

Les maladies rares confrontent les personnes qui en sont atteintes et leur entourage à de nombreuses difficultés et à de multiples défis qui touchent l'ensemble des domaines de vie. Ces difficultés concernent les contacts avec les professionnels de santé tant au niveau de l'obtention d'un diagnostic, d'informations éclairées sur la maladie et ses conséquences qu'au niveau de la connaissance d'un pronostic évolutif souvent incertain ou encore méconnu. Par ailleurs, de part leurs conséquences sur la vie quotidienne, les maladies rares peuvent générer des situations de handicap parfois très invalidantes pour les personnes qui en sont atteintes mais aussi pour leur entourage. Elles peuvent venir grever durablement la qualité de vie des patients.

Des éléments d'une étude ayant recueilli les besoins et les attentes de plusieurs centaines de personnes porteuses de maladies rares à l'échelle d'une région française sont présentés ici. Le discours des patients est analysé. Cette étude s'inscrit dans la lignée du premier Plan National Maladies Rares mis en œuvre en France. Partant des constats faits par l'équipe du CREAI Languedoc-Roussillon, elle propose une série de recommandations pour améliorer le parcours des personnes porteuses d'une maladie rare.

Nous remercions vivement nos collègues du CREAI Languedoc-Roussillon de nous permettre de diffuser les résultats de ce travail qui sera publié sur plusieurs bulletins d'informations successifs.

PARCOURS DE SANTE ET PARCOURS DE VIE DES PERSONNES ATTEINTES PAR UNE MALADIE RARE

Quelques données tirées de l'enquête régionale
conduite en Languedoc-Roussillon pour Alliance Maladies Rares

par **Bernard AZEMA**, *Psychiatre, Conseiller Technique CREAI Languedoc-Roussillon*
et **Nathalie MARTINEZ**, *Psychosociologue, Conseiller Technique CREAI Languedoc-Roussillon*

➤ UN ENGAGEMENT ANCIEN ET CONSTANT DU CREAI LANGUEDOC-ROUSSILLON AUTOUR DES PROBLEMATIQUES DE HANDICAPS ET DE MALADIES RARES

Le CREAI Languedoc-Roussillon s'est déjà saisi dans le passé de la problématique de la maladie et du handicap rares. En effet, au moment où se construisait ce nouveau champ de la connaissance scientifique et de l'intervention publique, l'équipe du CREAI avait sollicité le financement durant l'année 1996 par la DRASS du Languedoc-Roussillon d'une étude régionale sur les "handicaps rares" dans la lancée de travaux nationaux souhaités par la *Circulaire du 5 juillet 1996*¹.

¹ Circulaire DAS/RVAS n° 96-429 du 5 juillet 1996 relative au recensement de la situation et des besoins dans chaque département et région des personnes susceptibles de relever de la notion de « handicap rare ».

Cette étude a été, de fait, la seule de ce genre menée en France sur ce domaine². Elle était consacrée aux seuls enfants et adolescents. Elle a proposé un modèle de compréhension d'une problématique encore très mal connue à l'époque aux contours encore très imprécis. Cette première étude avait rassemblé dans la même réflexion à la fois des maladies rares, marquées par leur faible prévalence et leur impact en terme de désavantage d'une part, et les associations inhabituelles de déficiences et incapacités qui devaient être regroupées ultérieurement sous l'appellation de « handicaps rares » (surdit -c civit , surdit -autisme, troubles s v res du langage etc..) d'autre part. Les handicaps rares ont donn  lieu   une premi re action publique d bouchant sur la cr ation et le financement de trois Centres de Ressources Handicaps Rares   vocation nationale.

Les principaux constats faits   l' poque par notre  quipe en r gion relevaient que :

- **L'offre de soins  tait rare, concentr e, souvent inaccessible** car mal connue et fortement m dicalis e avec une offre localis e dans les Centres Hospitaliers R gionaux. La structure de cette offre, tr s m dicalis e, d bouchait sur un accompagnement m dico-social insuffisant voire inexistant.
- **L'offre m dico-sociale  tait cloisonn e avec une structure en fili re** tr s typ e (selon des types de d ficiences principales) rendant les r ponses d'accompagnement m dico-social des handicaps et maladies rares difficiles voire impossibles.
- La complexit  des troubles et des situations de handicap n cessitait de nombreux acteurs, ayant   se coordonner entre eux. Or cette **coordination apparaissait le point faible** avec le constat de nombreuses ruptures dans le parcours des personnes et une forte charge pour les familles et entourages en mati re de coordination.
- Existaient **des difficult s de financement** de ces multiples prises en charge (parfois n cessairement simultan es) quand elles  taient en place, avec des probl mes de compr hension de la part des payeurs.
- La maladie rare ou le handicap rare g n raient tr s souvent une **forte situation de d savantage social** au sens de la premi re Classification Internationale des Handicaps, dite classification de WOOD³.
- Par ailleurs ce handicap rare venait « impacter » sur l'ensemble de l'entourage, faisant de la personne porteuse d'un handicap rare ou d'une maladie rare « **un handicap  handicapant** » pour l'entourage selon l'expression de Jacques CONSTANT.
- La famille et les **entourages  taient souvent fortement mobilis s** dans l'accompagnement et les soins au quotidien des personnes atteintes. Le domicile se transformait alors en un v ritable espace de soins m dicalis  et les familles en « soignants ».

