



ETUDE RÉALISÉE PAR LE GROUPE DE TRAVAIL MALADIES RARES

Les maladies rares



Enquête sur la situation des personnes
atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg



LE GOUVERNEMENT
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG
Ministère de la Santé
Direction de la Santé





Les maladies rares

Enquête sur

la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg

réalisée par



LE GOUVERNEMENT
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG
Ministère de la Santé
Direction de la Santé



groupe de travail
maladies rares

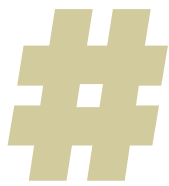


ALAN
asbl



ISBN : 978-2-919909-59-9





● Table des matières

Remerciements	Page 3
Préface	Page 7
1. Introduction	Page 11
2. Méthodologie	Page 17
2.1. Les acteurs	Page 18
2.2. Le questionnaire	Page 19
2.3. La mise en œuvre de l'enquête	Page 21
2.4. Méthodes d'évaluation	Page 23
3. Résultats	Page 27
3.1. Représentativité et données sociodémographiques	Page 28
3.2. Recherche du diagnostic	Page 33
3.3. Annonce du diagnostic	Page 50
3.4. Origine génétique de la maladie	Page 57
3.5. Suivi médical	Page 61
3.6. Langue utilisée	Page 68
3.7. Accès aux soins de santé	Page 72
3.8. Activité scolaire et professionnelle	Page 86
3.9. Vie quotidienne	Page 102
4. Conclusions et recommandations	Page 107
5. Glossaire	Page 115
6. Questionnaire	Page 119



● Remerciements

Le Ministère de la Santé, le «Groupe de travail maladies rares», l'Association Luxembourgeoise d'aide pour les personnes Atteintes de maladies Neuromusculaires et de maladies rares et l'Association Française contre les Myopathies souhaitent remercier tout particulièrement :

Les répondants à cette enquête qui sont tous touchés par des maladies rares aux caractéristiques variées. C'est pour l'ensemble des personnes atteintes de maladies rares, et leurs familles, que ces résultats ont été produits. Et c'est à eux que cette étude est dédiée.

Les auteurs de ce document pour leur travail considérable de mailing, suivi des réponses, saisie mais aussi interprétation des résultats, recherche bibliographique et enfin rédaction des conclusions et élaboration de recommandations : Bettina Vogel, Dr Yolande Wagener et Guy Weber.

Nos partenaires

Nous souhaitons remercier très chaleureusement toutes les associations luxembourgeoises et de la Grande Région actives dans le domaine des maladies rares et qui ont contribué à la diffusion des enquêtes auprès des personnes concernées, notamment :

- Association d'aide aux personnes épileptiques AAPE ;
- Association Pour Déficients Visuels asbl ;
- Association Etudier et Combattre les Maladies de l'Hémoglobine ECMH ;
- Association Luxembourgeoise de la Maladie de Crohn ALMC ;
- Association Luxembourgeoise de Lutte contre la Mucoviscidose ALLM ;
- Association Luxembourgeoise des Hémophiles ALH ;
- Association Luxembourgeoise pour le Spina Bifida ;
- Association de parents de personnes atteintes d'autisme au Luxembourg APPAAL asbl ;
- Een Häerz fir Kriibskrank Kanner asbl ;
- European Leucodystrophie Association ELA ;
- Fondatioun Kriibskrank Kanner ;
- Fondation Luxembourgeoise Contre le Cancer ;
- Ligue belge francophone des patients fibromyalgiques LBFPF asbl ;
- NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V.- Regionalgruppe Luxemburg ;
- Trisomie 21 Lëtzebuerg asbl.

Les maladies rares

Le Téléthon Luxembourg et les Lions Clubs Nationaux pour leur engagement pendant les 30 heures Téléthon qui se déroulent annuellement au mois de décembre au Luxembourg. La collecte de fonds du Téléthon Luxembourg a contribué par son appui financier via l'Association Française contre les Myopathies à la réalisation de cette enquête.

Nous remercions chaleureusement Dr. François Fournison, consultant de la recherche clinique auprès d'Eurordis, pour ses contributions pendant l'élaboration du questionnaire, ainsi que Dr. Ségolène Aymé, Directeur d'Orphanet, pour son expertise pendant l'évaluation de l'enquête.

Nous remercions également toutes les personnes qui, par leur aide dans la relecture et la présentation du contenu de ce rapport d'enquête, nous ont offert des avis pertinents : Chantal Brochmann, Viviane Desquenue, Anne-Marie Pitz, Dr Michel Hoffmann, Shirley Feider.



● Préface

Vers un plan national « Maladies Rares »

Une maladie rare est une affection dont la prévalence est très faible. Mais la seule définition de la « rareté » d'une maladie ne doit pas masquer l'importance des enjeux de santé publique que représentent ces maladies dans leur ensemble.

Il est vrai que chaque maladie rare, prise isolément, est un destin rare, touchant d'après les définitions et selon le seuil retenu en Europe, moins d'une personne sur 2000. Pour nous, dans notre pays, cela veut dire que statistiquement, certaines maladies ne toucheront qu'une personne tous les 2, 4, voire 10 ans.

Jusqu'à l'heure actuelle, il y a environ 5000 à 8000 maladies rares identifiées et, grâce aux nouvelles méthodes d'analyses génétiques, de tests biochimiques et diagnostiques, leur nombre croît continuellement. Aussi, le nombre total de personnes affectées par une maladie rare est beaucoup plus élevé que l'exceptionnalité d'une maladie spécifique pourrait laisser suggérer. Sur l'ensemble du territoire de l'Union Européenne, les pathologies rares identifiées touchent une population estimée à 29 millions de personnes¹. Rapportées au Luxembourg, nous devons estimer qu'environ 30.000 personnes sont affectées par une maladie rare.

Malgré la symptomatologie particulière de chaque maladie rare, la plupart des patients atteints rencontrent des problèmes similaires, pour ne nommer que le long délai de diagnostic, les difficultés pour identifier des spécialistes ou des centres d'expertise, l'absence de traitement, les problèmes de remboursement, les difficultés dans la vie familiale et sociale, dans l'éducation ou le monde du travail.

Comme mentionné dans la publication de la CE « *Les maladies rares : un défi pour l'Europe* » ces problèmes « sont les raisons pour lesquelles les maladies rares requièrent une attention exceptionnelle, car la rareté de la maladie entraîne de grandes difficultés d'accès à un meilleur état de santé globale et ceci non seulement au niveau physique, mais également sur le plan psychosocial : détresse psychique, isolement social, difficultés socio-économiques et professionnelles »².

Aussi, considérant que 6 % de la population mondiale sont concernés par une maladie rare et que les conséquences de ces pathologies affectent souvent la qualité de vie et la longévité des patients³, l'amélioration de la prise en charge de ces maladies constitue un enjeu majeur de santé publique dans tous nos pays.

Dans ce sens, « *les maladies rares sont une des priorités de santé publique en Europe. Les spécificités des maladies rares en font un domaine propre à très forte valeur ajoutée européenne. La coopération européenne peut aider à partager de rares connaissances disponibles et à combiner les ressources de manière aussi efficace que possible, afin de lutter utilement contre les maladies rares dans l'ensemble des pays membres de l'UE* »⁴.

1 Communication de la Commission au Parlement Européen, au conseil, au comité économique et social européen et au comité des régions : Les maladies rares : un défi pour l'Europe COM 2008 – 679 final, Bruxelles, le 11/11/2008

2 Eurordis position paper on specialized services for people living with a rare disease; February 2008, page 5

3 Annuaire des maladies rares 2007 ; Orphanet ; les maladies rares, en quelques chiffres ; 2007 ; page XVI

4 Communication de la Commission au Parlement Européen, au conseil, au comité économique et social européen et au comité des régions : Les maladies rares : un défi pour l'Europe COM 2008 – 679 final, Bruxelles, le 11/11/2008

Les maladies rares

Afin d'évaluer et de mieux comprendre la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg et dans le but d'obtenir des informations épidémiologiques sur les syndromes existants dans notre pays, le « Groupe de travail maladies rares » a décidé en 2005 de réaliser un « état des lieux » sur les maladies rares au Luxembourg.

Cette enquête est le résultat d'un large processus de concertation et de réflexion associant des experts de maladies rares, cliniciens, chercheurs, des représentants des malades et du Ministère de la Santé. Elle poursuit le but d'étudier la situation des personnes concernées par ces maladies et de mettre en œuvre des initiatives d'amélioration dans les domaines où l'analyse montre des déficits.

Au GD de Luxembourg, un plan national « maladies rares » devra poursuivre l'objectif d'assurer aux malades et à leurs proches un accès équitable au diagnostic, à une prise en charge médicale et psychosociale adaptée, à une couverture assurance maladie et assurance dépendance égalitaire, à la possibilité de satisfaire les besoins et désirs d'épanouissements professionnels et personnels. Cette enquête est un apport fondamental à l'élaboration d'un tel plan national répondant au mieux aux besoins des personnes touchées.



Mars Di Bartolomeo
Ministre de la Santé



1 ● Introduction

Une maladie rare ne touche qu'un nombre limité de personnes dans la population générale. En Europe, la rareté d'une maladie est définie par une prévalence qui est inférieure à 5 personnes touchées sur 10.000⁵.

Toutefois, malgré la faible prévalence de chaque maladie rare prise individuellement, le public est toujours surpris de prendre conscience du fait qu'environ 29 millions de personnes ont une maladie rare dans l'ensemble des 27 Etats de l'Union Européenne⁶, ce qui signifie que 6 % de la population totale de l'Union Européenne sont directement affectés par une maladie rare. Ce chiffre correspond aux populations cumulées des Pays-Bas, de la Belgique et du Luxembourg.

50 % des maladies rares sont graves et invalidantes. Elles se caractérisent par :

- un début précoce, 2 fois sur 3 avant l'âge de 2 ans ;
- des douleurs chroniques chez 1 malade sur 5 ;
- la survenue de déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans la moitié des cas ;
- une réduction de l'autonomie dans 1 cas sur 3 ;
- la mise en jeu du pronostic vital dans presque la moitié des cas, les maladies rares expliquant :
 - 35 % des décès avant l'âge de 1 an ;
 - 10 % des décès entre 1 et 5 ans ;
 - 12 % des décès entre 5 et 15 ans.

« Au-delà de la diversité des pathologies, les personnes affectées par des maladies rares et leurs familles sont confrontées à de nombreuses difficultés semblables, découlant directement de la rareté de ces pathologies ».

Les maladies rares : une priorité de santé publique

En Europe

Au cours des années 70, de plus en plus d'initiatives, s'intéressant au domaine des maladies rares et se préoccupant du sort des personnes affectées, se constituent dans différents pays. L'intérêt scientifique pour les maladies rares augmente avec les avancées dans les recherches génétiques et biomoléculaires. La révolution informatique facilite la création de registres internationaux de maladies et les échanges entre experts internationaux.

Au Luxembourg, comme dans le reste de l'Europe, les nombreux acteurs mobilisés dans l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares ont longtemps œuvré de manière isolée.

Mais depuis les années 80, des liens de plus en plus nombreux se tissent en Europe entre pouvoirs politiques de santé, professionnels et associations de patients pour **la recherche commune de solutions aux maints problèmes** rencontrés par les personnes touchées par une maladie rare et les professionnels responsables de leur prise en charge.

En 1979, **EUROCAT** - « European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins » - s'est constitué, initié par le « European Economic Community's Committee on Medicinal and Public Health Research » et la « Direction Générale XII » (Recherche Scientifique et Développement de la CE) avec l'objectif de créer un système européen de surveillance des maladies congénitales.

C'est aussi depuis les années 80 que l'Association Française contre les Myopathies - AFM - s'engage dans le domaine des maladies neuromusculaires, dont la plupart sont des maladies rares. Pour informer le grand public sur ces pathologies et pour collecter des fonds, l'AFM organise depuis 1987, chaque premier week-end de décembre, le « Téléthon ». Cet événement a permis de sensibiliser le grand public en France et dans les pays limitrophes aux problèmes spécifiques que rencontrent les personnes atteintes de maladies rares. Les collectes Téléthon sont investies dans de nombreux projets de recherche sur les maladies rares, notamment dans la recherche de traite-

Les maladies rares

ments efficaces.

En 1991, l'AFM crée, grâce aux dons Téléthon, le centre des biotechnologies innovantes pour des maladies génétiques orphelines - GENETHON. La diffusion par Généthon de la première cartographie du génome humain dans le monde, a permis d'accélérer le **séquençage** du génome humain. Ce projet a ouvert la voie à l'identification rapide de gènes impliqués dans les maladies rares d'origine génétique et a permis aux maladies rares et orphelines d'émerger de l'anonymat et de l'ignorance scientifique pour devenir un enjeu majeur de santé publique, d'élucider la pathophysiologie de nombreuses d'entre elles et de trouver des interventions thérapeutiques efficaces.

En 1994 un rapport rédigé pour l'INSERM par Annie Wolf (Les orphelins de la santé⁷) présentait un état des lieux de la situation des traitements des maladies rares et tropicales en France et dans les autres pays de la communauté européenne. Ce document a été le début d'une réflexion et d'un travail en vue de faire adopter par le parlement européen un texte de loi présentant des mesures incitatives auprès des laboratoires pharmaceutiques pour la recherche et le développement de médicaments orphelins.

A partir de 1997, les associations de patients commencent à se réunir dans une fédération européenne d'associations de malades et d'individus actifs dans le domaine des maladies rares, fédération nommée **Eurordis** – « European Organisation for Rare Diseases ». Elle a pour ambition d'améliorer la qualité de vie de toutes les personnes vivant avec une maladie rare en Europe⁸.

La même année, le 1er janvier 1997⁹, **Orphanet** a été créé en France conjointement par l'INSERM et la Direction Générale de la Santé de France. Orphanet est un serveur d'information et de documentation professionnelle et publique sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares. A partir de 2001, Orphanet est devenu un projet européen, cofinancé par les DG Sanco et DG Recherche de la CE. Actuellement le portail Orphanet est accessible en 5 langues : français, anglais, allemand, italien et espagnol. Il recense des informations sur plus de 6000 maladies rares, gère une encyclopédie avec des informations détaillées sur plus de 2500 maladies, renseigne sur des centres d'expertise dans plus de 32 pays avec plus de 13 000 experts.

