1	25,00%
Entre 100 et 1000 euros par an	24	53,30%	13	43,30%	4	80,00%	1	25,00%
Plus de 1000 euros par an	5	11,10%	4	13,35%	1	20,00%	2	50,00%
Je ne sais pas	8	17,80%	10	33,35%	0	0,00%	0	0,00%
Total	45	100,00%	30	100,00%	5	100,00%	4	100,00%

**Pouvez-vous indiquer la ou les causes de ces frais qui restent à votre charge  
(ou à la charge de la personne malade ou de sa famille) ?**

(plusieurs réponses possibles)

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Un remboursement partiel de la caisse d'assurance maladie	48	56,50%	37	52,90%	11	73,30%
Aucun remboursement de la caisse d'assurance maladie	10	11,80%	6	8,60%	4	26,70%
Un remboursement partiel de la complémentaire santé	30	35,30%	25	35,70%	5	33,30%
Aucun remboursement de la complémentaire santé	16	18,80%	16	22,90%	0	0,00%
L'absence de complémentaire santé	5	5,90%	2	2,90%	3	20,00%
Des dépassements d'honoraires d'un professionnel de santé	37	43,50%	29	41,40%	8	53,30%
Autre	16	18,80%	15	21,40%	1	6,70%
Je ne sais pas	4	4,70%	4	5,70%	0	0,00%

**Pouvez-vous indiquer la ou les causes de ces frais qui restent à votre charge  
(ou à la charge de la personne malade ou de sa famille) ?**

(plusieurs réponses possibles)

	Avec ALD		Sans ALD		Demande en cours		Je ne sais pas	
Un remboursement partiel de la caisse d'assurance maladie	22	48,90%	19	67,90%	3	60,00%	3	75,00%
Aucun remboursement de la caisse d'assurance maladie	4	8,90%	4	14,30%	1	20,00%	1	25,00%
Un remboursement partiel de la complémentaire santé	14	31,10%	13	46,40%	0	0,00%	2	50,00%
Aucun remboursement de la complémentaire santé	9	20,00%	4	14,30%	2	40,00%	0	0,00%
L'absence de complémentaire santé	2	4,40%	2	7,10%	1	20,00%	0	0,00%
Des dépassements d'honoraires d'un professionnel de santé	17	37,80%	16	57,10%	2	40,00%	0	0,00%
Autre	14	31,10%	2	7,10%	0	0,00%	0	0,00%
Je ne sais pas	2	4,40%	2	7,10%	0	0,00%	0	0,00%

**Ces frais qui restent à votre charge (ou à charge) concernent ?**

(plusieurs réponses possibles)

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Des consultations ou soins médicaux	35	41,20%	28	40,60%	7	43,80%
Des consultations ou soins paramédicaux	17	20,00%	15	21,70%	2	12,50%
Une hospitalisation	11	12,90%	9	13,00%	2	12,50%
Des médicaments partiellement ou non remboursés	37	43,50%	30	43,50%	7	43,80%
Des médicaments prescrits hors AMM	12	14,10%	8	11,60%	4	25,00%
Des soins dentaires	18	21,20%	15	21,70%	3	18,80%
Des frais d'optique	30	35,30%	23	33,30%	7	43,80%
Des examens médicaux	23	27,10%	18	26,10%	5	31,30%
Du matériel ou des produits médicaux	26	30,60%	21	30,40%	5	31,30%
Des transports	26	30,60%	23	33,30%	3	18,80%
Des soins à l'étranger	5	5,90%	4	5,80%	1	6,30%
Autre	6	7,10%	6	8,70%	0	0,00%
Je ne sais pas	3	3,50%	3	4,30%	0	0,00%

**Ces frais qui restent à votre charge (ou à charge) concernent ?**

(plusieurs réponses possibles)