² AZEMA B., BARTHEY E. & BAUMLIN M. (1997) Etude sur les handicaps rares en Languedoc-Roussillon (enfants et adolescents). Montpellier : CREAL Languedoc-Roussillon, 187 p.

³ OMS (1980) Classification Internationale des Handicaps : D ficiences, incapacit s et d savantages (CIH). Gen ve : OMS. (Traduction fran aise Paris : CTNERHI-INSERM, 1988)

Ces constats, faits il y a plus de 10 ans, restent encore tous valables.

L'étude du CREAI Languedoc-Roussillon nous a permis de construire une ébauche de représentation des différentes problématiques sur les situations de handicaps rares dans le champ de l'enfance et de l'adolescence et d'interroger les zones frontalières avec les maladies rares⁴.

La même année 1996, était publié sous l'égide du Ministère du Travail et des Affaires Sociales, un rapport sur les handicaps rares⁵. Ce rapport permettait de poser les bases de ce qui allait devenir durant plus d'une décennie le cadre conceptuel et réglementaire des handicaps rares.

Les handicaps rares ont fait l'objet d'une investigation approfondie par la CNSA dans le cadre de l'élaboration du Plan National Handicaps Rares⁶ qui vient d'être présenté et aux travaux duquel notre équipe a également participé⁷.

METHODOLOGIE DE L'ETUDE

Une enquête par questionnaire

La construction du questionnaire d'enquête a fait l'objet d'une élaboration par étapes et trames successives au cours desquelles les collaborations de personnes porteuses de différentes maladies rares et d'experts ont été sollicitées. Dans un second temps des hypothèses de travail ont été soumises à un focus group. Après une navette avec les membres du focus group une première version a été soumise au groupe de pilotage pour validation définitive.

Le questionnaire final comportait 132 questions ouvertes et fermées qui exploraient différents domaines de santé et de vie ainsi qu'un questionnaire portant sur la santé perçue (indicateur de Santé Perçue de Nottingham – Nottingham Health Profile). Les questions portaient sur des données objectives et subjectives (comme par exemple l'impact perçu sur la vie familiale). Les données de discours et les témoignages ont fait l'objet d'une analyse sémantique.

Au total près de 7 000 personnes ont reçu une invitation personnalisée à participer à l'enquête. Après avis de la CNIL, le questionnaire a été adressé aux volontaires et traité de manière anonyme.

⁴ AZEMA B. (2007) Handicaps rares : émergence d'une problématique complexe de prise en charge. Informations CREAI Languedoc-Roussillon – Le Pélican, n°187, novembre, 4-5.

⁵ Ministère du Travail et des Affaires Sociales (1996) Rapport sur les handicaps rares. 82 p.

⁶ CNSA (2009) Schéma National d'Organisation Sociale et Médico-sociale pour les Handicaps rares 2009-2013. Paris : CNSA, 144 p.

⁷ CNSA (2008) Handicaps rares. Document d'orientation. Commission spécialisée Handicaps Rares, Conseil Scientifique de la CNSA. 44 pages. Disponible à l'adresse : http://www.cnsa.fr/IMG/pdf/document_orientationfinal_handicaps_rares.pdf

Une sensibilisation du secteur médico-social enfants

Plusieurs rencontres ont rassemblé les différents CAMSP de la région pour les associer et les sensibiliser à l'étude. Un envoi personnalisé a été adressé à l'ensemble des équipements des Annexes XXIV pour les inviter à solliciter les familles concernées par une maladie rare à participer à l'enquête. Compte tenu des importantes disparités dans la médicalisation et dans la connaissance des éléments médicaux des adultes handicapés accompagnés, il n'a pas été fait d'envoi à destination du dispositif médico-social pour adultes.

Des rencontres départementales

Des réunions ont été organisées dans chaque département de la région (5 au total) avec des patients, des représentants associatifs, des professionnels de la santé, de l'Education nationale, du secteur médico-social, des CAMSP et des équipes de MDPH.

Le but poursuivi par ces réunions étaient de recueillir en direct la parole des patients et de leurs entourages, de dresser un état des lieux départemental sur la question et de rendre compte des premiers résultats de l'étude aux intéressés.

A. QUELQUES DONNEES QUANTITATIVES DE L'ENQUETE

➤ CARACTERISTIQUES DE LA POPULATION D'ENQUETE

En Languedoc-Roussillon, **80 000 personnes** seraient potentiellement concernées par la maladie rare.

7 000 personnes environ ont été contactées de manière directe et par un courrier personnalisé.