C'est à partir de l'année 2000 qu'un peu partout, les acteurs et associations de patients ont réuni leurs expertises et leurs forces sociales et politiques pour élaborer des plans d'action nationaux de « maladies rares » et pour renforcer les efforts communautaires et les collaborations internationales en la matière.

Un moment décisif pour l'augmentation de l'intérêt public et politique pour « les maladies rares » était, la prise en considération de la totalité des maladies rares comme un « ensemble de conditions pathologiques diverses, aux caractéristiques communes en ce qui concerne les difficultés d'accès à un diagnostic et à des traitements adéquats, les difficultés de prise en charge et de remboursement ainsi que l'isolement social auquel la plupart des patients atteints sont confrontés ».

Cette approche fédératrice a brisé l'isolement d'une multitude de malades et a contribué à la considération des problèmes communs dont souffrent les personnes touchées par quelque maladie rare que ce soit.

29 millions de personnes touchées dans l'UE font des maladies rares une priorité de santé publique.

Au niveau européen, **un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares** a été adopté pour la période du 1er janvier 1999 au 31 décembre 2003¹⁰. Il avait pour objet de contribuer, en cohérence avec d'autres mesures communautaires, à assurer un meilleur niveau de prise en charge des personnes affectées par des maladies rares. Le premier effort de l'UE en la matière visait à améliorer les connaissances et l'accès à l'information sur ces maladies.

En janvier 2004, la « **Rare Disease Task Force** » de la « DG Sanco » a été créée avec le but de conseiller et d'assister

7 Wolf A., septembre 1994, « les orphelins de la santé », rapport INSERM

8 Source : www.Eurordis.org - Mission d'Eurordis

9 Source : www.orpha.net

10 DÉCISION No 1295/1999/CE DU PARLEMENT EUROPÉEN ET DU CONSEIL du 29 avril 1999 portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003)

la CE dans l'élaboration d'un programme européen de prévention, de diagnostic et de traitements adéquats pour les maladies rares en Europe.

Grâce au travail réalisé, les maladies rares ont été retenues parmi **les priorités de santé publique du deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé (2008-2013)**¹¹. Les grandes lignes d'action du programme sont la promotion des collaborations internationales, l'élaboration de stratégies et de mécanismes d'échange d'informations, ainsi que la coordination des prises en charge au niveau de l'UE.

Le 11 novembre 2008 a été adoptée la « Communication de la Commission » au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et social européen et au Comité des Régions sur « **les maladies rares: un défi pour l'Europe** ».¹²

En mars 2009, Eurordis, avec le soutien de la DG Sanco/CE publie le rapport « **The voice of 12 000 patients** » (la voix de 12 000 patients), une enquête menée dans 17 pays d'Europe pour étudier les expériences et les attentes de patients touchés par une maladie rare concernant leur diagnostic et leur prise en charge.

Le 8 juin 2009, une **recommandation du Conseil relative à une action européenne dans le domaine des maladies rares**¹³ est arrêtée. La communication décrit une stratégie communautaire s'articulant autour de trois grands axes d'action, qui consistent à :

- **améliorer la reconnaissance et la visibilité** des maladies rares ;
- **encourager le développement de plans nationaux** consacrés aux maladies rares dans les États membres ;
- **renforcer la coopération et la coordination** dans le domaine des maladies rares au niveau européen.

La coopération européenne contribuera à regrouper les ressources limitées disponibles pour les maladies rares, qui sont actuellement dispersées entre les différents pays de l'UE.

Le 30 novembre 2009, la Commission établit un **comité d'expert de l'UE** dans le domaine des maladies rares pour aider la Commission à concevoir et à mener les activités communautaires en la matière.

Au Luxembourg

Au niveau national, un programme du screening néonatal était mis en place en 1968 pour la détection précoce de la phénylcétonurie. Ce programme s'élargit au dépistage de l'hypothyroïdie congénitale en 1978, l'hyperplasie congénitale des surrénales en 2001 et le déficit en MCAD (Medium-Chain Acyl-CoA Deficiency) en 2008.

Depuis les années 90, des associations de patients pour diverses maladies rares ont été fondées au Luxembourg avec l'objectif d'offrir aux malades et à leurs familles, un point de rencontre et de concertation sur leur maladie. Bien informer les concernés et leurs familles sur les maladies respectives et offrir à travers des services et actions associatifs une meilleure qualité de vie figurent parmi les objectifs principaux des associations de patients. Un autre axe d'intervention des associations est la sensibilisation du grand public aux problèmes médicaux rencontrés et l'isolement psychosocial des personnes atteintes de maladies rares.

Depuis 1993, le Téléthon est organisé au Luxembourg par les différentes sections du « Lions Club ». Les fonds collectés sont transférés à l'AFM, qui poursuit majoritairement l'objectif de soutenir les recherches scientifiques dans le domaine des maladies rares. Le Téléthon luxembourgeois a permis de sensibiliser le grand public au sort des personnes affectées et notamment aux difficultés qu'elles rencontrent pour trouver des thérapies adéquates.

Le Ministère de la Santé a adopté la stratégie de « santé pour tous » de l'Organisation Mondiale de Santé à partir de 1994, stratégie qui se base sur les principes de promouvoir et de protéger la santé de tous, tout au long de leur vie.

11 DÉCISION No 1350/2007/CE DU PARLEMENT EUROPÉEN ET DU CONSEIL du 23 octobre 2007 établissant un deuxième programme d'action communautaire dans le domaine de la santé (2008-2013)

13 Proposal for a COUNCIL RECOMMENDATION on a European action in the field of rare diseases, Brussels, 11.11.2008, COM(2008) 726 final

12 COMMUNICATION FROM THE COMMISSION TO THE EUROPEAN PARLIAMENT, THE COUNCIL, THE EUROPEAN ECONOMIC AND SOCIAL COMMITTEE AND THE COMMITTEE OF THE REGIONS on Rare Diseases: Europe's challenges, Brussels, 11.11.2008, COM(2008) 679 final

Les maladies rares

Un évènement clé au plan national fut l'organisation en juin 2005 de la « **conférence européenne sur les maladies rares** » dans le cadre de la présidence européenne du Grand-Duché de Luxembourg. A la suite de cette conférence, les acteurs nationaux dans ce domaine se sont réunis et ont constitué en octobre 2005 un « Groupe de travail maladies rares » avec les objectifs suivants :

- **identifier les besoins des personnes** atteintes, les réseaux et les ressources existants ;
- **créer une plateforme nationale** d'échange, étude, analyse, organisation et collaboration pour améliorer la prise en charge de la santé globale des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles ;
- promouvoir la **prise de conscience publique** des situations et besoins exceptionnels des personnes atteintes d'une maladie rare ;
- s'engager en faveur de **l'équité devant la santé** pour des personnes particulièrement défavorisées du fait de leur maladie.

Au **niveau international**, le Luxembourg a participé aux projets suivants :

- **Rare Disease Patient Solidarity - RAPSODY** - un projet de l'European Organisation for Rare Diseases ;
- **Eurordis Care Survey Programme - EurordisCare3**, 3^{ième} enquête lancée en mai 2006 portant sur les attentes des patients affectés par une maladie rare en terme d'accès aux soins. Les résultats ont été publiés dans le livre « The Voice of 12.000 patients¹⁴ », lancé lors du 2^e Rare Disease Day ;
- **Consultation publique de la CE dans le domaine de maladies rares** en février 2008.



2. Méthodologie

Jusqu'à ce jour, il existait peu d'informations au Luxembourg sur l'accompagnement médical et psychosocial des personnes atteintes de maladies rares. De même, il existait très peu de données de prévalence ou épidémiologiques documentant les maladies rares existantes dans notre pays. De ce fait, le « Groupe de travail maladies rares » a décidé en 2006 de réaliser un état des lieux sur la situation des personnes atteintes de maladies rares dans notre pays.

L'objectif du projet était de :

- réaliser un inventaire des syndromes rares existants dans la population du Luxembourg ;
- analyser les parcours diagnostiques, le taux des diagnostics erronés et le délai jusqu'au diagnostic correct ;
- investiguer sur les prises en charge thérapeutiques et psychosociales des malades ;
- analyser les problèmes et les besoins des patients dans un contexte global : médical, social, psychique, éducatif, professionnel et de loisir.

Moyennant les résultats de l'enquête, le « Groupe de travail maladies rares » espérait être à même de :

- identifier les points forts et les points faibles du système de santé et de sécurité sociale pour la prise en charge des personnes affectées par une maladie rare ;
- formuler des recommandations pour une stratégie d'action de santé publique pour personnes atteintes d'une maladie rare, répondant à leurs besoins les plus importants.

2.1. Les acteurs

Le « Groupe de travail maladies rares »

Ce groupe a été le porteur du projet. Il a élaboré, rédigé et analysé le questionnaire de l'enquête. Il a identifié des experts en la matière (nationaux et internationaux) pour aider à la sélection des thèmes à enquêter, à l'élaboration du questionnaire et au choix des indicateurs à analyser. De plus, le groupe a coordonné l'organisation, la diffusion, l'encodage et l'évaluation de l'enquête.

Les associations nationales de patients dans le domaine des maladies rares

Les associations nationales de patients ont été impliquées dès le début du projet dans l'élaboration du questionnaire. Divers groupes d'entraide ont été sollicités pour sa révision critique. Leur apport a été très important pour l'insertion respectivement l'adaptation de certaines questions afin d'en améliorer la compréhensibilité.

Aussi pendant la phase de test du questionnaire sur un échantillon réduit, la collaboration avec les associations de patients fut très précieuse, tant pour l'évaluation de la faisabilité de l'enquête que pour le sondage de l'intérêt des concernés pour la création d'une plateforme nationale de maladies rares et d'une alliance nationale des associations de patients à l'exemple de l'« Alliance des Maladies Rares » en France.

Les associations de patients ont joué un rôle important pour la diffusion du questionnaire via leurs réseaux respectifs de patients.

Les partenaires internationaux

Comme experts internationaux, nous avons eu recours à « Eurordis », organisation européenne regroupant plus de 200 associations de patients touchés par les maladies rares. Cette organisation est à l'origine de plusieurs enquêtes menées sur le plan européen auprès de personnes concernées. Son expérience et son expertise nous

ont aidé à élaborer le questionnaire permettant de recueillir des données comparables aux résultats des enquêtes réalisées depuis 2002 dans le cadre du « Eurordis Survey Program »¹⁵.

Le projet a bénéficié des conseils du Dr. Ségolène Aymé, directeur d'Orphanet, ainsi que des Dr. Wahiba Boucharef et Dr. Martine Devillers du département des actions scientifiques de l'AFM.

2.2. Le questionnaire

La première étape du projet consistait en l'élaboration d'un questionnaire permettant de recueillir des données pertinentes et exploitables sur la situation et le vécu des personnes atteintes de maladies rares au Luxembourg.

Bien qu'enquêtant sur les problèmes de santé spécifiques liés aux maladies rares, le questionnaire visait aussi l'investigation de différents aspects du bien-être physique, psychique et social des personnes touchées.

Les thèmes abordés dans le questionnaire ainsi que la forme des questions devaient prendre appui sur des notions liées à la promotion de la santé, telles que la participation, l'équité et l'autonomie des personnes concernées¹⁶.

Pour l'élaboration du questionnaire, les étapes suivantes étaient nécessaires :

■ Etudes d'enquêtes similaires menées à l'étranger

Le « Groupe de travail maladies rares » a consulté notamment les études du « Eurordis Survey Program »¹⁷⁻¹⁸, la bibliographie des maladies rares éditée par Orphanet¹⁹ et l'étude de l'AFM sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares²⁰. Les publications de l'Eurordis « Maladies rares : comprendre une priorité de santé publique »²¹ ainsi que le rapport de la conférence européenne sur les maladies rares qui eut lieu à Luxembourg du 21 et 22 Juin 2005²².

■ Travail de concertation et de collaboration avec les experts nationaux

Sur base des exemples précités et en concertation avec des professionnels médicaux, psycho- et socioéducatifs, traitant des patients affectés par une maladie rare au Luxembourg, une première version du questionnaire était élaborée.

■ Evaluation externe par des experts internationaux

La première version du questionnaire était soumise à des experts internationaux pour évaluation. Dr. Fourrisson de Eurordis a notamment proposé des modifications de formulation des questions portant sur l'accès aux soins, sur le délai et l'annonce du diagnostic, dans le but de pouvoir générer des données luxembourgeoises qui soient comparables aux données recueillies par les enquêtes du « Eurordis Care Survey Program »²³.

■ Révision critique, validation et test par des personnes affectées

Cette version finale du questionnaire était testée auprès d'un nombre restreint de patients concernés afin de valider la compréhensibilité des questions et vérifier l'exploitabilité des données.

15 Eurordiscare 1: survey comparing health care, 6 diseases, 17 countries (2003) et Eurordiscare 2: Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe (2004); Eurordis

16 Sur base du Document - Santé 21 : Organisation Mondiale de la Santé. La politique – cadre de la Santé pour tous pour la Région européenne de l'OMS. Copenhague : OMS Série européenne de la Santé pour tous n°7 ; version actualisée en 2005

17 EurordisCare 1: survey comparing health care, 6 diseases, 17 countries (2003)

18 EurordisCare 2: Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe (2004); Eurordis

19 Prevalence or reported number of published cases listed in alphabetical order of diseases, Orphanet, Paris, July 2007

20 Jean-Samuel Beuscart, Etude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, une publication de l'Association Française contre les Myopathies, Paris Janvier 2006, page 40

21 Maladies Rares : Comprendre une priorité de Santé Publique ; Eurordis ; novembre 2005 ; page 8

22 European Conference for Rare Diseases 2005, Eurordis, ...

23 Eurordiscare 1: survey comparing health care, 6 diseases, 17 countries (2003) et Eurordiscare 2: Survey of the delay in diagnosis for 8 rare diseases in Europe (2004); Eurordis

Le questionnaire définitif était composé de 9 volets thématiques :

1) Présentation

- a. données administratives et démographiques

2) Accès aux soins

- a. l'utilisation des services médico-sociaux et aides techniques ;
- b. les services et soins nécessaires mais non utilisés car non remboursés par la Caisse Nationale de Santé ;
- c. les services et soins dont le patient a besoin, mais qui n'existent pas au Luxembourg ;
- d. l'accès à l'Assurance Dépendance ;
- e. la qualité de la coordination entre les services.