	Avec ALD		Sans ALD		Demande en cours		Je ne sais pas	
Des consultations ou soins médicaux	14	30,40%	15	53,60%	3	60,00%	2	50,00%
Des consultations ou soins paramédicaux	9	19,60%	7	25,00%	1	20,00%	0	0,00%
Une hospitalisation	4	8,70%	4	14,30%	1	20,00%	1	25,00%
Des médicaments partiellement ou non remboursés	23	50,00%	10	35,70%	3	60,00%	1	25,00%
Des médicaments prescrits hors AMM	8	17,40%	3	10,70%	1	20,00%	0	0,00%
Des soins dentaires	12	26,10%	5	17,90%	1	20,00%	0	0,00%
Des frais d'optique	17	37,00%	11	39,30%	2	40,00%	0	0,00%
Des examens médicaux	11	23,90%	8	28,60%	4	80,00%	0	0,00%
Du matériel ou des produits médicaux	14	30,40%	10	35,70%	0	0,00%	1	25,00%
Des transports	11	23,90%	10	35,70%	3	60,00%	1	25,00%
Des soins à l'étranger	4	8,70%	0	0,00%	1	20,00%	0	0,00%
Autre	3	6,50%	2	7,10%	0	0,00%	1	25,00%
Je ne sais pas	2	4,35%	1	3,60%	0	0,00%	0	0,00%

**Avez-vous déjà renoncé (ou la personne malade a-t-elle déjà renoncé) à des soins, consultations, médicaments, examens... pour des raisons financières ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Oui	35	18,80%	31	19,60%	4	14,30%
Non	144	77,40%	122	77,20%	22	78,60%
Ne sais pas	7	3,80%	5	3,20%	2	7,10%
Total	186	100,00%	158	100,00%	28	100,00%

	En activité		A la retraite		En arrêt de travail	
Oui	11	26,20%	8	17,40%	6	26,10%
Non	28	66,70%	36	78,30%	17	73,90%
Ne sais pas	3	7,10%	2	4,30%	0	0,00%
Total	42	100,00%	46	100,00%	23	100,00%

	En invalidité		Scolarisé(e)		Au chômage	
Oui	4	20,00%	2	8,40%	2	25,00%
Non	16	80,00%	21	87,50%	6	75,00%
Ne sais pas	0	0,00%	1	4,10%	0	0,00%
Total	20	100,00%	24	100,00%	8	100,00%

	Trop jeune pour être scolarisé(e)		Autre		Je ne sais pas	
Oui	0	0,00%	2	18,20%	0	0,00%
Non	8	100,00%	9	81,80%	1	100,00%
Ne sais pas	0	0,00%	0	0,00%	0	0,00%
Total	8	100,00%	11	100,00%	1	100,00%

	Avec ALD		Sans ALD		Demande en cours		Je ne sais pas	
Oui	19	20,40%	13	18,80%	2	25,00%	1	10,00%
Non	70	75,30%	54	78,30%	6	75,00%	8	80,00%
Ne sais pas	4	4,30%	2	2,90%	0	0,00%	1	10,00%
	93	100,00%	69	100,00%	8	100,00%	10	100,00%

**Estimez-vous que le remboursement des frais liés à la maladie est ?**

	Population globale		Avec diag		Sans diag	
Très satisfaisant	24	13,30%	23	14,90%	1	3,70%
Satisfaisant	56	30,90%	48	31,20%	8	29,65%
Insatisfaisant	43	23,80%	37	24,00%	6	22,20%
Très insatisfaisant	23	12,70%	18	11,70%	5	18,50%
Je ne sais pas	36	19,30%	28	18,20%	7	25,95%
Total	182	100,00%	154	100,00%	27	100,00%

	En activité		A la retraite		En arrêt de travail	
Très satisfaisant	4	10,25%	8	18,20%	5	22,75%
Satisfaisant	13	33,40%	14	31,80%	5	22,75%
Insatisfaisant	5	12,80%	12	27,30%	7	31,80%
Très insatisfaisant	5	12,80%	4	9,10%	1	4,50%
Je ne sais pas	12	30,75%	6	13,60%	4	18,20%
Total	39	100,00%	44	100,00%	22	100,00%

	En invalidité		Scolarisé(e)		Au chômage	
Très satisfaisant	3	15,00%	3	12,00%	0	0,00%
Satisfaisant	7	35,00%	8	32,00%	3	42,90%
Insatisfaisant	7	35,00%	3	12,00%	2	28,55%
Très insatisfaisant	3	15,00%	8	32,00%	0	0,00%
Je ne sais pas	0	0,00%	3	12,00%	2	28,55%
Total	20	100,00%	25	100,00%	7	100,00%