Au final, **524 volontaires** se sont manifestés de différentes manières et ont fait l'objet d'un envoi postal ou électronique du questionnaire par le CREA Languedoc-Roussillon.

Au 31 juillet 2008, date d'arrêt de l'enquête, nous avons reçu **444 questionnaires exploitables**.

• Un recrutement difficile

On ne peut que constater le faible "rendement" de la campagne de recrutement qui a pourtant multiplié les canaux d'information et de sollicitation des personnes et des professionnels, qui a croisé les informations et les sensibilisations collectives et individuelles et qui a été relayée -de manière il est vrai variable- par les associations locales ou nationales. Ces résultats doivent interroger. Les éléments d'éclairage que nous pouvons avancer tiennent à des facteurs d'ordre très variés.

En premier lieu, la faible mobilisation des personnes atteintes d'une maladie rare ou les parents d'enfants dans ce type de problématique nous semble être **le reflet de la solitude, de l'isolement extrême de ces personnes face à la maladie rare**. Nombre de ces personnes ne connaissent pas, ou sont en incapacité de faire une démarche volontaire vers une association qui pourrait les représenter ou les aider. La vie au quotidien avec une maladie rare et ses conséquences mobilisent une grande partie de l'énergie disponible. Les résultats de l'étude le montrent.

S'engager activement dans une démarche associative, animer ou participer soi-même à une association de malades reste encore peu répandu. En témoigne le faible nombre des patients avec maladies rares à laquelle répond une faible **représentativité de certaines associations** qui mettent en œuvre pourtant des trésors d'énergie pour exister et se développer avec des moyens et une logistique limités. Il est encore difficile, et cette étude le démontre, d'arriver à contacter les malades. Quelques-uns d'entre eux n'ont appris que fortuitement, et par des canaux d'informations informels, l'existence de cette étude malgré la redondance des informations. Beaucoup d'efforts restent à faire pour **consolider les actions et informations associatives**.

L'argument de la lassitude face à des enquêtes répétées ne tient pas dans le cas présent. Il s'agit de la première étude régionale de ce genre. Par contre une **lassitude ou un découragement** face au remplissage de tels questionnaires et des interrogations quant au bien-fondé et l'utilité de répondre à cette étude peuvent être éventuellement retenus. Le questionnaire est long. Il correspond aux compromis et arbitrages qui ont dû être faits entre les différentes associations, les experts et le comité de pilotage. Cependant les répondants ont bien l'importance de l'enjeu d'une telle étude que certains appelaient de leurs vœux.

Lors des réunions d'animation et de rencontre, menées dans chacun des départements de la région, quelques personnes nous ont indiqué que ce questionnaire avait pu les mettre en souffrance face à leur problématique en les amenant à s'y confronter à nouveau. Le **questionnaire venant réactualiser un traumatisme encore vif**. Ainsi, un nombre difficile à mesurer de personnes n'aurait pas eu le courage de répondre à ce questionnaire pour ces raisons-là.

D'autres personnes enfin n'ont pas été en mesure de renseigner personnellement le questionnaire, car elles étaient **dépendantes d'un tiers**, c'est le cas des personnes malvoyantes ou non-voyantes. Quelques-unes ont préféré ou dû y renoncer.

Dans la campagne de recrutement de l'étude ce sont **les centres de référence du CHU de Montpellier** qui constituent le meilleur informateur et diffuseur. Près d'une personne sur deux (48.9 %) enrôlée l'a fait grâce à cette voie. Le réseau associatif vient en second avec une personne sur cinq (20.9 %).

Les professionnels de santé de première ligne (médecins et paramédicaux) ont joué un rôle plus restreint avec respectivement environ 10 % chacun dans le recrutement des patients. Pourtant l'ensemble des professionnels de santé de la région a reçu un courrier et une plaquette les invitant à solliciter leur patientèle concernée.

Ces éléments traduisent toute la difficulté qu'il y a à pouvoir se rapprocher des patients atteints d'une maladie rare et de connaître leurs besoins. Ils démontrent tout l'intérêt des centres de référence et de compétences pour construire un partenariat confiant, efficace et durable avec ces patients et leurs entourages, pour les engager et les orienter vers les réponses sociales et médico-sociales quand elles sont nécessaires, pour les informer sur leurs droits enfin.

- **Les types de maladies rares représentés dans l'effectif**

Le nombre total de maladies parmi les 444 personnes ayant répondu au questionnaire s'élève à **166 pathologies** différentes⁸.

Les maladies neuromusculaires constituent un groupe d'une trentaine de personnes avec la myotonie de Steinert, la myopathie de Duchenne de Boulogne, la maladie de Charcot Marie Tooth, la myopathie des ceintures...

Au sein des maladies neurologiques rares, les maladies rares avec **troubles cérébelleux** représentent plus d'une vingtaine de personnes.