3) Suivi médical

- a. l'équipe de professionnels de santé qui s'occupe du patient ;
- b. la coordination du suivi médical ;
- c. le lieu du suivi médical (au Luxembourg ou à l'étranger) ;
- d. l'offre de consultations pluridisciplinaires.

4) Langue utilisée

- a. la langue maternelle du patient ;
- b. les principaux problèmes linguistiques rencontrés par le patient.

5) Education et activité professionnelle

- a. la situation des enfants de moins de 4 ans ;
- b. la situation des enfants et adolescents entre 4 et 17 ans ;
- c. le niveau d'étude, la situation professionnelle et économique des adultes à partir de 18 ans.

6) Loisirs

- a. les centres d'intérêts du patient ;
- b. les raisons pour l'arrêt des loisirs ;
- c. les plus grands problèmes à surmonter directement liés à la maladie.

7) Recherche du diagnostic

- a. le parcours entre la manifestation des 1^{er} symptômes de la maladie et la pose du diagnostic définitif ;
- b. le nombre des personnes avec diagnostic erroné ;
- c. les conséquences d'un diagnostic erroné ;
- d. l'orientation vers le professionnel ou la structure qui a posé le diagnostic définitif ;
- e. le type de structure dans laquelle le diagnostic a été posé ;
- f. les investissements personnels du patient pendant la recherche du diagnostic en termes d'argent et de temps.

8) Annonce du diagnostic

- a. le diagnostic définitif ;
- b. la façon et le lieu de l'annonce du diagnostic ainsi que la profession de la personne qui a annoncé le diagnostic.

9) Origine de la maladie

- a. l'origine de la maladie ;
- b. l'utilisation de conseils génétiques.

Le questionnaire se trouve en annexe et est téléchargeable en langues française, allemande et portugaise sous l'adresse internet suivante : www.maladiesrares.lu/enquete.html

Élaboration d'un masque de saisie sur SPSS®

Pour l'encodage des 69 questions fermées et 29 questions ouvertes, un masque de saisie comprenant 316 variables a été élaboré.

L'analyse statistique était réalisée sur SPSS® version 11.0.

2.3. La mise en œuvre de l'enquête

2.3.1. Dispositions juridiques

L'anonymat des répondants a été strictement respecté en accord avec la loi du 2 août 2002 relative à la protection des personnes à l'égard du traitement des données à caractère personnel.

Le projet de l'étude ainsi que tous les documents de l'enquête ont été soumis pour avis à la « Commission Consultative Nationale d'Ethique pour les Sciences de la Vie et de la Santé » et au Ministère de la Santé qui ont donné leur accord en mars 2006.

2.3.2. Etude de faisabilité

Le questionnaire était testé auprès d'un échantillon de 13 personnes recrutées moyennant les associations de patients selon les critères suivants :

- âge ;
- langue maternelle ;
- pathologie ;
- sexe ;
- niveau d'études ;
- profession.

L'objectif de ce test était d'identifier des difficultés de compréhension du questionnaire, de soulever des problèmes éventuels en relation avec le remplissage du questionnaire et/ou avec la saisie des données recueillies.

Les personnes sélectionnées étaient contactées par courrier postal, incluant :

- une lettre explicative ;
- le questionnaire concernant les maladies rares ;
- un questionnaire d'évaluation sur les sujets suivants :
 - le temps requis pour remplir le questionnaire ;
 - l'identification des questions pour lesquelles la personne éprouvait des difficultés de compréhension ;
 - l'identification des questions pour lesquelles la personne éprouvait des difficultés de réponse ;
 - l'identification d'autres problèmes et les raisons pour les difficultés éprouvées.
- une enveloppe retour préaffranchie.

L'échantillon test a été lancé fin mars 2006. Les questionnaires étaient tous renvoyés avant le 10 avril 2006 puis saisis selon le masque de saisie préparé au préalable.

Sur base des remarques notées par les répondants et des problèmes de saisie rencontrés, nous avons apporté les corrections nécessaires au masque de saisie, ainsi qu'au questionnaire, dont la version finale fut validée par le « Groupe de travail maladies rares » en mai 2006. La version française du questionnaire était traduite en langues allemande et

portugaise.

2.3.3. Organisation de l'enquête

2.3.3.1. Population cible

La population ciblée par l'enquête était toute personne atteinte d'une maladie rare, quel que soit son âge, vivant sur le territoire national ou dans les régions frontalières et affiliée à la Caisse Nationale de Santé du Luxembourg.

Le questionnaire était à remplir par la personne elle-même, si son âge et ses capacités motrices et intellectuelles le permettaient ou bien par un membre proche de la famille. Pour les enfants ne pouvant pas répondre seuls ou les personnes présentant un handicap trop important, les parents ou tuteurs, s'occupant principalement des soins de la personne malade, étaient invités à répondre à l'enquête, vu leurs connaissances du parcours médical et social de la personne atteinte. Nous avons également demandé aux parents dont un enfant est décédé pour cause d'une maladie rare de remplir le questionnaire afin de nous faire part de leur vécu.

2.3.3.2. Recrutement des participants à l'enquête

L'enquête avec l'enveloppe préaffranchie a été largement diffusée au Luxembourg entre le 15 mai 2006 et le 28 février 2007. Il s'agissait d'une enquête auto-administrée à participation volontaire.

Les associations de patients suivantes ont adressé par courrier le questionnaire à leurs membres :

- Association d'aide aux personnes épileptiques ;
- Association Pour Déficiants Visuels ;
- Association Etudier et Combattre les Maladies de l'Hémoglobine ;
- Association Luxembourgeoise d'aide aux personnes Atteintes de maladies Neuromusculaires et de maladies rares ;
- Association Luxembourgeoise de la Maladie de Crohn ;
- Association Luxembourgeoise de Lutte contre la Mucoviscidose ;
- Association Luxembourgeoise des Hémophiles ;
- Association Luxembourgeoise pour le Spina Bifida ;
- Association de parents de personnes atteintes d'autisme au Luxembourg ;
- Een Häerz fir Kriibskrank Kanner ;
- European Leucodystrophie Association ;
- Fondation aide aux enfants atteints d'un cancer - Hëllef fir Kriibskrank Kanner ;
- Fondation Luxembourgeoise Contre le Cancer ;
- Ligue belge francophone des patients fibromyalgiques ;
- NOAH Albinismus ;
- Trisomie 21 Luxembourg.

L'enquête a bénéficié d'une campagne nationale de promotion dans la presse et de la diffusion d'affiches dans les salles d'attente des professionnels de santé et des services médico-sociaux.

Parallèlement, un courrier a été adressé aux professionnels de santé pour les informer sur l'enquête et solliciter leur collaboration pour la mise à disposition des questionnaires dans leurs salles d'attentes.

Les personnes concernées pouvaient obtenir le questionnaire :

- dans les salles d'attente de certains cabinets médicaux ;
- auprès des associations de patients atteints de maladies rares ;
- par appel téléphonique à un numéro spécial, rendu public par la campagne de promotion ;

■ par téléchargement sur le site internet www.maladiesrares.lu.

Au total, nous avons distribué 2164 questionnaires (1063 en allemand, 739 en français et 362 en portugais). 303 questionnaires remplis furent renvoyés au Ministère de la Santé.

2.3.3.3. Saisie

2.3.3.3.1. Critères d'évaluation

Les questionnaires étaient saisis, si les critères d'évaluation suivants, prédéfinis par le « Groupe de travail maladies rares », étaient remplis :

- 1 Le patient est résident au Grand-Duché de Luxembourg ou possède un statut « frontalier » avec une affiliation à une des caisses de maladie au Luxembourg au moment du lancement de l'enquête.
- 2 Les maladies saisies devaient répondre aux critères d'une maladie rare définis par la communauté européenne, c'est-à-dire présentant une prévalence inférieure à 1 sur 2000²⁴. Pour l'évaluation des prévalences des maladies, nous nous sommes basés sur le document « Prévalence des maladies rares : une enquête bibliographique - 2007²⁵ » ainsi que sur les données fournies par Orphanet.
- 3 En considération du fait que, pour une partie des répondants, traiter un tel questionnaire pouvait être un exercice très douloureux, nous avons considéré pour la saisie et le traitement tous les questionnaires ayant au moins une question remplie.

81 des 303 répondants n'étaient pas atteints d'une maladie rare (prévalence inférieure à 1 sur 2000).

Pour l'analyse finale de l'enquête 222 des questionnaires envoyés ont été retenus.

2.3.3.3.2. L'encodage des questionnaires

Les questionnaires renvoyés au Ministère de la Santé étaient numérotés puis encodés dans le masque de saisie SPSS® préparé. Les données recueillies étaient traitées de façon strictement anonyme.

Les questions ouvertes et nominales étaient encodées sous forme de texte. Beaucoup de patients ont noté en marge des questions fermées des commentaires explicites afin de préciser leurs réponses. Ces commentaires ont

2.4. Méthode d'évaluation

été encodés sous la question ouverte 9.6 « remarques personnelles ».

2.4.1. Description quantitative / fréquence générale / analyse multivariée

Tout d'abord, nous nous sommes intéressés aux fréquences des situations spécifiques puis, dans une seconde phase, nous avons procédé à une analyse multivariée pour une série d'indicateurs afin d'analyser les corrélations entre différentes variables et la signification de ces corrélations. La petite taille de l'échantillon a limité l'interprétation de certaines corrélations.

2.4.2. Les valeurs manquantes ou erronées

La première étape du traitement des données a consisté à contrôler les erreurs de remplissage du formulaire. En ce

qui concerne les valeurs manquantes ou non utilisables, nous avons procédé de la façon suivante :

- Code 0** Pour les rubriques des questions qui ne s'appliquaient pas à un répondant spécifique, nous avons attribué le code 0 de « vide » (ex. : la rubrique 5.3 du questionnaire était destinée aux enfants de 0 à 4 ans. Pour les concernés de plus de 4 ans, ces cases ont été marquées « vide », ce groupe n'étant pas invité à répondre à cette question particulière).
- Code 98** Si la personne a répondu à une question telle que l'interprétation de la réponse était impossible (ex : le répondant a coché les cases « oui » et « non » d'une même question), nous avons attribué le code 98 de « commentaire non utilisable ».
- Code 99** A une question non répondue, nous avons attribué le code 99 de « non réponse ».

Pour le calcul des délais entre deux dates, nous avons saisi le code 99 si le laps de temps ne pouvait pas être calculé à cause de l'absence d'au moins une des deux dates nécessaires au calcul.

Ce code était aussi attribué pour les cas où des intervalles de temps (p.ex. délai de l'obtention du diagnostic) n'étaient pas calculable par manque d'une date.

2.4.3. Quelques éléments complémentaires

Nous tenons à souligner que cette étude n'a pas la prétention de démontrer avec certitude statistique les prévalences ou effets des facteurs analysés.

Elle poursuit l'objectif primordial d'estimer l'envergure du problème des maladies rares au Luxembourg.

La validation des hypothèses sera réalisée par la comparaison des résultats luxembourgeois avec les études Eurordis, réalisées au niveau européen.

Pour chaque question, la notification suivante des taux de réponse sera retenue : $x + y = n$

x : nombre de réponses

y : nombre de non réponses

n : nombre de répondants



3 • Résultats

3.1. Représentativité et données sociodémographiques

Les données sociodémographiques des répondants ont été comparées avec les données statistiques 2006 publiées par le Statec selon les variables suivantes :

- âge ;
- sexe ;
- répartition démographique des répondants à l'étude ;
- répartition des nationalités.

3.1.1. Questionnaire rempli par :

x (220 réponses) + y (2 non réponses) = n (222 répondants)

Répondant	Nombre (N)	%
Le patient	114	51.8 %
Un parent	93	42.3 %
Autres	13	5.9 %
Total	220	100,0 %

51,8 % des répondants à notre enquête sont eux-mêmes atteints d'une maladie rare. 42,3 % des répondants sont le père ou la mère d'un enfant atteint.

3.1.2. Répartition démographique de l'échantillon

La répartition démographique par tranche d'âge de la population de notre étude en comparaison avec la population résidente au Luxembourg au 1er janvier 2007, publiée par le Statec, se présente comme suit :

Âge	01/01/2007 Statec	28/02/2007 Etude
Population totale	47 6187	215
Tous âges	100 %	100,00 %
0-4 ans	27 920	21
0-4 ans	5,8 %	9,8 %
5-9 ans	29 446	29
5-9 ans	6,2 %	13,5 %
10-14 ans	29 907	21
10-14 ans	6,3 %	9,8 %
15-19 ans	27 896	14
15-19 ans	5,9 %	6,5 %
20-24 ans	28 232	12
20-24 ans	5,9 %	5,6 %

Les maladies rares

Âge	01/01/2007 Statec	28/02/2007 Etude
25-29 ans	31908	9
25-29 ans	6,7 %	4,2 %
30-34 ans	35245	15
30-34 ans	7,4 %	6,9 %
35-39 ans	39941	18
35-39 ans	8,4 %	8,4 %
40-44 ans	40770	10
40-44 ans	8,6 %	4,7 %
45-49 ans	36718	17
45-49 ans	7,7 %	7,9 %
50-54 ans	31934	15
50-54 ans	6,7 %	7,0 %
55-59 ans	27476	13
55-59 ans	5,8 %	6,0 %
60-64 ans	21965	7
60-64 ans	4,6 %	3,3 %
65-69 ans	19077	9
65-69 ans	4,0 %	4,2 %
70-74 ans	16689	2
70-74 ans	3,5 %	0,9 %
75-79 ans	15216	1
75-79 ans	3,2 %	0,5 %
80-84 ans	9433	2
80-84 ans	2,0 %	1,0 %
85-89 ans	4462	0
85-89 ans	0,9 %	0,00 %
90-94 ans	1707	0
90-94 ans	0,4 %	0,00 %
95 ans et plus	245	0
95 ans et plus	0,1 %	0,00 %

Les enfants sont surreprésentés dans notre l'échantillon par 3,9 points pour les enfants dans les tranches âge de 0-4 et de 10-14 ans et de 7,3 points pour les enfants de 5-9 ans. Une explication possible pourrait être que 65 % des maladies rares se manifestent très tôt dans la vie, 2 fois sur 3 avant l'âge de 2 ans²⁶.

