

GUIDE DE REFERENCE

pour les associations qui fournissent de l'information sur les maladies rares

Préambule

Chacun, sans distinction de race, de croyance ou de nationalité, doit avoir droit à des soins de qualité adaptés à sa maladie. Les critères les plus exigeants d'éthique et de qualité doivent être respectés en matière d'information.

Que l'on soit atteint d'une maladie rare ou fréquente, l'accès à l'information est un droit fondamental. L'un des services essentiels que les associations de malades peuvent fournir est l'information sur les maladies rares, en raison de l'isolement que ressentent les personnes qui souffrent de ces maladies ainsi que leurs familles, et des problèmes supplémentaires que pose l'origine génétique de la plupart de ces maladies.

A cause des obstacles qui empêchent l'accès à une information adaptée, validée et compréhensible, communiquer est également prioritaire. Tout le monde s'y perd parce que de nombreuses maladies rares sont des syndromes complexes, avec différentes définitions et synonymes, ce qui renforce encore davantage l'isolement des personnes atteintes.

En Europe, les maladies rares représentent:

- 5 à 6% de la population de l'Union Européenne (27 millions de personnes après l'élargissement)
- 6.000 à 7.000 maladies différentes, peut-être plus.
- Une population très hétérogène, chacune des associations ne regroupant que quelques dizaines ou quelques centaines de personnes.
- 80% des maladies rares sont d'origine génétique.
- elles sont invalidantes (44% entraînent des handicaps moteurs); elles défigurent les malades (37%); elles sont source de discrimination et d'interrogations, concernant aussi bien les enfants handicapés face au monde et à la société, que les adultes handicapés confrontés à des enfants non atteints.
- ce sont des maladies chroniques, qui représentent 10% de toutes les maladies ; elles sont une des principales causes de mortalité chez les enfants (35% des décès avant un an, 12% entre 5 et 15 ans).
- pour la moitié environ des personnes atteintes, il n'existe pas de diagnostic.

Introduction

Les associations de malades constituent une source unique d'information sur les maladies rares. Elles ont développé une expertise sans égale qui devrait être pleinement utilisée, à condition de respecter les bonnes pratiques déjà identifiées et mises en œuvre dans les associations existantes à travers l'Europe.

Il appartient à la personne qui donne l'information de fournir une information de grande qualité, adaptée aux besoins de celui qui la contacte, quelles que soient les raisons pour lesquelles ce contact a été pris avec elle. Il faut toujours agir avec respect et empathie lorsque l'on donne de l'information.

Les recommandations qui suivent veulent être un guide de référence qui permettra de retenir les bonnes pratiques. Il est souhaitable que les lecteurs s'efforcent de mettre en œuvre ces pratiques lorsqu'ils élaboreront l'information ou évalueront les informations fournies. Les informations données se fondent sur l'expérience des malades. Il est bien entendu qu'elles dépendent, dans une certaine mesure, des ressources disponibles, et du fait qu'elles peuvent être données par des bénévoles ou par des personnes salariées. Il existe cependant des principes de base qui doivent être respectés, quelles que soient la taille, l'ancienneté et les ressources des associations.

Ces principes s'appliquent de manière universelle, aux petites associations comme aux grandes et ils constituent des objectifs à long terme, qui ne sont atteints qu'à long terme. Leur mise en œuvre doit intégrer le contexte culturel et politique, le champ d'activité et les ressources, de chaque association. Enfin l'information n'est qu'un des nombreux services que peuvent rendre les associations de malades.

Principes d'organisation

- **Expertise des malades** : reconnaître l'importance fondamentale des malades et de leurs familles comme source d'information, d'expertise et d'empathie. S'assurer, là où c'est possible, que la délivrance de l'information associe les personnes concernées par les maladies rares à tous les niveaux de décision et de développement des services rendus par l'association.
- **Participation élargie** : étant donné que les personnes souffrant de maladies rares peuvent être atteintes d'incapacités physiques, ou de déficiences d'origine neurologique, reconnaître la valeur de la famille, des accompagnateurs et des soignants, et les faire participer lorsque cela s'avère nécessaire. Il ne devrait y avoir aucune distinction entre les membres d'une association, qu'ils soient ou non malades.
- **Accessibilité**: délivrer l'information dans un endroit accessible et garantir la confidentialité. Les handicaps sévères sont fréquents dans les maladies rares. Chaque fois que c'est possible, les services rendus doivent être gratuits pour les personnes atteintes et leurs familles.
- **Adaptation aux besoins les plus sensibles**: garantir que l'aide apportée est adaptée et efficace en impliquant des représentants des usagers et de leur entourage : eux seuls ont l'expertise nécessaire pour définir leurs propres besoins et leurs souhaits. Parmi ces souhaits et ces besoins, les questions de transmission génétique apparaissent fréquemment, parce que la grande majorité des maladies rares ont une cause génétique.
- **Attitude professionnelle**: les équipes qui donnent l'information, qu'elles soient bénévoles ou salariées, doivent être correctement soutenues, avoir accès aux meilleures sources, et pouvoir rendre des comptes.
- **Comité consultatif d'experts**: puisque l'information disponible sur les maladies rares est la plupart du temps éparse et limitée, créer un comité consultatif composé d'experts à qui renvoyer les questions administratives, médicales ou scientifiques (travailleurs sociaux, juristes, cliniciens et chercheurs). Ce comité peut inclure des généticiens si nécessaire.