Après les **maladies neurologiques** et les **anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique** qui constitue un effectif important, les personnes présentant **une atteinte visuelle** sont, en volume, parmi les mieux représentées. Ce sont par exemple la rétinite pigmentaire (occurrence la plus fréquente de l'étude avec 33 personnes), le syndrome de Usher, le syndrome Charge, les dystrophies des cônes, l'albinisme oculaire, la choroïdémie, le syndrome de Bardet Biedl, le rétinoblastome familial, l'amaurose, la dégénérescence maculaire...

Parmi les **maladies dermatologiques**, les sclérodermies représentant dans notre effectif au moins 26 personnes, si on additionne le syndrome CREST aux sclérodermies.

Les **troubles envahissants du développement avec atteinte génétique** repérée (X-fragile, Syndrome de Rett) représentent également un groupe important, plus de d'une trentaine.

Ces surreprésentations de certaines familles de maladies rares peuvent correspondre en partie à un biais de recrutement de l'effectif enrôlé dans l'étude à partir de la sollicitation directe de son centre de référence ou de compétence.

Les personnes répondant au questionnaire avaient la possibilité de préciser que **le diagnostic de maladie rare était encore en attente de confirmation. C'est le cas de 16 % de personnes** soit une personne sur six environ. Les raisons peuvent être multiples : attente de résultats de tests en particulier génétique, explorations en cours, rareté extrême de l'affection et incertitude des experts consultés, méconnaissance diagnostique, etc.

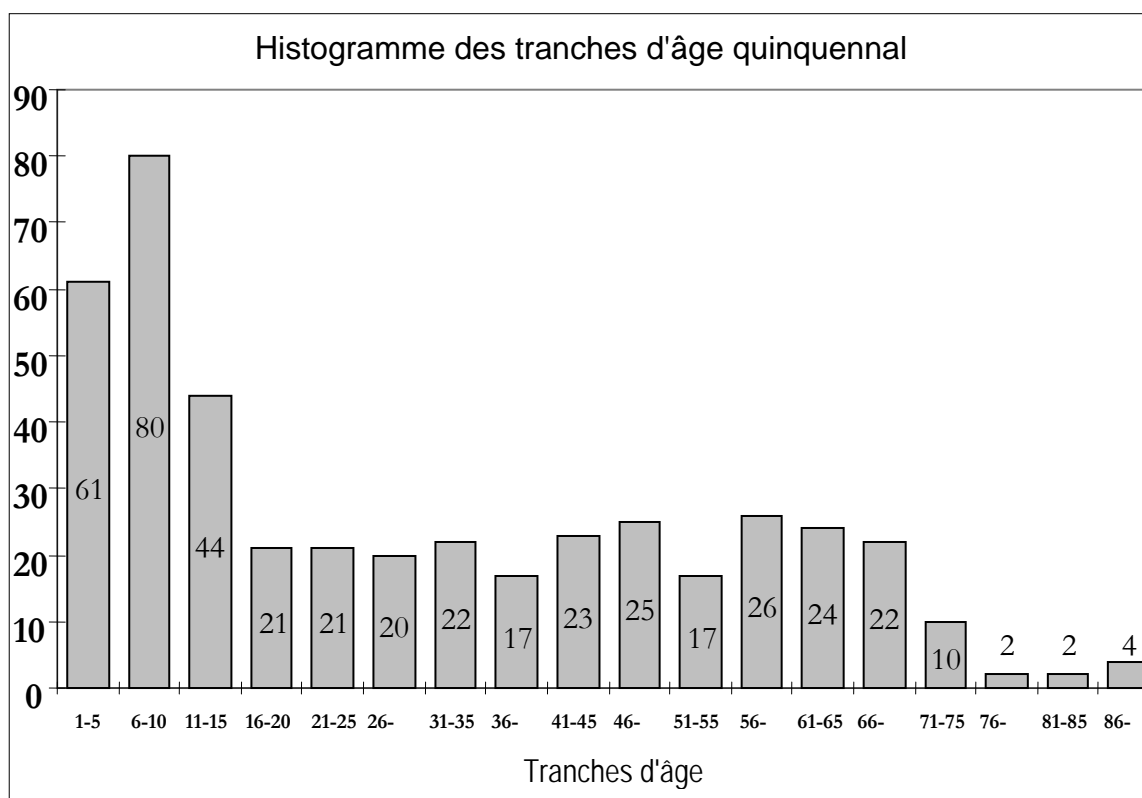
⁸ Nous renvoyons le lecteur intéressé par la liste exhaustive de ces maladies au rapport publié.

• Les caractéristiques démographiques

Nous avons pu recueillir 195 questionnaires concernant des **mineurs (0-18 ans) soit 43.9 %** de l'ensemble de l'effectif total et **249 concernant des adultes soit 56.1 %**.