Pour les autres tranches d'âge entre 15 et 94 ans, malgré les petits chiffres de l'enquête, nous constatons une répartition démographique peu déviante de celle de la population générale.

La sous-représentation des groupes d'âges à partir de 60 ans pourrait peut-être s'expliquer par le fait que pour près de la moitié des personnes atteintes par une maladie rare, l'espérance de vie est réduite. Toutefois la mortalité la plus élevée touche les jeunes enfants: 35 % des décès surviennent avant l'âge de 1 an, 10 % entre 1 et 5 ans et 12 % entre 5 et 15 ans²⁷.

3.1.3. Sexe de la personne répondante

x (218 réponses) + y (4 non réponses) = n (222 répondants)

Sexe	Nombre	%
Masculin	101	46,3 %
Féminin	117	53,7 %
Total	218	100 %

46,3 % des répondants à notre enquête sont de sexe masculin et 53,7 % de sexe féminin.

x (218 réponses) + y (4 non réponses) = n (222 répondants)

Sexe	Statec 2007 ²⁸ %	Etude 2007 %
Masculin	49,5 %	46,3 %
Féminin	50,5 %	53,7 %
Total	100 %	100 %

Nous constatons une légère surreprésentation des femmes de 3 points dans notre enquête par rapport à la population résidente. Ceci est peut-être dû au fait que les femmes parlent souvent plus facilement de leurs problèmes de santé que les hommes.

3.1.4. Canton de résidence de la personne répondante

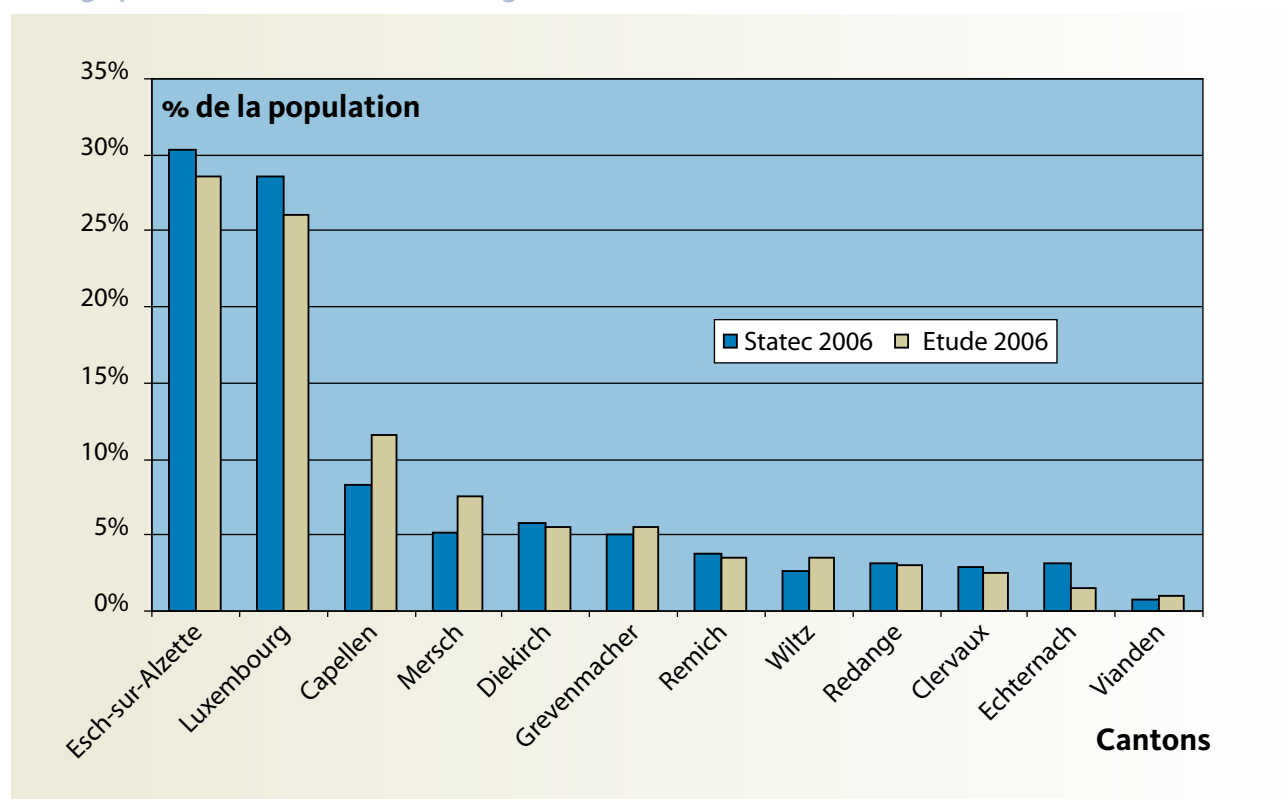
Si nous analysons la démographie des résidents luxembourgeois selon les subdivisions cantonales, elle se présente respectivement dans la population générale et chez les participants à l'étude comme suit :

x (199 réponses) + y (0 non réponse) = n (199 répondants) (23 répondants non résidents)

Cantons	Étude 2007	Statec 2007 ²⁹
Esch-sur-Alzette	28,6 %	30,3 %
Luxembourg	26,1 %	28,7 %
Capellen	11,6 %	8,3 %
Mersch	7,5 %	5,3 %
Diekirch	5,5 %	5,8 %
Grevenmacher	5,5 %	5,0 %
Remich	3,5 %	3,8 %
Wiltz	3,5 %	2,7 %
Redange	3,0 %	3,2 %
Clervaux	2,5 %	2,9 %
Echternach	1,5 %	3,2 %
Vianden	1,0 %	0,9 %
Total	100,0 %	100,0 %

Les maladies rares

Démographie selon les cantons luxembourgeois



Nous constatons que la population des résidents luxembourgeois de notre étude présente une distribution géographique cohérente par rapport à celle de la population totale du Luxembourg.

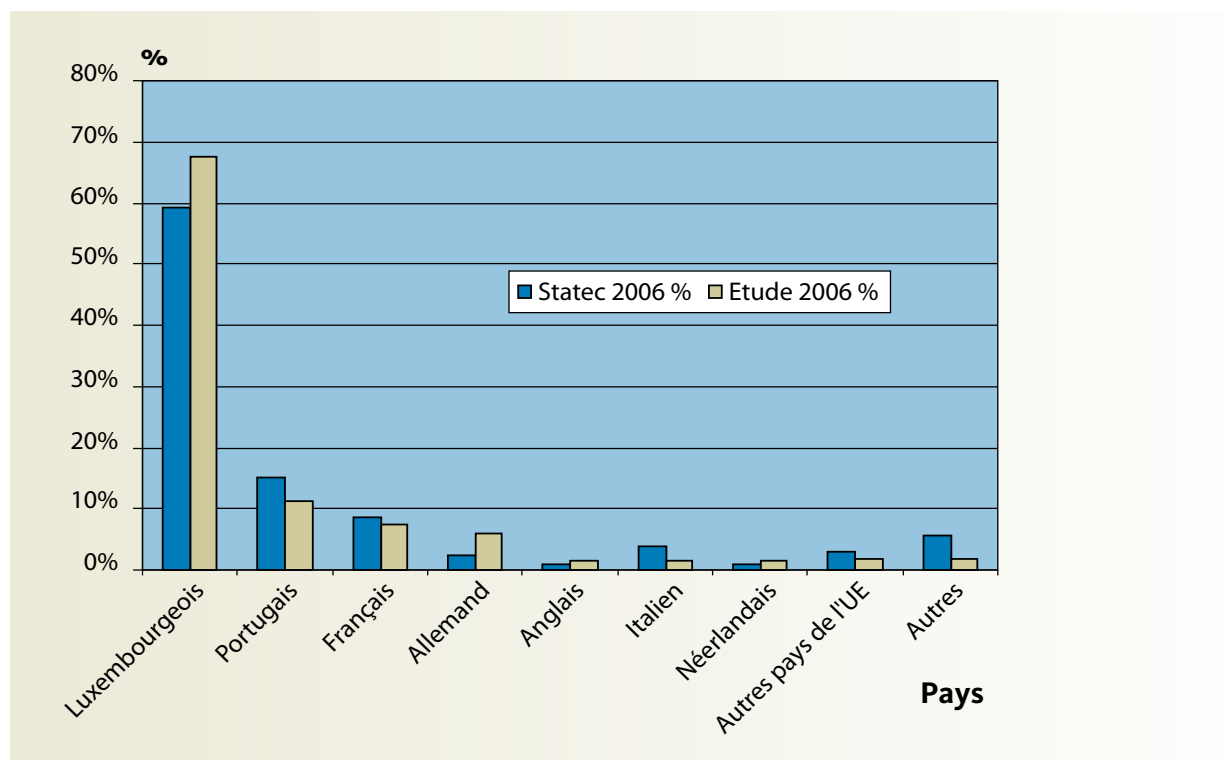
3.1.5. Langue maternelle de la personne répondante

Pour l'analyse des langues maternelles des personnes de l'échantillon comparées aux données statistiques du 1^{er} janvier 2007 du Statec sur la répartition des nationalités des résidents au Luxembourg, nous constatons une grande cohérence, malgré une légère surreprésentation des répondants luxembourghophones.

x (219 réponses) + y (3 non réponses) = n (222 répondants)

Langues-Pays	Nombre	Etude 2007 %	Statec 2007 % ³⁰
Luxembourgeois	148	67.6 %	58.4 %
Portugais	25	11.4 %	15.5 %
Français	16	7.3 %	5.3 %
Allemand	13	5.9 %	2.4 %
Anglais	3	1.4 %	1.0 %
Italien	3	1.4 %	4.0 %
Néerlandais	3	1.4 %	0,8 %
Autres pays de l'UE	4	1.8 %	3.5 %
Autres	4	1.8 %	9.2 %
Total	219	100 %	100 %

Répartition des nationalités



Pour 67,6 % des répondants à notre enquête, le luxembourgeois est la langue maternelle et pour 11,4 % des patients, c'est le portugais suivi par la langue française avec 7,3 %.

3.1.6. Pays dans lequel habitait le patient au début de la maladie

x (214 réponses) + y (8 non réponses) = n (222 répondants)

Pays	Nombre	%
Luxembourg	199	93.0 %
Belgique	3	1.4 %
Allemagne	5	2.4 %
France	2	1.1 %
Portugal	1	0.5 %
Reste UE	2	1.1 %
Autres	1	0.5 %
Total	214	100,0 %

Au début de la maladie, 93 % des répondants habitaient au Luxembourg et 4,9 % dans les pays limitrophes.

3.2. Recherche du diagnostic

Introduction

En 2004, Eurordis a lancé une enquête sous le nom EurordisCare2 portant sur les délais de diagnostic pour 8 maladies rares en Europe³¹. Le « Groupe de travail maladies rares » a adapté les questions sur la « recherche du diagnostic » de façon à assurer la comparabilité de nos résultats avec ceux de l'enquête EurordisCare2. De plus, il a souhaité recueillir des informations quant aux trajectoires que les patients ont parcouru depuis leurs premiers symptômes jusqu'à la formulation du diagnostic définitif.

Entre la manifestation des premiers symptômes d'une maladie rare et la pose du diagnostic³² définitif peuvent s'écouler des périodes de temps sensiblement différentes. Dans le meilleur des cas, cela dure quelques semaines, à condition que les médecins consultés identifient précocement les symptômes du patient comme des indices d'une maladie rare spécifique et que des tests diagnostiques la confirmant peuvent être réalisés dans les meilleurs délais. Dans le pire des cas, de nombreuses années voire des décennies peuvent s'écouler, avant qu'une personne ne sache que les symptômes dont elle souffre sont dus à une maladie rare.

Analyse

3.2.1. Le diagnostic était-il déjà connu à la naissance ou dans les 6 premiers mois après la naissance ?

x (209 réponses) + y (13 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	167	79,9 %
oui	42	20,1 %
Total	209	100,0 %

20,1 % des patients disent avoir reçu le diagnostic à la naissance ou dans les 6 premiers mois de vie.

3.2.2. Y avait-il d'autres personnes atteintes dans la famille ?

x (212 réponses) + y (10 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	167	78,8 %
oui	45	21,2 %
Total	212	100,0 %

³¹ Enquête EurordisCare2, European Organisation for Rare Diseases, Paris, 2004

³² Sous « diagnostic » nous entendons « le raisonnement menant à l'identification de la cause (l'origine) d'une défaillance, d'un problème ou d'une maladie au niveau du corps humain, à partir des caractères ou symptômes relevés par des observations, des contrôles ou des tests ». Le nouveau Petit Robert de la langue française, Paris, 2007, page 729

Dans 21,2 % des cas, d'autres membres de la famille étaient déjà affectés par la même maladie rare, qui étaient les suivantes :

- 12 maladies neuromusculaires ;
- 8 maladies gastro-intestinales rares ;
- 6 hémophilies ;
- 18 autres maladies ou syndromes rares.

Il serait intéressant de savoir si les familles concernées connaissaient le risque héréditaire relatif à la maladie dans leur famille avant la conception de leur enfant ou, si c'est seulement après le diagnostic chez l'enfant, que des symptomatologies similaires chez d'autres membres de la famille ont mis en évidence la nature génétique de la maladie.

3.2.3. A quel âge sont apparus les premiers symptômes de la maladie ?

x (201 réponses) + y (21 non réponses) = n (222 répondants)

Âge	Répondants (N)	Répondants (%)
Entre 1 ^{er} et 6 ^e mois	42	20,9 %
Entre 7 ^e et 11 ^e mois	30	14,9 %
1 à 10 ans	32	15,9 %
11 à 20 ans	22	10,9 %
21 à 30 ans	28	13,9 %
31 à 40 ans	16	8,0 %
41 à 50 ans	18	8,9 %
51 à 60 ans	11	5,6 %
61 et plus	2	1,0 %
Total:	201	100 %

- 21 % des maladies rares se sont manifestées soit directement à la naissance soit dans les 6 premiers mois de vie ;
- pour 15 % des concernés, la maladie rare s'est manifestée pour la première fois entre 7 et 11 mois ;
- 16 % entre l'âge de 1 à 10 ans ;
- 11 % entre 11 à 20 ans ;
- 37 % à l'âge de 21 ans et plus.

