

Synthèse

Les maladies rares sont souvent des maladies chroniques, progressives, dégénératives, invalidantes voire mortelles. Beaucoup de patients souffrant de maladie rare se voient refuser leur droit aux prestations médicales auxquelles ils peuvent prétendre et sont contraints de revendiquer inlassablement pour surmonter ces obstacles. Par la publication de ce livre « La Voix de 12 000 Malades », le point de vue du malade peut aller au-delà des anecdotes et présenter une analyse des données collectées lors des enquêtes EurordisCare2 et EurordisCare 3. Ces enquêtes ont porté sur les expériences et les attentes de patients concernant l'accès au diagnostic et aux services de santé, pour une sélection de maladies représentatives, à travers l'Europe.

Les principales conclusions de l'enquête EurordisCare 2 sur les délais et les conditions d'annonce du diagnostic sont:

- **25% des patients** ont rapporté avoir attendu entre 5 et 30 ans entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic de leur maladie.
- **40% des patients** ont reçu initialement un diagnostic erroné entraînant des conséquences graves comme des traitements médicaux inadaptés, y compris chirurgicaux ou psychologiques.
- **25% des patients** ont dû se rendre dans une région différente et **2%** dans un autre pays pour obtenir leur diagnostic.
- dans **33% des cas**, le diagnostic était annoncé dans des conditions et des termes insatisfaisants, et dans **12.5% des cas**, dans des termes et conditions inacceptables.
- La nature génétique de la maladie n'a pas été expliquée au malade ou à sa famille **dans 25% des cas**. Ceci est un paradoxe, si l'on prend en compte l'origine génétique de la plupart des maladies rares.
- Un conseil génétique n'était proposé que dans **50% des cas**.

Les constatations principales de l'enquête EurordisCare3 sur l'expérience et les attentes des patients souffrant de maladies rares concernant l'accès aux soins:

- En moyenne, un malade a eu besoin de plus de neuf types de prestations médicales, sur une période de deux ans précédant l'enquête. Ce nombre varie de quatre à 12 suivant la maladie.
- **26% des patients ont signalé un accès difficile, très difficile ou impossible aux prestations essentielles à chaque maladie.** L'absence de prescription constituait l'obstacle le plus fréquent pour accéder à ces prestations médicales essentielles.
- **10% des patients** ont signalé que ces prestations médicales essentielles ne répondaient que médiocrement voire pas du tout à leurs attentes.
- **29%** des personnes interrogées ont eu besoin de l'assistance d'un travailleur social dans les 12 mois précédant l'enquête. Bien que la majorité des patients ont signalé un accès facile ou très facile, plus d'un tiers ont rencontré des difficultés ou n'ont pu y accéder du tout.
- **50%** des personnes interrogées ayant besoin des services sociaux ont signalé que leurs attentes furent peu ou pas du tout satisfaites
- **16%** des personnes interrogées ont dû déménager, généralement pour se rendre dans un lieu plus adapté à leurs besoins de santé.
- **29%** des malades interrogés ont signalé qu'ils avaient dû réduire ou arrêter leur activité professionnelle à cause de leur maladie. De plus, **30%** des personnes interrogées ont signalé qu'un membre de leur famille a dû réduire ou arrêter leur activité professionnelle pour pouvoir s'occuper d'un parent souffrant d'une maladie rare.

- **18%** des personnes interrogées ont subi une expérience de rejet par un professionnel de la santé. La majorité des patients la relie à une réticence des professionnels à les prendre en charge en raison de la complexité de leur maladie.

Parmi les fonctions assurées par un Centre d'Expertise, les personnes interrogées ont considéré comme essentiel:

- Coordonner le partage d'information médicale sur le patient entre tous les professionnels qui s'en occupent dans le Centre d'Expertise.
- Communiquer avec les autres Centres d'Expertise et les réseaux professionnels pour harmoniser les traitements et la recherche au niveau national et Européen.
- Coordonner l'échange d'information médicale entre les professionnels des Centres d'Expertise et les professionnels locaux pour faciliter la continuité du suivi des patients.
- Collaborer avec les équipes de recherche travaillant sur leur maladie (en particulier pour les études cliniques).

Dans la mise en place des Centres d'Expertise, les personnes interrogées s'accordent sur les options suivantes:

- Un Centre d'Expertise doit inclure les associations de malades pour bénéficier de leur connaissance de la vie quotidienne et des besoins des malades.
- Les maladies rares ne sont mal connues de la majorité des professionnels de la santé, il est donc préférable de se rendre dans un Centre d'Expertise pour les consultations et pour des soins plus spécialisés.
- Pour maintenir les compétences et l'expérience de ses professionnels, un Centre d'Expertise doit suivre un nombre suffisant de patients affectés par une maladie spécifique.
- Plutôt que de concentrer toute l'expertise et toutes les compétences dans un seul Centre d'Expertise national, il est préférable de les partager entre plusieurs Centres d'Expertise, plus accessibles pour les malades.

Pour répondre aux défis communs concernant un diagnostic rapide et correct ainsi qu'un accès aux services médicaux et sociaux de qualité, l'accord c'est fait entre les différents acteurs des maladies rares sur l'incitation à la mise en place de plans nationaux/maladies rares dans chaque pays Européen. L'organisation des soins pour les maladies rares serait structurée autour des Centres d'Expertise. La création de Réseaux Européens de Références, mise en réseau physique ou virtuelle de savoir et d'expertise, permettrait de tirer parti du potentiel global Européen, tout en respectant la responsabilité des Etats Membres dans l'organisation et la gestion de leur système de soins de santé.

EURORDIS a organisé et continuera d'organiser des discussions renforçant l'influence des représentants des malades dans la recherche de prise en charge globale et multidisciplinaire et en favorisant des politiques publiques par :

- Une série d'ateliers nationaux et Européens qui se sont déroulés en 2007 impliquant presque 300 participants de 12 pays.
- Adoption de la « Déclaration des Principes Communs sur les Centres d'Expertise et les Réseaux Européens de Référence" par EURORDIS lors de son assemblée Générale Européenne en mai 2008 à Copenhague, une liste de fonctions principales, à mettre en place dans tous les Centres d'Expertise.
- Promotion d'une politique sur les Centres D'expertise et les Réseaux Européens de Référence dans la Directive relative aux soins de santé transfrontaliers et la mobilité des Patients ainsi

qu'au sein de la Communication de la Commission Européenne sur l'Action Européenne dans le domaine des Maladies Rares;

- Participation au travail du « Groupe de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux » de l'UE ainsi qu'au « Groupe de travail sur les maladies rares » de la DG SANCO ;
- Participation à EUROPLAN, le Projet Européen pour le Développement de Plans Nationaux pour les maladies rares.
- Travail avec les 16 alliances nationales des maladies rares sur les politiques nationales concernant les Centres d'Expertise ainsi qu'avec les 25 fédérations Européennes d'une maladie rare concernées par les Réseaux Européens de Référence.
- Collaboration avec les Réseaux Européens de Référence pilotes soutenus par la Commission Européenne (impliquant souvent EURORDIS comme partenaire ou conseiller).

Par ces efforts intenses, EURORDIS est le porte-parole de tous les malades atteints de maladies rares en Europe en favorisant de bonnes orientations en santé et en contribuant à la réflexion de la politique de l'Union Européenne pour les Réseaux Européens de Référence des Centres d'Expertise.