La représentation des femmes est majoritaire (241 femmes pour 203 hommes) dans l'ensemble de l'effectif d'étude avec un sexe ratio de 0.84 dans l'échantillon total soit plus de 54 % de femmes, mais il apparaît une différence très significative entre les deux groupes avec une plus forte proportion masculine (sexe ratio de 1.3) dans l'effectif des 0-18 ans et une surreprésentation massive des femmes dans l'effectif des adultes (sex-ratio : 0.61). Faut-il voir là le poids par exemple de certaines maladies dont l'expressivité est différente selon les sexes, comme l'autisme et l'X-Fragile ? S'agit-il d'une **plus forte mobilisation des femmes et aussi des mères** pour participer à l'enquête ? Nous ne trancherons pas entre ces deux hypothèses qui mériteraient vérifications.

La répartition des répondants par âges



Dans la répartition par âges de notre effectif, ce sont les tranches d'âges 1-5, 6-10 et 11-15 ans qui sont les plus représentées (soit 185 enfants et adolescents sur les 195 des 0-18 ans. Ces trois tranches représentent à elles seules 41.6 % de l'effectif total d'enquête.

Les personnes de 20 à 60 ans représentent un effectif de 171 (38.5 %). Les personnes de 61 ans et plus représentent 14.4 % (N=64). Quelques personnes enfin (N=4) n'ont pas indiqué leur âge. La personne la plus âgée ayant participé à l'enquête est âgée de 88 ans.

La répartition départementale par âges des participants à l'étude

Le département de **Hérault** avec 230 questionnaires reçus enregistre la plus forte représentativité : 51.8 %. Cette proportion est significativement supérieure au poids démographique du département : 992.500 habitants dans ce département en 2006 à comparer avec la population de la région Languedoc-Roussillon 2.520.000 soit 39.4 %⁹.

En revanche, le taux de réponse du **Gard** qui représente 27.2 % de la population régionale est bien moindre avec 82 réponses, compte tenu de son poids démographique, d'autant plus si on le compare avec les effectifs des Pyrénées Orientales (81 questionnaires) et même de l'Aude (43 questionnaires). Comparativement à leur poids démographique régional la participation à l'enquête des **Pyrénées-Orientales** est très bonne et celle de l'**Aude** bonne. Pour ce qui est de la **Lozère**, on note un faible taux de réponse, avec seulement 8 questionnaires patients. Mais ce département a une population très réduite.

Lieu de vie habituel

Les personnes vivent la plupart du temps dans un domicile personnel ou familial : neuf personnes sur dix vivent hors institution (n = 402). Il existe 38 cas de séjours dans un établissement sanitaire ou médico-social, le plus souvent alternés entre le domicile et l'établissement. Près de neuf personnes sur dix (87 %) vivent en couple ou en famille. Les personnes vivant seules sont dans 75 % des cas des femmes, dont la moyenne d'âge est de 53 ans.

• Un accès aux soins parfois problématique

Une personne sur cinq a des difficultés d'accès géographique aux soins.

La raison la plus récurrente évoquée concerne l'éloignement du lieu où se concentre l'expertise (centres de référence, de compétence, consultations spécialisées, etc.) situé à Montpellier. Sont concernés également l'accès aux ressources de médecine spécialisée ou des paramédicaux qui suivent la personne.

"L'établissement hospitalier chargé du suivi de ma maladie est hors département, à 170 km."

"Nous sommes à plus d'une heure et demie de tous les soins : kiné, orthophoniste, psychomotricien, CAMSP et à 3 heures d'un CHU."

"Les nombreux kilomètres à parcourir pour se rendre chez les spécialistes engendrent fatigue et frais financiers supplémentaires".

A la question des difficultés d'accès aux ressources sanitaires adaptées, les réponses apparaissent très différenciées selon le domicile de la personne. Elles dépendent de la desserte médicale en proximité, de la couverture des besoins en médecins spécialistes ainsi que de la distance ou plus exactement du temps d'accès au CHU de Montpellier.

Dans l'Hérault, les problèmes d'implantation géographique concernent essentiellement les hauts cantons, dont les villages souffrent de la rareté des professionnels de santé.

On retrouve cette même problématique **en Lozère**, où 7 personnes sur 8 sont confrontées au manque et à l'éloignement des spécialistes : "Deux heures de route pour voir un spécialiste."

⁹ Source INSEE 2008

Dans les Pyrénées Orientales, une personne sur trois y résidant fait état du même problème.

"Nous habitons dans les Pyrénées Orientales en zone désertique et pour chaque rendez-vous à Montpellier c'est six heures de route."

"Le centre d'hémophilie se trouve à Montpellier et nous habitons à Perpignan."

"Nous devons nous rendre à Montpellier au centre de génétique car il n'y en a pas sur Perpignan."

Pour 20 % des **Audois et des Gardois**, la distance qui sépare les personnes du centre de référence ou de compétence, mais aussi le fait qu'il n'y ait pas de spécialistes dans le département impliquent des difficultés d'accès aux soins et des trajets plus ou moins conséquents.

"J'habite à 150 km du centre de sommeil de Montpellier et le neurologue hospitalier de ma ville méconnaît la narcolepsie."