Ces données s'accordent avec les observations internationales soulignant que de nombreuses maladies rares débutent précocement dans la vie d'un enfant. Dans notre étude, les premiers symptômes de la maladie se sont manifestés dans 36 % des cas au courant de la première année de vie, dans plus de la moitié des cas (52 %) avant l'âge de 11 ans.

Remarque: Pour la suite de ce chapitre, le nombre de répondants analysés se réduit à 180, car ceux ayant reçu un diagnostic endéans les 6 premiers mois de vie n'ont pas été considérés dans les calculs qui suivent.

Remarque: L'analyse du temps écoulé depuis les premiers symptômes jusqu'au diagnostic définitif se fait d'après les épisodes suivants:

T1 : apparition des premiers symptômes

T2 : première consultation médicale pour ces symptômes

T3 : reconnaissance médicale des symptômes

T4 : suspicion d'une maladie rare sur base des symptômes

T5 : diagnostic définitif

Les maladies rares

T1 Apparition des premiers symptômes	T2 Première consultation médicale pour ces symptômes	T3 Reconnaissance médicale des symptômes	T4 Suspicion d'une maladie rare sur base des symptômes	T5 Diagnostic définitif
--	--	--	--	-----------------------------------

3.2.4. Quand a eu lieu la première consultation médicale après l'apparition des premiers symptômes de la maladie ?

Intervalle T1 - T2 : Temps écoulé entre l'apparition des premiers symptômes (T1) jusqu'à la première consultation médicale (T2).

A. Analyse pour la population globale de l'échantillon

x (150 cas calculables) + y (30 non calculables) = n (180 répondants). Pour les cas non calculables, il manquait au moins une de deux dates nécessaires pour effectuer ce calcul.

Intervalle T1 - T2	Répondants (N)	Répondants (%)
Aucun	91	60,6 %
Plus d'1 mois	13	8,6 %
Entre 2 et 6 mois	15	10,0 %
Entre 7 mois et 1 an	10	6,7 %
Plus d'1 an	6	4,0 %
Plus de 2 ans	7	4,7 %
3 ans et plus	8	5,4 %
Total	150	100,0 %

- 60,6 % des répondants se sont adressés à un médecin tout de suite après la manifestation des premiers symptômes de la maladie rare ;
- Dans 25,3 % des cas, une consultation médicale a eu lieu endéans la 1^{ère} année après l'apparition des premiers symptômes ;
- 14,1 % des concernés ont consulté un médecin après 1 an et plus.

Pour le groupe qui a attendu un an et plus pour consulter un médecin après la manifestation des premiers symptômes de la maladie, la question du pourquoi se pose.

B. Analyse spécifique par adultes et enfants

Adultes : x (110 cas calculables) + y (16 non calculables) = n (126 adultes 18 – 85+ ans)

Enfants : x (40 cas calculables) + y (14 non calculables) = n (54 enfants 0 – 17 ans)

Intervalle T1 - T2	Adultes (N)	%	Enfants (N)	%
Aucun	68	61,8 %	23	57,5 %
Plus d'1 mois	7	6,4 %	6	15,0 %
Entre 2 et 6 mois	8	7,3 %	7	17,5 %
Entre 7 mois et 1 an	8	7,3 %	2	5,0 %
Plus d'1 an	4	3,6 %	2	5,0 %

Plus de 2 ans	7	6,4 %	0	0,0 %
3 ans et plus	8	7,3 %	0	0,0 %
Total	110	100,0 %	40	100,0 %

Au niveau adulte nous pouvons constater que :

- 61,8% des adultes ont consulté un médecin tout de suite après la manifestation des premiers symptômes de leur maladie ;
- 21 % endéans les 12 premiers mois ;
- 17,3 % après 1 an ou plus.

Au niveau des enfants nous pouvons constater que :

- 57,5% de la population infantile ont été examinés tout de suite après l'apparition des premiers symptômes ;
- 37,5 % des enfants endéans la 1^{ère} année ;
- 5 % des enfants après 1 an ou plus.

Il y a environ 5 % plus d'adultes qui consultent un médecin tout de suite après la manifestation des premiers symptômes de la maladie rare. Après un an, 82 % des adultes et 95 % des enfants ont vu un médecin.

Près de 20 % des adultes ont consulté après un délai d'un an, et 7 % après 3 ans.

3.2.5. Avez-vous eu l'impression que les médecins ont pris ces premiers symptômes suffisamment en considération ?

x (170 réponses) + y (10 non réponses) = n (180 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	101	59,4 %
oui	69	40,6 %
Total	170	100,0 %

59,4 % des répondants avaient l'impression que le médecin n'a pas pris les premiers symptômes de la maladie suffisamment en considération.

Pourquoi pensez-vous que le médecin n'a pas pris les premiers symptômes suffisamment en considération ?

x = (101 répondants concernés) – plusieurs réponses possibles

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Symptômes négligés	55	54,5 %
Un autre diagnostic a été suspecté	48	47,5 %
Difficulté à être orienté vers un spécialiste dans ce domaine	45	44,6 %
Autres	23	22,8 %

- 54,5 % des répondants, ont dit que le médecin n'a pas prêté l'attention nécessaire aux plaintes exprimées et aux symptômes existants ;
- dans 44,6 % des cas, le patient a rencontré des difficultés pour être orienté vers un spécialiste ou un centre d'experts compétents ;
- dans 47,5 % des cas, un diagnostic erroné était d'abord suspecté ;
- dans 22,8 % des cas, les répondants ont indiqué sous la rubrique « autres » que le médecin :
 - ne connaissait pas la maladie rare identifiée plus tard ;

Les maladies rares

- montrait peu d'engagement pour la recherche du diagnostic ;
- a supposé un trouble psychosomatique, voire psychiatrique.

En général, nous pouvons constater que dans notre échantillon, 2 patients sur 3 rencontraient des problèmes lors de la première visite médicale. Ils indiquaient que le médecin a négligé leurs symptômes ou bien ne les avait pas orientés vers des structures ou experts compétents. Pour 47,5 % des concernés un diagnostic était avancé lors de la première visite mais qui ne se confirmait pas par la suite.

3.2.6. Après combien de temps estimez-vous que les médecins ont pris les premiers symptômes en considération ?

Intervalle T2 - T3: Temps écoulé entre la première consultation médicale (T2) jusqu'à la reconnaissance médicale des symptômes (T3).

A. Analyse pour la population globale de l'échantillon

x (127 cas calculables) + y (53 non calculables) = n (180 répondants)

Intervalle T2 - T3	Répondants (N)	Répondants (%)
Aucun	38	29,9 %
Plus d'1 mois	7	5,5 %
Entre 2 et 6 mois	19	15,0 %
Entre 7 mois et 1 an	17	13,4 %
Plus d'1 an	10	7,9 %
De 2 à 5 ans	12	9,4 %
De 6 à 10 ans	11	8,7 %
11 ans et plus	13	10,2 %
Total	127	100,0 %

- 29,9 % des répondants indiquent que le médecin a tout de suite pris leurs symptômes en considération ;
- 33,9 % disent que le médecin a pris les symptômes en considération dans un délai compris entre 1 mois et 1 an après la première consultation médicale ;
- 17,3 % des concernés jugent que le médecin a considéré les symptômes 1 à 5 ans après la visite initiale ;
- dans 18,9 % des cas, le patient a dû attendre au moins 6 ans jusqu'à ce qu'il avait l'impression que le médecin prenne la symptomatologie de la maladie en considération.

B. Analyse spécifique par adultes et enfants

Adultes x (93 cas calculables) + y (33 non calculables) = n (126 adultes 18 – 75 ans)

Enfants x (34 cas calculables) + y (20 non calculables) = n (54 enfants 0 – 17 ans)

Intervalle T2 - T3	Adultes (N)	%	Enfants (N)	%
Aucun	25	26,8 %	13	38,3 %
Plus d'1 mois	4	4,3 %	3	8,8 %
Entre 2 et 6 mois	11	11,8 %	8	23,5 %
Entre 7 mois et 1 an	14	15,1 %	3	8,8 %
Plus d'1 an	8	8,6 %	2	5,9 %
De 2 à 5 ans	10	10,8 %	2	5,9 %

De 6 à 10 ans	10	10,8 %	1	2,9 %
11 ans et plus	11	11,8 %	2	5,9 %
Total	93	100,0 %	34	100,0 %

Si nous observons le groupe des adultes, nous constatons que :

- 26,8 % des adultes opinaient que le médecin avait de suite considéré leurs symptômes ;
- 31,2 % des concernés avaient l'impression que le médecin a pris leurs symptômes en considération dans un délai compris entre 1 mois et 1 an ;
- 42 % des répondants devaient attendre au moins 1 an jusqu'à la prise en considération de leurs symptômes.

Au niveau de la population adulte, les données montrent aussi que la majorité des patients se sent mal comprise par les professionnels de santé. Pour 31,2 %, cette situation s'améliore au cours d'une année, pour 42 % des concernés par contre la situation persiste parfois pendant des années, même des décennies.

Au niveau du groupe des enfants, nous constatons que :

- dans 38,3 % des cas, le médecin a tout de suite considéré les symptômes ;
- pour 41,1 % des jeunes patients les parents jugent que le médecin a considéré les symptômes dans un délai compris entre 1 mois et 1 an après la première visite médicale ;
- pour 11,8 % des enfants concernés, il s'écoulait entre 1 à 5 ans et pour 8,8 % des enfants cette attente a duré au moins 6 ans.

3.2.7. A partir de quel moment le médecin a-t-il lié les symptômes à une maladie rare ?

Intervalle T2 - T4 : Temps écoulé entre la première consultation médicale (T2) jusqu'à la suspicion d'une maladie rare (T4).

A. Analyse pour la population globale de l'échantillon

x (151 cas calculables) + y (29 non calculables) = n (180 répondants)

Intervalle T2 - T4	Répondants (N)	Répondants (%)
Aucun	40	26,5 %
Plus d'1 mois	9	5,9 %
Entre 2 et 6 mois	17	11,3 %
Entre 7 mois et 1 an	22	14,6 %
Plus d'1 an	16	10,6 %
De 2 à 5 ans	21	13,9 %
De 6 à 10 ans	12	7,9 %
11 ans et plus	14	9,3 %
Total	151	100,0 %

- pour 26,5 % des patients, le médecin a de suite fait le lien avec une maladie rare ;
- dans 31,8 % des cas, ce délai était de 1 mois à 1 an après la première visite médicale ;
- pour 24,5 %, il comprenait entre 1 et 5 ans ;
- dans 17,2 % des cas, il s'écoulait au moins 6 ans jusqu'à ce que le médecin soupçonna une maladie rare à l'origine des symptômes du patient.

Les maladies rares

Dans 75 % des cas, c'était un médecin spécialiste qui relia les symptômes à une maladie rare, dans 4,4 % des cas c'était un médecin généraliste et dans 5,6 % des cas c'était un médecin généraliste ainsi qu'un médecin spécialiste.

Il serait utile d'interroger les médecins sur les difficultés qu'ils rencontraient dans la recherche du diagnostic d'une maladie rare et sur le type de support qu'ils auraient désiré afin de faciliter la démarche diagnostique.

B. Analyse spécifique par adultes et enfants

Adultes : x (112 cas calculables) + y (14 non calculables) = n (126 adultes 18 – 95 ans)

Enfants : x (39 cas calculables) + y (15 non calculables) = n (54 enfants 0 – 17 ans)

Intervalle T2 - T4	Adultes (N)	%	Enfants (N)	%
Aucun	28	25,0 %	12	30,8 %
Plus d'1 mois	6	5,4 %	3	7,7 %
Entre 2 et 6 mois	10	8,9 %	7	18,0 %
Entre 7 mois et 1 an	15	13,4 %	7	18,0 %
Plus d'1 an	14	12,5 %	2	5,1 %
De 2 à 5 ans	17	15,2 %	4	10,2 %
De 6 à 10 ans	10	8,9 %	2	5,1 %
11 ans et plus	12	10,7 %	2	5,1 %
Total	112	100,0 %	39	100,0 %

Pour les adultes de notre échantillon, nous pouvons constater que :

- pour 25 % des patients, le médecin a lié de suite les symptômes à une maladie rare ;
- pour 27,7 % des adultes concernés, le délai était de 1 mois à 1 an ;
- pour 27,7 % ce délai était entre 1 et 5 ans ;
- dans 19,6 % des cas, le délai du lien entre symptômes et suspicion de maladie rare était de 6 ans et plus.

Nous pouvons constater pour la population infantile que :

- pour 30,8 % des enfants, le médecin a lié les symptômes à une maladie rare tout de suite ;
- pour 43,7 % des enfants, le médecin soupçonna une maladie rare endéans les premiers 12 mois depuis la première consultation médicale ;
- chez 15,3 % des cas, ce délai était de 1 à 5 ans ;
- pour 10,2 % des enfants, il s'écoulait au moins 6 ans avant que le médecin ne lie les symptômes à une maladie rare.

3.2.8. Intervalle entre la suspicion et le diagnostic définitif de la maladie rare

Intervalle T4 - T5 : Temps écoulé entre la suspicion (T4) et le diagnostic définitif d'une maladie rare (T5).

x (151 cas calculables) + y (29 non calculables) = n (180 répondants)

Intervalle T4 - T5	Répondants (N)	Répondants (%)
Aucun	86	57,0 %
Plus d'1 mois	13	8,6 %
Entre 2 et 6 mois	23	15,2 %
Entre 7 mois et 1 an	10	6,6 %
Plus d'1 an	4	2,7 %
De 2 à 5 ans	3	2,0 %
De 6 à 10 ans	2	1,3 %

11 ans et plus	7	4,6 %
L'existence d'une maladie rare a été annoncée après le diagnostic.	3	2,0 %
Total	151	100,0 %

Du moment où le médecin soupçonnait une maladie rare :

- pour 57 % des patients la pose du diagnostic se faisait directement ;
- 30,4 % des patients recevaient le diagnostic endéans une année ;
- 4,7 % des patients attendaient 1 à 5 ans jusqu'à ce que le diagnostic définitif soit posé ;
- 5,9 % des patients recevaient leur diagnostic définitif seulement après 6 ans voire même 11 ans et plus ;
- 3 répondants avaient été informés sur la rareté de leur pathologie après la pose du diagnostic.