Principes éthiques

- **Confidentialité et utilisation des informations**: Toujours respecter la confidentialité des données et l'anonymat des personnes, sauf autorisation écrite des personnes concernées. S'assurer que la collecte de données se fait toujours dans un but bien défini, et que les données sont utilisées et enregistrées dans ce but. Toute donnée utilisée pour des statistiques ou des recherches ne devrait être communiquée au public qu'une fois rendue anonyme, et avec l'accord des personnes concernées.
- **Premiers devoirs**: s'assurer que l'écouter est avant tout loyal envers la personne à qui il donne de l'information, et toujours dans le respect absolu de la confidentialité.
- **Non-discrimination** : considérer chaque personne de manière égale et s'abstenir de toute discrimination fondée sur les situations sociales, l'éducation, la religion, le sexe, l'orientation sexuelle, l'origine ethnique ou géographique. Les services rendus doivent être accessibles aux personnes atteintes de maladies rares, quelles que soient leur culture, leur croyance, leur origine ethnique ou leur langue.

- **Conflits d'intérêt** : s'efforcer de demeurer indépendant, autonome, et de minimiser les conflits d'intérêt.
- **Un périmètre d'action bien défini**: les maladies rares ont un impact majeur sur la vie de tous les jours, et pas seulement sur la santé des malades. Ne perdez pas de vue les limites de votre association : mettez tout en œuvre pour offrir une approche pluridisciplinaire, qu'il s'agisse des domaines médicaux et paramédicaux, des aspects légaux et administratifs, du droit social, de l'éthique, des questions financières... Déterminez à l'avance à qui votre interlocuteur peut être adressé ou renvoyé.
- **Objectivité**: S'assurer que les conseils donnés demeurent objectifs et ne comportent pas de jugement.

Procédures

Objectif : fournir une information validée, mise à jour et compréhensible sur tous les aspects de la maladie, aux personnes atteintes, à leurs familles et aux professionnels qui les accompagnent.

Comment y parvenir :

- **Champ de compétence et vérification du diagnostic** : bien définir le champ de compétence particulier dans lequel votre association peut donner de l'information. Les maladies rares sont souvent des syndromes complexes avec des définitions et des dénominations variables. Des demandes peuvent vous parvenir en l'absence d'un diagnostic précis, ou pour obtenir des informations après la confirmation d'un diagnostic. Face à la variété des noms et des définitions rencontrées dans le cas des syndromes et des maladies rares, il est essentiel de vérifier que votre interlocuteur a pris contact avec l'association la mieux à même de lui répondre.
- **Un rôle complémentaire**: Votre association n'a pas à poser de diagnostic ni à donner de conseils médicaux . Assurez-vous que l'information que vous donnez consiste seulement à expliquer, compléter, et traduire ce type d'éléments dans un langage compréhensible.
- **Validation**: Revoir l'information régulièrement et vérifier systématiquement sa validité.
- **Mesurer l'impact de l'information**. Soyez conscient que l'information peut être interprétée différemment en fonction de l'état d'émotivité, de l'éducation, et du vécu de votre interlocuteur. Adaptez vos réponses en conséquence. Dites la vérité sans provoquer trop d'inquiétude, et laissez votre interlocuteur choisir à quel rythme il est prêt à recevoir chaque information: le pronostic ou l'évolution d'une maladie rare sont souvent très graves.
- **Mise à jour des connaissances**: suivez de très près les progrès des connaissances médicales et les avancées de la médecine ; assurez la formation des bénévoles et des salariés de votre association de manière continue.
- **Malades isolés**: facilitez les contacts entre les malades isolés ; créez des circuits d'information organisés pour les maladies très rares.
- **Savoir communiquer** : assurez-vous que votre interlocuteur est l'objet de toute votre attention, en faisant preuve de grandes qualités de communication et d'écoute ; mettez de côté votre subjectivité ; consacrez à ses demandes tout le temps nécessaire.
- **Clarté de l'information**: assurez-vous que tous les vecteurs d'information que vous utilisez sont constamment évalués en terme de contenu, de format et de présentation pour en assurer l'exactitude, la clarté et l'accessibilité pour tous.