"Mon suivi se fait au CHU de Montpellier, soit environ deux heures de trajet aller retour."

"Nous habitons à 100 km de l'hôpital où est suivi notre fils."

Des déménagements rendus nécessaires par la maladie rare pour une personne sur six

Dans 15.5 % des situations, les personnes déclarent avoir été obligées de déménager à cause de leur maladie. Les principales raisons invoquées concernent le rapprochement du centre de référence et des spécialistes de la maladie rare mais aussi des raisons climatiques.

Ainsi, 36 personnes ont déménagé pour vivre dans l'Hérault, mais surtout près de Montpellier pour être au plus près des spécialistes de leur maladie rare :

"La proximité du centre de Montpellier a été prise en compte pour le déménagement" mais également afin de réduire leur temps de trajet.

"Nous avons voulu nous rapprocher de Montpellier où le petit est suivi car le centre de référence était à 160 km de notre lieu de résidence."

"Pour diminuer le temps de trajet pour faciliter les soins, j'ai pris un appartement en ville alors que j'habitais à la campagne."

La deuxième raison principale invoquée concerne le climat.

"Le choix de ma région de résidence a été fait en rapport avec ma maladie : climat doux et sec."

"Je ne pouvais pas résider dans une région où le climat est humide, j'ai besoin de beaucoup de soleil."

"J'ai déménagé pour des raisons climatiques de Grenoble vers Montpellier car l'altitude et le froid aggravent mes douleurs."

Ce type de déménagement climatique est en lien possible avec le type de pathologie. Les personnes ayant évoqué des raisons climatiques ont surtout des sclérodermies, des maladies osseuses rares, des maladies neuromusculaires inflammatoires, des maladies respiratoires graves (mucoviscidose) ou encore des arthrites graves.

C'est dans l'Aude où l'on observe le plus fort pourcentage de personnes ayant déménagé en raison de la maladie rare (23.3 %).

➤ L'EXPERIENCE DE LA MALADIE RARE

• Une attente diagnostique fréquente

Dans l'attente du diagnostic, le temps perçu ou le temps vécu par la personne avant de connaître la nature de sa maladie, est très important. Cet élément est souvent subjectif, car il peut être une reconstruction dans l'après-coup du temps passé, mais il reste que l'attente diagnostique génère une importante souffrance anxieuse.

Plus d'une personne sur deux (N=236 soit 53.2 %) avait moins de 5 ans au moment des premiers signes. Les maladies génétiques se manifestant à cette période sont assez fréquemment diagnostiquées dans des délais courts. Une personne sur six a été diagnostiquée à la naissance, près de 28 % ont attendu entre 1 et 12 mois pour connaître leur diagnostic. Plus d'un quart des personnes a reçu son diagnostic au bout de 1 à 5 ans.

Il reste qu'un nombre significatif de personnes attendent une confirmation diagnostique pour des raisons multiples. Certains sont encore en attente d'un diagnostic au moment de l'enquête. Ceci concerne environ 70 personnes soit 16 % de l'effectif.

Cette impression de retard est confirmée par les réponses à une autre question sur le dépistage précoce de leur maladie. Une large majorité des personnes ayant participé à cette étude (57 %), estime que le dépistage de la maladie rare n'a pas été fait précocement.

• L'annonce de la maladie rare

L'annonce de la maladie rare : une affaire de « spécialistes »

Le médecin spécialiste, qu'il soit à l'hôpital, à la clinique ou encore dans un centre spécialisé pour la maladie rare est dans 71.8 % des cas, la personne qui a annoncé leur maladie rare aux personnes. Ensuite, viennent l'ophtalmologue de ville avec 5.4 %, le médecin généraliste (5.2 %), le pédiatre et le neuropédiatre (5 %).

Une information donnée aux patients jugée insuffisante

Plus de la moitié de l'effectif d'enquête estime ne pas avoir reçu suffisamment d'informations lors de l'annonce de la maladie rare. Ce pourcentage est supérieur de plus de 7 points chez les adultes par rapport à celui des enfants.

Quatre personnes sur cinq indiquent rencontrer ou avoir rencontré des difficultés pour accéder aux informations relatives à leur maladie rare. Ce chiffre considérable traduit un profond degré d'insatisfaction des usagers du système de santé en matière d'accès à l'information (voir tableau ci-après). Ce point central dans cette étude sera détaillé plus avant dans l'étude des discours où sont mis en avant les témoignages des personnes.