D'une manière générale, nous pouvons constater que du moment qu'une maladie rare était soupçonnée par un médecin, la confirmation du diagnostic se faisait endéans une année pour 87,4 % des patients.

3.2.9. Quand le diagnostic définitif a-t-il été posé ?

Intervalle T2 - T5: Temps écoulé entre la première consultation médicale (T2) et le diagnostic définitif de la maladie rare (T5).

A. Analyse pour la population globale de l'échantillon

x (151 cas calculables) + y (29 non calculables) = n (180 répondants)

Intervalle T2 - T5	Répondants (N)	Répondants (%)
Aucun	30	19,9 %
Entre 1 et 12 mois	48	31,7 %
Après 1 an	19	12,6 %
De 2 à 5 ans	16	10,6 %
De 6 à 10 ans	17	11,3 %
De 11 à 20 ans	12	7,9 %
20 ans et plus	9	6,0 %
Total	151	100,0 %

- pour 19,9 % des répondants, le diagnostic a été posé tout de suite ;
- le diagnostic correct a été posé endéans la première année pour 31,7 % des cas ;
- 23,2 % des patients auront attendu de 1 à 5 ans ;
- 19,2 % des répondants entre 6 à 20 ans ;
- 6 % des patients ont dû attendre 20 ans et plus pour connaître le diagnostic de leur maladie.

Le diagnostic est établi dans 80,6 % par un médecin spécialiste et dans 2,7 % des cas par un médecin généraliste. Dans 1,1 % des cas, le diagnostic était posé ensemble par le médecin généraliste et le médecin spécialiste.

Les maladies rares

B. Analyse spécifique par adultes et enfants

Adultes : x (113 cas calculables) + y (13 non calculables) = n (126 adultes 18 – 85+ ans)

Enfants : x (38 cas calculables) + y (16 non calculables) = n (54 enfants 0 – 17 ans)

Intervalle T2 - T5	Adultes (N)	%	Enfants (N)	%
Tout de suite	21	18,6 %	9	23,7 %
Entre 1 et 12 mois	31	27,4 %	3	7,9 %
Après 1 an	15	13,3 %	7	18,4 %
Après 2 à 5 ans	12	10,6 %	7	18,4 %
Après 6 à 10 ans	15	13,3 %	4	10,5 %
Après 11 à 20 ans	10	8,8 %	4	10,5 %
Après 20 ans et plus	9	8,0 %	4	10,5 %
Total	113	100,0 %	38	100,0 %

Au niveau des adultes nous constatons que :

- 18,6 % des répondants obtenaient le diagnostic de leur maladie tout de suite ;
- 27,4 % des patients recevaient le diagnostic en cours de la première année ;
- 23,9 % attendaient entre 1 et 5 ans ;
- 30,1 % des répondants, 6 ans et plus.

Au niveau des enfants nous constatons que :

- 23,7 % des enfants ont reçu le diagnostic de suite ;
- 7,9 % des enfants l'ont obtenu endéans la 1ère année après la première consultation médicale ;
- 36,8 % des enfants attendaient entre 1 et 5 ans ;
- 31,6 % des enfants atteints ont dû attendre 6 ans et plus.

En général, nous pouvons constater qu'environ 42 % des personnes reçoivent un diagnostic endéans la première année après l'apparition des premiers symptômes. Pour les adultes, la proportion est de 14 points plus élevée que pour les enfants, respectivement 46 % contre 32 %.

Les attentes de diagnostic pour de nombreux patients sont très longues puisqu'elles dépassent 6 années.

3.2.10. Vous a-t-on donné d'autres diagnostics suite aux premiers symptômes ?

x (158 réponses) + y (22 non réponses/ non utilisables) = n (180 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	94	59,5 %
oui	64	40,5 %
Total	158	100,0 %

Un diagnostic erroné était posé pour 40,5 % des répondants, dont :

- 32 patients ont reçu 1 diagnostic erroné ;
- 18 patients ont reçu 2 diagnostics erronés ;
- 13 patients ont reçu 3 diagnostics erronés ;
- 1 patient n'a pas précisé le nombre de diagnostics erronés.

Dans le cadre de l'étude EurordisCare2, 40% des patients ont reçu un diagnostic erroné avant que le diagnostic correct ne soit posé. Au Luxembourg, ce taux est identique.

3.2.11. A la suite du (des) diagnostic(s) erroné(s), des traitements ont-ils été entrepris?

Remarque: Parmi les 64 répondants concernés, nous traitons dans cette question les 57 patients ayant reçu un ou plusieurs traitements suite au(x) diagnostic(s) erroné(s). Les 7 autres patients ont bien reçu un diagnostic erroné, mais aucun traitement n'a été entrepris.

Quels types de traitements ont été entrepris?

x = 57 répondants concernés par des traitements suite à un diagnostic erroné - plusieurs réponses possibles

Traitements	Répondants (N)	Répondants (%)
Médicamenteux	46	80,7 %
Chirurgical	19	33,3 %
Psychologique	7	12,3 %
Autres	9	15,8 %

57 (89,1%) des 64 répondants avec diagnostic erroné ont reçu un ou plusieurs traitements :

- 80,7 % des concernés ont reçu un traitement médicamenteux ;
- 33,3 % des répondants ont subi une intervention chirurgicale ;
- 12,3 % des patients ont été suivis par un psychologue ;
- chez 15,8 %, il s'agissait d'autres traitements ou soins.

3.2.12. Selon vous, quelles ont été les conséquences de l'attente du diagnostic?

Échantillon de 180 répondants concernés, plusieurs réponses possibles.

x (138 réponses) + y (42 non réponses) = n (180 répondants)

Conséquences de l'attente du diagnostic	Répondants (N)	Répondants (%)
Séquelles physiques	67	48,6 %
Perte de confiance dans la médecine	54	39,1 %
Séquelles psychiatriques	41	29,7 %
Comportement inadapté de l'entourage	41	29,7 %
Aucune conséquence	27	19,6 %
Séquelles intellectuelles	13	9,4 %
Naissance d'autres enfants atteints	5	3,6 %
Décès	1	0,7 %
Autres	16	11,6 %

Les maladies rares

19,6 % des patients déclarent que le diagnostic tardif n'avait aucune conséquence pour eux.

D'après les réponses des autres concernés :

- des séquelles irréparables se sont installées en l'absence d'un traitement adéquat, séquelles physiques dans 48,6 % des cas, psychiatriques dans 29,7 % des cas et intellectuelles dans 9,4 % des cas ;
- dans 29,7 % des cas, les membres de la famille ou de l'entourage montraient des comportements inappropriés et leur soutien a fait défaut ;
- 39,1 % des patients ont perdu confiance en la médecine pendant les années d'attente du diagnostic définitif, surtout les patients qui ont reçu un ou plusieurs diagnostics erronés ;
- dans 3,6 % des cas, d'autres enfants sont nés atteints de la même maladie ;
- 1 patient est décédé.

3.2.13. Par qui ou par quel moyen avez-vous été orienté vers la structure ou vers le médecin qui a posé le diagnostic ?

Échantillon de 180 répondants concernés – plusieurs réponses possibles

x (162 réponses) + y (18 non réponses) = n (180 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Spécialiste	83	51,2 %
Généraliste	49	30,2 %
Autre professionnel de santé	12	7,4 %
Média, presse, internet	10	6,2 %
Association de patients	5	3,1 %
Autre patient	4	2,5 %
Autres	26	16,0 %

Dans 51,2 % des cas, c'est le médecin spécialiste qui a orienté vers la structure ou vers l'expert qui a posé le diagnostic définitif, suivi par le médecin généraliste dans 30,2 % des cas. Dans 7,4 % des cas, il s'agissait d'autres professionnels de santé.

6,2 % des répondants ont trouvé eux-mêmes l'information sur la structure qui a posé le diagnostic moyennant les média, la presse ou l'internet. 5,6 % des répondants ont reçu l'information sur le spécialiste ou la structure compétente par une association de patients ou par un autre patient.

Sous « autres », les répondants ont indiqué les moyens suivants :

- par leurs propres moyens (19) ;
- diagnostic posé durant un séjour hospitalier pour une autre raison (5) ;
- par la Croix Rouge (1) ;
- par un généticien (1).

3.2.14. Dans quelle structure, le diagnostic a-t-il été réalisé ?

x (168 réponses) + y (12 non réponses) = n (180 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Hôpital luxembourgeois	68	40,5 %
Hôpital à l'étranger	53	31,5 %
Cabinet privé au Luxembourg	23	13,7 %
Hôpitaux au Luxembourg et à l'étranger	12	7,1 %
Cabinet privé au Luxembourg et hôpital à l'étranger	8	4,8 %
Cabinet privé à l'étranger	1	0,6 %
Autres structures	3	1,8 %
Total	168	100,0 %

- dans 79,2 % des cas, le diagnostic était posé dans une structure hospitalière dont 40,5 % au Luxembourg et 31,5 % à l'étranger ;
- dans 4,8 % des cas, le diagnostic était posé dans un cabinet privé au Luxembourg et dans un hôpital à l'étranger ;
- 14,3 % des diagnostics ont été posés dans un cabinet privé au Luxembourg ou à l'étranger.

Dans quel pays étranger la pose du diagnostic a-t-elle eu lieu ?

x (64 réponses) + y (10 non réponses) = n (74 répondants concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Allemagne	29	45,3 %
Belgique	19	29,7 %
France	12	18,8 %
Portugal	2	3,1 %
Suisse	1	1,6 %
Norvège	1	1,6 %
Total	64	100,0 %

La pose ou la confirmation du diagnostic à l'étranger a eu lieu dans 93,8 % des cas dans un des pays limitrophes.

3.2.15. La recherche du diagnostic a-t-elle nécessité des dépenses financières non remboursées par la sécurité sociale luxembourgeoise ?

x (161 réponses) + y (19 non réponses) = n (180 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	100	62,1 %
oui	61	37,9 %
Total	161	100,0 %

Pour 1 sur 3 patients, la recherche du diagnostic a nécessité des dépenses financières personnelles et non remboursées par la sécurité sociale au Luxembourg.

Les maladies rares

Combien d'argent avez-vous dépensé pour la recherche du diagnostic ?

x (61 répondants concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
100 – 1.000 €	34	55,7 %
1.001 – 10.000 €	24	39,4 %
10.001 – 100.000 €	3	4,9 %
Total	61	100,0 %

55,7 % des familles touchées par une maladie rare ont dû investir entre 100 et 1.000€ et 39,4 % entre 1.001 à 10.000€ pendant la recherche du diagnostic. 3 personnes concernées ont même dû investir entre 10.001 et 100.000€.

3.2.16. Avez-vous dû utiliser votre congé légal pour la recherche du diagnostic ?

x (144 réponses) + y (36 non réponses) = n (180 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	73	50,7 %
oui	71	49,3 %
Total	144	100,0 %

49,3 % des répondants ont dû utiliser leur congé légal pour la recherche du diagnostic.

Combien de temps avez-vous investi pendant la recherche du diagnostic ?

x (71 répondants concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
1 à 10 jours	35	49,3 %
11 jours à 1 mois	22	31,0 %
Plus de 1 mois	14	19,7 %
Total	71	100,0 %

La moitié des personnes concernées a investi entre 1 à 10 jours de congé légal pour la recherche du diagnostic. 1 patient sur 3 a investi 11 jours à 1 mois et près de 20 % ont dû investir plus d'un mois de leur congé légal.

Discussion

« La difficulté d'obtenir un diagnostic correct est le premier obstacle pour les personnes atteintes d'une maladie rare et peut prendre des années voire même des décades. Les délais de diagnostic retardent l'initiation de traitements adéquats et peuvent entraîner des conséquences sévères irréversibles, handicapantes, même fatales. »³³

La raison du long délai jusqu'au diagnostic est souvent due au manque de connaissances scientifiques et cliniques sur les pathologies d'expression rare, la grande diversité des symptômes, la dissimulation de la pathologie rare

derrière des symptômes fréquents suggérant une pathologie fréquente, ainsi qu'au manque d'information sur des centres d'expertises et des spécialistes nationaux et internationaux.

Dans ce chapitre, nous avons essayé de comparer d'une manière systématique les résultats luxembourgeois aux résultats publiés dans l'enquête EurordisCare 2.

A) Âge du patient et connaissance du diagnostic

Dans 35,8 % des cas, une maladie rare de nature congénitale était diagnostiquée soit directement à la naissance ou bien au cours de la première année de vie.

Dans 26 % des cas, la maladie rare s'est manifestée avant l'âge de 20 ans, dont 16 % étaient des enfants âgés entre 1 et 10 ans, et 10 % de jeunes âgés entre 10 et 20 ans.

Les données nationales s'accordent avec les observations internationales soulignant que beaucoup de maladies rares débutent précocement dans la vie. Dans notre étude, dans la moitié des cas, la maladie se manifestait avant l'âge de 10 ans. Pour toute la population enquêtée, le diagnostic de la maladie rare était connu pour 62,6 % des personnes jusqu'à l'âge de 20 ans, pour 37,4 % des personnes au-delà de cet âge, plus précisément 22 % jusqu'à l'âge de 40 ans et 15 % au-delà.

Une amélioration du recensement des incidences de certaines maladies congénitales, la réalisation d'études épidémiologiques nationales et internationales et la constitution d'un registre national seraient des contributions importantes pour la connaissance et la surveillance des maladies rares dans notre pays.

Pour l'enregistrement des pathologies rares chez les enfants et les jeunes, nous disposons de différentes opportunités.