	Trop jeune pour être scolarisé(e)		Autre		Je ne sais pas	
Très satisfaisant	0	0,00%	1	9,10%	0	0,00%
Satisfaisant	2	22,20%	3	27,25%	0	0,00%
Insatisfaisant	5	55,60%	1	9,10%	1	100,00%
Très insatisfaisant	0	0,00%	2	18,20%	0	0,00%
Je ne sais pas	2	22,20%	4	36,35%	0	0,00%
Total	9	100,00%	11	100,00%	1	100,00%

	Avec ALD		Sans ALD		Demande en cours		Je ne sais pas	
Très satisfaisant	16	17,40%	8	11,90%	0	0,00%	0	0,00%
Satisfaisant	33	35,85%	16	23,90%	2	25,00%	3	33,35%
Insatisfaisant	25	27,20%	13	19,40%	1	12,50%	3	33,35%
Très insatisfaisant	8	8,70%	10	14,90%	3	37,50%	1	11,10%
Je ne sais pas	10	10,85%	20	29,90%	2	25,00%	2	22,20%
Total	92	100,00%	67	100,00%	8	100,00%	9	100,00%

## MALADIES RARES INFO SERVICES

Association loi 1901, Maladies Rares Info Services a été créée en octobre 2001 avec le soutien de l'AFM-Téléthon.

Son service d'information et de soutien est aujourd'hui reconnu comme un service de référence destiné aux personnes touchées par une maladie rare et aux professionnels du secteur sanitaire et social. L'équipe est constituée de professionnels, médecins et scientifiques, spécialistes des maladies rares. Leur activité est exclusivement dédiée à Maladies Rares Info Services. De nouvelles activités, complémentaires du service d'information et de soutien, ont été développées, telles que le service de mise en relation des malades isolés ou celui dédié aux formations.

Maladies Rares Info Services a été soutenu en 2011 par l'AFM-Téléthon, grâce aux dons du Téléthon, l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé et le Ministère de la Santé. L'Observatoire des maladies rares a pu être créé et mis en œuvre en 2011 grâce aux partenariats noués avec la Fondation du LEEM et la Fondation Medtronic.

### Le service d'information et de soutien

Maladies Rares Info Services répond par téléphone et courrier électronique aux questions des personnes concernées par l'une des sept mille maladies rares. Ces personnes malades ou leurs familles ont besoin de comprendre la maladie avec des informations simples et claires. Elles ont aussi besoin d'être orientées vers les services médicaux spécialisés dans leur pathologie ou les services d'accompagnement social. Elles expriment également la volonté de rompre leur isolement en rencontrant d'autres personnes concernées.

Une réponse claire et adaptée à la situation de la personne est donnée à chacune des demandes. Maladies Rares Info Services est le premier service d'information en santé en France à être certifié conforme à une norme qualité (ISO 9001).



### Le service de mise en relation des malades isolés

Pour certaines pathologies, il n'existe pas d'association, en raison très souvent de leur grande rareté. Face à la souffrance due à l'isolement, Maladies Rares Info Services et Orphanet proposent le service de mise en relation des malades isolés. Ces personnes peuvent ainsi entrer en contact et rompre leur solitude. Elles échangent, partagent leurs expériences, se soutiennent mutuellement.

Pour s'inscrire, c'est très simple : il suffit de téléphoner à Maladies Rares Info Services ou de se connecter sur le site [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr), rubrique « Services aux patients » et « Rencontrer des patients ».

### Le service de formations

Malades Rares Info Services assure des sessions de formation modulables auprès des professionnels du secteur sanitaire et social. Ces sessions visent à mieux faire connaître les maladies rares, leurs modalités spécifiques de prise en charge sanitaire et sociale et les sources d'information disponibles. Trois modules sont proposés :

- Les maladies rares : problématiques générales, prise en charge médico-sociale et ressources d'information et de soutien.
- Les maladies rares : problématiques générales et dimensions médicales.
- Les maladies rares : quel accompagnement social pour des problématiques spécifiques ?