Difficultés d'accès à l'information par domaines	Nb. cit.	Fréq.
Le pronostic / l'évolution	196	54.7%
Des informations sur votre maladie	135	37.7%
La gestion au quotidien de la maladie rare (conseils, recommandations pratiques)	130	36.3%
Les démarches administratives	128	35.8%
L'existence éventuelle d'associations sur votre maladie	77	21.5%
La prise en charge et la vie à domicile	74	20.7%
La scolarisation	71	19.8%
Les aides humaines	65	18.2%
Les aides techniques	65	18.2%
L'insertion professionnelle	58	16.2%
Les aides animalières	7	2.0%
Les avancées de la recherche / les traitements	6	1.7%
Les aides financières	4	1.1%
Le risque de transmission à la descendance	2	0.6%
Le logement	2	0.6%
Les droits des malades / secret médical / protection des mineurs	2	0.6%
Le soutien psychologique	1	0.3%
TOTAL OBS.	358*	**

* Nombre de citations sur l'effectif concerné

**Plusieurs réponses possibles

La découverte de la maladie a modifié la vie quotidienne des personnes et de leurs entourages

La très grande majorité des personnes (près de 90 %) a vu sa vie bouleversée par la découverte ou l'annonce de la maladie rare. Ce bouleversement touche l'ensemble de la cellule familiale et les entourages dont il vient en onde de choc modifier le fonctionnement dans deux cas sur trois (67 %).

Tous les domaines de vie sont concernés : vie sociale, vie relationnelle et affective, vie professionnelle, participation aux loisirs. Ainsi on peut affirmer que la maladie rare vient impacter non seulement le destin de la personne qui en est atteinte mais aussi l'ensemble de l'entourage.

Cet impact de la maladie rare tient tant aux contraintes de la maladie (parfois très lourdes en terme de vie quotidienne), qu'aux représentations et inquiétudes pour le présent et l'avenir, véritable épée de Damoclès qui plane désormais sur la personne.

- **Un besoin de soutien psychologique tout au long du parcours de vie**

Une personne sur deux déclare avoir -ou avoir eu- besoin d'un soutien psychologique du fait de la maladie rare. Ce besoin exprimé concerne aussi bien le moment de l'annonce qu'actuellement pour presque deux personnes sur trois. De plus, ce besoin de soutien psychologique est à étendre à l'entourage dans un cas sur deux (n = 210, 47.3 %)

Tous les membres de la famille peuvent être touchés par l'impact de la maladie rare. Tous auraient besoin potentiellement d'une aide psychologique : au premier rang les mères (60 % des citations), puis les pères (43 %) et la fratrie (32 %), mais aussi les conjoints quand ils existent (20 %) voire même les enfants (14 %).

• Un parcours de santé et de vie semé d'embûches

Des difficultés à trouver des professionnels de première ligne adaptés à leur maladie rare

Les personnes éprouvent des difficultés à trouver des professionnels adaptés à leur maladie rare pour plus de la moitié de l'effectif. Ce pourcentage de difficultés est plus élevé pour les adultes par rapport à celles des enfants.

Parmi les soignants difficiles à trouver, c'est en premier lieu et de manière étonnante le **médecin généraliste** : 34.2 % des personnes ont du mal à trouver des généralistes, non pas toujours parce qu'il y a une pénurie locale de médecins, mais parce qu'elles ont du mal à trouver un médecin qui soit au fait de leurs maladies rares et/ou qui s'y intéresse. L'attente des patients est très forte à l'égard de la figure du médecin traitant dont ils attendent qu'il se montre attentif à la spécificité de leur affection rare, sache s'informer et les écouter, accepte de ne pas savoir et cherche l'information auprès d'experts quand cela est nécessaire.

La deuxième occurrence concerne le **kinésithérapeute** avec 26.2 %. Les **infirmier(e)s** font aussi partie des professionnels difficiles à trouver ou peut-être à convaincre pour 14.2 % des personnes. Ce pourcentage est supérieur pour la strate des enfants avec 16 %. Cette situation avait déjà été relevée dans une étude précédente que nous avons réalisée sur les personnes porteuses de handicaps sévères en région¹⁰. Il existe des zones « à découvert » sur le territoire pour ce type de professionnels libéraux de santé. Des « tris » de clientèle se font aussi parfois jour réalisant des zones de « désert paramédical » au sein même d'une offre apparemment abondante.

Le manque d'accessibilité des **ergothérapeutes** (rarement installés en libéral, et appartenant souvent à des équipes d'accompagnement et de soins) est plus compréhensible.

Des difficultés d'obtention des prestations sociales chez les mineurs comme chez les adultes

Les personnes signalent des difficultés d'accès aux prestations et allocations légales en raison de délais d'instruction trop longs, de la complexité des dossiers administratifs, de contacts difficiles avec les instances administratives et les MDPH. Les raisons évoquées pour décrire ces difficultés sont à la fois diverses et assez stéréotypées. Quelques exemples :

« *Parcours du combattant demandant une grande énergie et une grande ténacité* »

« *Filtrage des coups de téléphone. Multiplication du personnel pour un dossier* »

« *Dossiers non adaptés aux malvoyants et aux non-voyants...* »

« *Je suis sans aide pour réaliser les dossiers. La fatigabilité, le manque de concentration et la mobilité réduite font que les différentes démarches comme la composition d'un dossier même simple prend beaucoup de temps. Je manque d'informations pour tout comprendre* » (...)