- la participation du Luxembourg au projet EUROCAT nous permettrait d'implémenter le registre européen des maladies congénitales ;
- l'enregistrement des pathologies visibles dès la naissance ou dans les premiers jours de la vie peut être intégré dans le système de surveillance autour de la naissance (SUSANA).

Une continuation du recueil des pathologies rares d'apparition plus tardive dans la vie de l'enfant ou du jeune serait possible moyennant une amélioration de la qualité et l'informatisation du carnet de santé des enfants, respectivement du carnet médico-scolaire.

B) Temps écoulé entre les premiers symptômes de la maladie et le diagnostic définitif

Nos données montrent que :

- environ 70 % des répondants consultaient un médecin endéans le premier mois de la manifestation de symptômes. Ce pourcentage diffère peu entre la population des enfants (72,5 %) et celle des adultes (67,2 %) ;
- une consultation médicale est entreprise entre le 2^{ème} et 6^{ème} mois de la première manifestation de symptômes dans 17,5 % des cas pour la population d'enfants et jeunes, mais seulement dans 7,3 % des cas chez les adultes ;
- un total de 95 % des enfants ont consulté un médecin à cause de ces symptômes au cours de la 1^{ère} année de leur apparition, par rapport à seulement 82,8 % des adultes. Chez eux plus de 17 % le font après 1 an, dont plus de 13 % après 2 ans ou plus.

On doit se demander pourquoi certaines personnes attendent-elles si longtemps avant de consulter un médecin.

Dans 21 % des cas de notre échantillon, d'autres membres de la famille étaient déjà préalablement affectés par la même maladie. Il serait intéressant de savoir si les familles concernées étaient informées du risque héréditaire relatif à la maladie avant la conception de leur enfant ou si l'aspect génétique de la maladie se révélait seulement après la naissance de l'enfant malade.

Les maladies rares

Le diagnostic d'une pathologie rare chez un enfant implique des considérations particulières d'une part pour l'enfant lui-même, mais d'un autre côté aussi pour ses parents, leur planning familial, respectivement pour ses frères et sœurs et toute sa famille.

La reconnaissance médicale des symptômes

- dans notre enquête, 55 % des répondants sont d'avis que leur médecin ne prêtait pas l'attention nécessaire à leurs symptômes ;
- chez 48 % des personnes, le médecin soupçonnait tout d'abord une autre maladie. Ces chiffres sont similaires à ceux publiés dans EurordisCare2, où 41 % des patients ont d'abord reçu au moins un diagnostic erroné avant l'identification correcte de la maladie ;
- dans près de la moitié des cas, l'orientation vers un spécialiste ou un centre d'experts posait des problèmes. Les causes étaient diverses, par exemple le patient n'était pas entendu par le médecin pour les plaintes qu'il exposait, le médecin ne savait pas interpréter les symptômes ou bien il ne savait pas où orienter le patient.

Le soupçon d'une maladie rare

- chez 27 % des répondants, le médecin consulté faisait le lien entre les symptômes du patient et une maladie rare dès la première consultation. Ce taux est environ de 10 % plus élevé chez les enfants que chez les adultes. Dans 31,8 % le médecin soupçonnait une maladie rare après 1 an, pour 24,5 % ce processus durait 1 à 5 ans et pour 17,2 % il s'écoulait 6 ans et plus ;
- d'après nos chiffres il semblerait que les médecins lient plus vite les symptômes à une maladie rare chez les enfants que chez les adultes. 28 % des adultes et 15 % des enfants attendent entre 1 à 5 ans et 20 % des adultes et 10 % des enfants attendent 6 ans et plus jusqu'à ce que le médecin ait fait le lien avec une maladie rare, fait également noté dans l'enquête EurordisCare2 ;
- une fois la maladie rare soupçonnée par le médecin, la pose du diagnostic s'est fait endéans une année dans 87 % des cas.

Le diagnostic définitif

- chez 20 % des patients, le médecin diagnostiquait la maladie rare dès la première consultation ;
- le diagnostic correct a été posé endéans la première année pour 32 % des cas ;
- 23 % des concernés attendaient entre 1 à 5 années ;
- 19 % des personnes devaient attendre entre 6 à 20 ans pour obtenir le diagnostic définitif ;
- 6 % attendait 20 ans et plus.

Dans l'étude EurordisCare2, les résultats montrent que 25 % des patients ont dû attendre entre 5 et 30 ans entre la première manifestation de symptômes et le diagnostic confirmatif de leur maladie. Au Luxembourg, la proportion est identique avec 25,2 %. Ce point est d'une importance extrême pour les patients. Un accès rapide au diagnostic est essentiel pour initier le plus vite possible les thérapies adéquates, ralentir l'évolution de la maladie, améliorer la qualité et l'espérance de vie du patient.

En général, nous constatons que la pose du diagnostic définitif est plus rapide chez les adultes que chez les enfants. Après un an, chez 32 % des enfants la maladie rare dont ils souffraient était identifiée, alors que chez les adultes, ce taux était 14 points plus élevé.

Pour l'identification d'une maladie rare chez les nouveau-nés et les enfants en bas âge il existe dans notre pays les opportunités suivantes :

- le screening néonatal permettant l'identification d'une série de maladies congénitales avant même l'apparition des premiers symptômes ;
- le système de surveillance de la petite enfance avec 6 examens pédiatriques préventifs au cours des 24 premiers mois de vie qui permettent d'identifier certains symptômes qui se manifestent particulièrement pendant les premiers mois de développement de l'enfant.

Conséquences d'un délai prolongé de diagnostic

Un retard de diagnostic peut avoir des conséquences graves pour le patient : délais d'initiation de traitements adéquats, évolution de la maladie, conséquences néfastes dues à un diagnostic erroné, etc.

Ces difficultés mettent le patient dans une situation malaisée pour diverses raisons :

- il se sent incompris par le médecin qui lui propose des traitements ne le soulageant pas ;
- il s'engage dans un « tourisme médical » le stigmatisant rapidement comme un « malade imaginaire », une personne hypochondre, un malade psychosomatique, sans diagnostic précis ;
- il se replie sur lui-même, perd confiance en lui, se méfie de son entourage, lequel en l'absence de diagnostic précis montre souvent peu d'empathie et de compréhension pour les plaintes et besoins spécifiques que formule le malade ;
- et en conséquence souvent, il développe des problèmes psychiques.

Pour le médecin traitant, la situation s'avère aussi souvent très difficile :

- incertitude médicale face à une symptomatologie peu évidente, peu visible ;
- frustration pour induction en erreur thérapeutique par la présence de symptômes « fréquents » suggérant une pathologie fréquente, mais cachant une pathologie rare complexe ;
- isolement professionnel, par manque d'informations scientifiques et de possibilités d'orientation vers, respectivement de concertation avec des experts et des centres spécialisés.

Dans la communication de la Commission au Parlement Européen, au Conseil, au Comité économique et social européen et au Comité des régions, il est écrit que « l'absence d'un diagnostic constitue un des principaux obstacles à une amélioration de la qualité de vie de patients atteints de maladies rares ». Chez la moitié des patients au Luxembourg, les résultats montrent que le plus grand souci est le long délai de diagnostic. Un autre problème est celui des diagnostics erronés. 41 % des patients ont reçu d'abord un, voire plusieurs diagnostics erronés avant que le bon diagnostic ne soit posé. Sur base d'un diagnostic erroné, 81 % des patients ont reçu des traitements médicamenteux, 33 % ont subi une intervention chirurgicale et 12 % des patients étaient suivis par un psychologue.

Les données de notre enquête sont similaires aux résultats de l'étude EurordisCare2.

Des interventions suite à un diagnostic erroné et une longue attente pour la pose du diagnostic peuvent entraîner des conséquences néfastes pour le patient :

- chez 49 % des patients, des séquelles physiques irréparables ;
- 30 % des concernés souffrent de problèmes psychiques ;
- 10 % souffrent des séquelles intellectuelles ;
- 30 % des répondants indiquent que les membres de la famille ou de l'entourage montraient des comportements inappropriés face au malade et leur soutien faisait défaut ;
- 40 % des patients ont perdu confiance en la médecine au cours de la recherche du diagnostic ;
- dans 4 % des cas, d'autres enfants sont nés, eux aussi atteints de la même maladie.

Basés sur ces résultats, les objectifs d'une stratégie nationale en matière de maladies rares devraient être :

- l'amélioration de l'information relative aux maladies rares, à leurs symptomatologies, aux tests et laboratoires de diagnostic, aux spécialistes et centres d'experts pour les différentes maladies en Europe ;
- une offre de formation sur les maladies rares à l'attention des professionnels de santé pour augmenter leur sensibilité à une symptomatologie hors du commun ;
- l'amélioration dans la communication entre le patient et le professionnel médical ;
- l'intensification de la collaboration médicale interdisciplinaire ;
- une plus grande reconnaissance des maladies rares dans la société.

Les maladies rares

Un des outils d'information internationaux le plus important à l'heure actuelle est l'inventaire électronique des maladies rares « Orphanet ». Une promotion de ce site auprès des professionnels médicaux nationaux pourrait déjà être une mesure importante pour augmenter les connaissances sur les maladies rares, accélérer la recherche du diagnostic et améliorer la prise en charge des patients.

Un centre d'information disposant d'une hotline « maladies rares » pourrait être mis en place poursuivant les objectifs suivants :

- produire et mettre à disposition des informations fiables sur les pathologies rares ;
- améliorer la guidance des patients vers des centres ou réseaux d'experts ou vers un laboratoire diagnostique spécialisé ;
- aider dans l'orientation des patients et leurs familles vers des services psychosociaux avec expérience dans le sujet ;
- collaborer en direct avec les partenaires internationaux - Orphanet, Eurordis, AFM - afin d'assurer l'actualisation et la fiabilité des informations ;
- élaborer du matériel d'information (guides, brochures, fiches techniques, protocoles de bonnes pratiques, ...).

Un répertoire des centres d'experts, surtout dans les pays limitrophes, faciliterait l'orientation des patients.

Dans le domaine de la prévention des maladies rares, il faut continuer en accord avec les recommandations internationales la promotion et l'extension des programmes de dépistages, comme de la mucoviscidose par exemple ou l'administration d'acide folique pour les femmes souhaitant un bébé afin de prévenir le défaut du tube neural.

L'amélioration des collaborations interdisciplinaires entre les professionnels médicaux du Luxembourg et les experts dans les pays limitrophes est un autre objectif important. Le fait qu'une grande partie des patients atteints d'une maladie rare (40 %) doit se déplacer à l'étranger pour la recherche du diagnostic ou le suivi ultérieur en souligne l'importance. Ce chiffre est beaucoup plus élevé que celui des résultats de l'enquête Eurordis, où seulement 2 % des répondants ont dû voyager dans un pays étranger. Ce résultat montre la spécificité de notre pays à ce sujet. De ce point de vue, les travaux en cours au niveau de la CE pour réglementer et faciliter la mobilité transfrontalière des patients sont particulièrement importants³⁴.

Actuellement déjà, l'initiative des réseaux d'experts européens, comme celui du « European Network for Cystic Fibrosis » initié par la clinique universitaire de Goethe à Francfort³⁵, sont de bons exemples pour favoriser les collaborations outre les frontières. Ce réseau permet de limiter les trajets des patients à l'étranger. Les médecins traitants s'y adressent via internet pour information et expertise médicale, orientation de traitement et formation. D'autres exemples similaires sont répertoriés par Orphanet et les informations respectives mises sur leur site internet.

³⁴ Communication de la Commission Européenne du 26 septembre 2006 (SEC 2006 1195/4) Consultation concernant une action communautaire dans le domaine des services de santé

³⁵ Prof. Thomas Wagner – Assessing the quality of centers of expertise outcomes, 4th European Conference on Rare Diseases - Patients at the heart of rare disease policy development, Lisbon 2007, page 207

3.3. Annonce du diagnostic

Introduction

« Pour toute personne souffrante, la reconnaissance de la raison de ses maux, le « diagnostic », mot composé grec qui implique les significations d'évolution, de dissernement, de différenciation et de décision, est un moment crucial. Le diagnostic donne un nom, une connaissance pathophysiologique et, un général, un traitement à une maladie »³⁶.

« Pour chaque événement clinique, le temps nécessaire pour l'identification du diagnostic dépendra de la maladie elle-même et de la complexité des tests qui pourront mener à un diagnostic »³⁷.

« L'annonce du diagnostic de maladie chronique à un patient n'est pas anodine. Elle conditionne souvent l'acceptation de la maladie. Une carence ou une mauvaise information au début de la maladie peuvent grever lourdement le pronostic ultérieur »³⁸.

Le temps écoulé avant de savoir de quoi on souffre est souvent déjà extrêmement dur à vivre pour des pathologies fréquentes, pour lesquelles, les symptômes sont bien connus, les procédures (étapes) et les diagnostics différentiels bien établis.

Il est logique qu'en présence de certains symptômes, la première suspicion formulée par le médecin ne sera pas une maladie rare. Mais l'annonce finalement du diagnostic « maladie rare » est toujours particulièrement difficile.

Avec l'annonce du diagnostic d'une maladie rare le patient et sa famille reçoivent l'information d'une maladie souvent grave, dégénérative, incurable. Les connaissances scientifiques et médicales sont souvent éparses, rares, peu abondantes. Il existe peu de savoir sur les mécanismes et les symptômes de la maladie. Souvent il n'existe pas de traitement, souvent aussi, il s'agit d'une maladie génétique, de laquelle, d'autres membres de la famille sont atteints.

La gravité du diagnostic fait que la manière et les circonstances, ainsi que la présence ou l'absence de soutiens médicaux et psychologiques immédiats influencent le « vécu » de cette situation par le patient et souvent aussi la gestion future de « sa » maladie ainsi que son adhérence aux traitements.

Dans le cadre de cette enquête, le « Groupe de travail maladies rares » a analysé les spécificités qui entourent l'annonce du diagnostic. Qui a annoncé le diagnostic au patient et à sa famille ? Comment le diagnostic a-t-il été transmis ? Le médecin a-t-il proposé un soutien psychologique ou social au patient et à sa famille ? Comment le patient a-t-il vécu l'annonce du diagnostic ?