¹⁰ AZEMA B., MARTINEZ N. et al. (2003) *Personnes lourdement handicapées en Languedoc-Roussillon*. Etude CREAL-DRASS Languedoc-Roussillon. 116 p.
<http://www.languedoc-roussillon.sante.gouv.fr/files/DRASSHandicap100p.pdf>

➤ SCOLARITE ET ACCOMPAGNEMENT DES ENFANTS ET ADOLESCENTS DANS LA VIE QUOTIDIENNE

Deux enfants sur trois nécessitent un accompagnement

Sur les 195 enfants et adolescents ayant participé à notre enquête, 155 sont inscrits dans un cursus d'éducation ordinaire ou spécialisée.

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

Accompagnement sanitaire ou médico-social	Nb. cit.	Fréq.
Aucun accompagnement	73	37,6%
CAMSP	43	22,2%
SESSAD	36	18,6%
IME / IMPRO	32	16,5%
Hôpital de jour	13	6,7%
Centre de rééducation fonctionnelle	3	1,5%
IEM (Institut d'Education Motrice)	3	1,5%
Institut Saint Pierre - Palavas	3	1.5%
ITEP (IR)	2	1,0%
CMPP	2	1.0%
Centre de Rééducation de l'Ouïe et de la Parole (CROP)	1	0.5%
Hospitalisation à domicile	1	0,5%
Mesure d'AEMO	1	0.5%
SSIAD (Service de soins infirmiers à domicile)	1	0,5%
TOTAL OBS.	194	*

* Plusieurs réponses possibles

Plus de 60 % des enfants sont accompagnés par des équipes médico-éducatives. Dans notre effectif, les prises en charge se réalisant en ambulatoire sont majoritaires. Les CAMSP, SESSAD et Instituts Médico-Educatifs (IME) sont au premier plan devant les prises en charge en structures sanitaires.

Les aides humaines et aides techniques

L'accompagnement de vie quotidienne est assuré par la famille avec l'aide éventuelle des travailleurs sociaux et des auxiliaires de vie (27 % des cas).

Le recours à des aides techniques est fréquent et concerne un mineur sur trois. Ces aides techniques sont très diverses. Elles dépendent de la nature des déficiences et incapacités occasionnées par la maladie rare. Un nombre important d'enfants présente des difficultés de déambulation et se déplace en fauteuil manuel ou électrique. Les domiciles doivent être aménagés pour assurer les soins courants ou plus spécialisés.

➤ ACTIVITE PROFESSIONNELLE ET REVENUS DES ADULTES

La grande majorité des adultes ne travaille pas ou plus au moment de l'enquête.

Un adulte sur trois seulement est en activité professionnelle au moment de l'enquête. Cette situation apparaît comme une contrainte imposée bien souvent.

Situation par rapport au travail	Nb. cit.	Fréq.
A travaillé mais ne travaille plus actuellement	74	32.3%
Travaille actuellement	73	31.9%
Souhaite retravailler	22	9.6%
N'a jamais travaillé	17	7.4%
Envisage de travailler	3	1.3%
Non réponse	59	25.8%
TOTAL OBS.	229*	**

* Nombre de citations sur l'effectif concerné

** Plusieurs réponses possibles

Une vulnérabilité face au travail ?

Une personne sur dix souhaiterait ou envisagerait de reprendre une activité professionnelle. Dans le déclaratif, on peut remarquer l'importance relative des temps partiels aussi bien dans les CDD que dans les CDI.

S'agit-il là de l'effet de la maladie sur la capacité de travail et l'endurance des personnes ? Ce chiffre traduit-il par ailleurs la précarisation des personnes du fait de la maladie rare ? Ce semble être une des raisons ressenties par les personnes. Elles considèrent en effet que la maladie vient impacter sur leur vie professionnelle comme en témoignent les réponses aux questions sur les raisons de l'absence d'activité professionnelle.

Activité professionnelle actuelle	Nb. cit.	Fréq.
Non réponse	153	66.8%
CDI temps complet	40	17.5%
CDI temps partiel	21	9.2%
Emploi protégé	7	3.1%
CDD temps complet	4	1.7%
CDD temps partiel	3	1.3%
Intérim	1	0.4%
TOTAL OBS.	229	100%

Raisons de la non activité professionnelle actuelle	Nb. cit.	Fréq.
Non réponse	130	56.8%
Impact de la maladie sur la vie professionnelle	66	28.8%
Retraite	18	7.9%
Inscription à l'ANPE	14	6.1%
Arrêt maladie	9	3.9%
Inapte au travail	6	2.6%
Manque de postes adaptés et d'offres d'emploi	4	1.7%
Licenciement économique	1	0.4%
TOTAL OBS.	229*	**

* Nombre de citations sur l'effectif concerné

** Plusieurs réponses possibles

***La suite de l'article paraîtra
dans les prochains bulletins d'informations.***