Analyse

3.3.1. Quel est le diagnostic définitif ?

x (221 réponses) + y (1 non réponse) = n (222 répondants)

³⁶ The Voice of 12,000 patients, Eurordis, Boulogne – Billancourt, France 2009

³⁷ The Voice of 12,000 patients, Eurordis, Boulogne – Billancourt, France 2009

³⁸ Giraudet J.S., mai 2006, « Annonce du diagnostic de maladie chronique à un patient », Synoviale, n°151

Les maladies rares

Sur l'échantillon de x = 221 réponses, 91 différentes maladies rares ont été enregistrées dont :

45 personnes atteintes de maladies neuromusculaires	20,3 %
41 personnes atteintes de maladies gastro-intestinales	17,6 %
43 personnes atteintes par d'autres syndromes	5,4 %
13 personnes atteintes de Spina Bifida	5,9 %
12 personnes atteintes de maladies neurodégénératives	5,9 %
12 personnes atteintes de mucoviscidose	5,4 %
11 personnes atteintes de maladies métaboliques	5,0 %
11 personnes atteintes d'hémophilie	5,0 %
8 personnes atteintes de maladies oculaires rares	3,6 %
7 personnes atteintes de leucémies infantiles	3,2 %
6 personnes atteintes de maladies auto-immunes	2,7 %

12 personnes (5,4 %) sont atteintes d'une maladie rare, mais elles n'ont pas encore reçu de diagnostic définitif.

Remarque: Dû au fait que 12 répondants n'ont pas encore reçu de diagnostic définitif, l'échantillon sur lequel nous travaillons dans ce chapitre se réduit de n=222 à n=210.

3.3.2. Par qui le diagnostic de votre maladie vous a-t-il été annoncé ?

x (207 réponses) + y (3 non réponses) = n (210 répondants avec diagnose définitif)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Spécialiste	182	87,9 %
Généraliste	12	5,9 %
Généticien	9	4,3 %
Autres	4	1,9 %
Total	207	100 %

Le diagnostic a été annoncé dans 92,2 % des cas par un médecin spécialiste dont 4,3 % par un généticien. Pour 5,9 % des patients, le diagnostic a été communiqué par le généraliste.

Sous la rubrique « autres », 3 répondants ont reçu le diagnostic pendant un séjour dans une clinique universitaire à l'étranger et 1 patient a reçu son diagnostic par un kinésithérapeute.

3.3.3. De quelle manière, le diagnostic vous a-t-il été annoncé ?

x (208 réponses) + y (2 non réponses) = n (210 répondants) - plusieurs réponses possibles

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Par oral, en consultation	164	78,8 %
Par écrit avec explications	41	19,7 %
Par oral, ailleurs	37	17,8 %
Par écrit sans explications	5	2,4 %
Par téléphone	4	1,9 %
Par un autre moyen	5	2,4 %

Dans 78,8 % des cas, le diagnostic a été annoncé oralement lors d'une consultation médicale. 14 % des patients ont reçu à la même occasion des informations écrites sur la maladie. Pour 5,7 % des concernés, ceci se passait lors d'un

séjour hospitalier.

Sous la rubrique « par oral, ailleurs », 17,8 % des répondants ont indiqué ce qui suit :

- 27 annonces de diagnostic en milieu hospitalier (chambre, salle d'accouchement, hôpital universitaire, service de néonatalogie) ;
- 1 annonce directement après des tests neurologiques ;
- 1 dans un cabinet de kinésithérapie ;
- 1 lors d'une séance de groupe d'entraide ;
- 1 lors d'une coloscopie ;
- 1 après une opération.

Sous la rubrique « par un autre moyen » :

- 1 répondant a reçu son diagnostic durant une hospitalisation ;
- 1 répondant après une opération ;
- 1 répondant a pris connaissance du diagnostic en le lisant sur la prescription médicale ;
- 1 via la littérature médicale ;
- 1 personne a reçu le diagnostic par sa sœur.

3.3.4. Après l'annonce du diagnostic, vous a-t-on proposé un soutien ?

x (205 réponses) + y (5 non réponses) = n (210 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	128	62,4 %
oui	77	37,6 %
Total	205	100,0 %

Dans 62,4 % des cas, le patient indique ne pas avoir reçu de soutien par le professionnel de santé qui a annoncé le diagnostic.

Pour les 77 personnes à qui le professionnel de santé a proposé un soutien, il s'agissait des offres de soutien suivantes (plusieurs réponses possibles) :

Type de soutien proposé	Répondants (N)	Répondants (%)
une association de patients	39	50,6 %
un psychologue	31	40,2 %
une assistante sociale	14	18,2 %
une infirmière	11	14,3 %
un psychiatre	5	6,4 %
autres types de soutien, proposés par :	15	19,4 %
• des médecins	6	7,8 %
• un centre de référence ou clinique spécialisée	5	6,5 %
• des professionnels paramédicaux	2	2,6 %
• l'Institut pour Déficients Visuels	1	1,3 %

Les maladies rares

• le service du suivi pédagogique et thérapeutique du jeune enfant et sa famille	1	1,3 %
--	---	-------

Utilisez-vous ce type de services ?	Oui (N)	Non (N)
une association de patients	19	20
un psychologue	18	13
une assistante sociale	8	6
un psychiatre	5	0
une infirmière	1	10

50 % des patients auxquels ce type de service a été proposé ont cherché soutien auprès d'une association de patients.

Pour l'orientation vers un psychologue ou l'assistante sociale, c'était le cas pour 60 % des patients orientés.

Alors que l'orientation vers le psychiatre a été suivie par tous les patients, celle vers l'infirmière a été suivie seulement par 1 patient sur 10.

3.3.5. Ce soutien devrait-il être systématiquement proposé ?

x (182 réponses) + y (28 non réponses) = n (210 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	15	8,2 %
oui	167	91,8 %
Total	182	100,0 %

91,8 % des répondants jugent qu'un soutien devrait être proposé systématiquement aux patients concernés.

3.3.6. Selon vous, avez-vous reçu lors de l'annonce du diagnostic, suffisamment d'informations sur votre maladie ?

x (205 réponses) + y (5 non réponses) = n (210 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	107	52,2 %
oui	98	47,8 %
Total	205	100,0 %

52,2 % des répondants jugent qu'ils n'ont pas reçu suffisamment d'informations sur leur maladie. Ce groupe a précisé :

Problèmes rencontrés en relation avec l'information sur la maladie	Répondants (N)	Répondants (%)
Pas reçu d'informations sur la maladie	50	46,7 %

Pas réceptif aux informations reçues à cause du choc psychologique lors de l'annonce du diagnostic	34	31,8 %
Pas compris le jargon médical	21	19,6 %
Pas cru que le diagnostic soit correct, donc je n'ai pas fait attention	4	3,7 %
Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Autres raisons :	36	33,6 %
• Informations rares	18	13,1 %
• Maladie inconnue	9	8,4 %
• Informations incomplètes ou peu détaillées	4	7,5 %
• Réception tardive d'informations	3	2,8 %
• Le diagnostic ne se confirmait pas	1	0,9 %
• Informations trouvées sur internet	1	0,9 %

Les 47,8 % des personnes qui jugeaient avoir reçu suffisamment d'informations sur leur pathologie, nommaient comme sources :

x = 98 personnes concernées - plusieurs réponses possibles

Sources d'informations	Répondants (N)	Répondants (%)
Spécialiste	84	85,7 %
Site internet	45	45,9 %
Association de patients	38	38,8 %
Généraliste	22	22,4 %
Autres patients	10	10,2 %
autres moyens, dont	7	7,1 %
• par la littérature médicale	2	2,0 %
• par un groupe d'entraide	2	2,0 %
• par autres professionnels de santé	3	3,1 %

Les patients satisfaits des informations les avaient reçues en général par un médecin (généraliste ou spécialiste) ; 45,9 % des répondants citent internet comme source d'informations. Les associations de patients jouent également un rôle important dans les communications sur la maladie (38,8 % des patients). Les autres sources sont peu importantes et semblent fortuites.

3.3.7. Degré de satisfaction avec l'annonce du diagnostic :

x (197 réponses) + y (13 non réponses) = n (210 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Acceptable	75	38,1 %
Bien adaptée	56	28,4 %
Inacceptable	34	17,3 %
Médiocre	32	16,2 %
Total	197	100,0 %

Dans 28,4 % des cas, les répondants jugent que l'annonce de diagnostic était bien adaptée et dans 38,1 % des cas, ils trouvaient qu'elle était acceptable. Par contre, 33,5 % des répondants jugent que l'annonce de diagnostic était médiocre (16,2 %) voire inacceptable (17,3 %).

Discussion

Quelque soit la durée du temps passé jusqu'à l'obtention du diagnostic définitif, l'annonce même du diagnostic est souvent vécue comme particulièrement traumatique. On parle de « minute éternelle ». L'annonce est un acte médical difficile, un acte de parole très bref, « acte si court aux répercussions si longues ». Tout patient se rappelle avec précision le contexte dans lequel il a appris ou deviné sa maladie chronique ; l'annonce a laissé une « empreinte indélébile dans la vie et la façon de vivre du patient »³⁹.

L'annonce du diagnostic est un temps d'irréversibilité de la confirmation d'une vie avec une maladie permanente. C'est un choc brutal, la perte impitoyable d'une vie sans maladie ou tout au plus d'une maladie anodine, passagère, traitable, réversible. L'annonce d'une maladie rare bouleverse définitivement la vie du patient et de sa famille avec toutes ses répercussions sur la vie personnelle, familiale, professionnelle et sociale.

Beaucoup de patients ont utilisé le moyen de cette enquête (sous la rubrique 9.6 du questionnaires « commentaires personnelles ») pour faire part des problèmes vécus et solliciter davantage de sensibilisation auprès des professionnels de santé quant à l'impact et l'envergure du diagnostic d'une maladie rare sur lui-même et sa famille.

*« Une mauvaise nouvelle ne s'annonce jamais bien. Il n'y a pas de bonne façon d'annoncer de mauvaises nouvelles ... mais il y en a des mauvaises »*⁴⁰.

L'annonce du diagnostic a été vécue par 28,4 % des patients comme bien adaptée et dans 38,1 % des cas comme acceptable. 33,5 % des répondants, par contre, ont jugé que l'annonce du diagnostic était médiocre (16,2 %) voire inacceptable (17,3 %).

Dans le cadre de l'étude EurordisCare2, 33 % des répondants étaient insatisfaits de l'annonce du diagnostic et pour 12,5 %, cette situation était inacceptable. Le taux des répondants qui jugeaient l'annonce du diagnostic comme étant « médiocre » était au Luxembourg inférieur de 16,8 % par rapport au taux des résultats de l'étude européenne. Le taux des répondants qui vivaient l'annonce du diagnostic comme étant inacceptable était avec 17,3 %, 5 points plus élevés au Luxembourg qu'au niveau européen.

Plus de 90 % des répondants à notre étude pensent qu'un soutien psychosocial pour le patient et sa famille devrait être proposé systématiquement lors de l'annonce du diagnostic. Il est important que les professionnels de santé soient conscients du choc psychologique que représente l'annonce d'une telle pathologie. Les circonstances de l'annonce et les soutiens immédiats offerts renforcent considérablement la relation de confiance « médecin-patient » et influencent son adhérence thérapeutique.

La création d'un service d'information et d'une hotline sur les maladies rares assureraient aux patients et aux professionnels de santé l'accessibilité à une information de qualité.

Parmi les réponses des patients à la question sur les problèmes rencontrés en relation avec l'information sur la maladie, nous pouvons distinguer entre :

- le patient qui n'a reçu aucune information sur sa maladie ;
- celui qui réclamait une information plus détaillée sur la maladie et ses conséquences ;
- celui qui ne comprenait pas le jargon du médecin annonçant le diagnostic ;
- celui qui était si perturbé par le diagnostic qu'il ne pouvait plus se concentrer sur ce que le médecin lui a communiqué lors cette entrevue.

Dans le premier cas, il serait nécessaire d'investiguer pourquoi le patient n'a pas reçu d'informations sur sa maladie. Peut-être que le médecin lui-même n'en disposait pas, respectivement ne savait pas où se les procurer ni vers où orienter le patient.

Pour le groupe de patients qui a réclamé des informations plus détaillées, il est possible qu'au moment du diagnostic, de telles informations étaient rares voire inexistantes. Il est aussi possible que le médecin ait souhaité communiquer des informations plus détaillées sur la pathologie lors d'une consultation ultérieure. La maladie était peut-être si sévère que le médecin avait décidé de ne pas communiquer toutes les informations d'un seul coup vu le drame qu'un tel diagnostic signifie pour une personne et sa famille.

En ce qui concerne le langage utilisé par le médecin, nous constatons que presque 20 % des répondants ont eu des difficultés à comprendre ce que le médecin expliquait lors de l'annonce du diagnostic. Ce fait est un appel aux professionnels santé de s'assurer lors des consultations que les patients ont bien compris les informations communiquées et au besoin de faire appel à des interprètes mis à disposition par des associations de patients ou des services publics.

Environ 30 % des patients ont indiqué que le choc subi lors de l'annonce du diagnostic était tellement grand, qu'il leur était impossible de suivre les informations que le médecin a communiquées à ce moment. Aussi dans cette situation, il est important que le médecin s'assure que le patient suit et comprend les informations données. Un deuxième rendez-vous dans un futur proche et le soutien d'une personne aidante peut s'avérer utile, notamment pour mieux expliquer au patient ce que le médecin a dit.

Il serait important que le patient puisse recontacter au besoin le médecin par téléphone ou par e-mail en cas de questions de la part du patient et de sa famille.

Dans une étude ultérieure, il serait intéressant d'interroger les médecins sur leurs besoins d'information en matière de maladies rares, sur le type d'informations qu'ils donnent aux patients lors de l'annonce d'un diagnostic et sur les sources qu'ils utilisent pour se procurer de telles informations. Ces informations pourront être rassemblées dans un centre d'information qui serait lié à une hotline « maladies rares ».

3.4. Origine génétique de la maladie

Introduction

Des 5.000 à 8.000 maladies rares identifiées à ce jour et dont le nombre croît continuellement, 80 % sont d'origine génétique⁴¹. Mais il y a aussi des maladies infectieuses, des maladies auto-immunes et des cancers qui comptent parmi les maladies rares et qui elles aussi peuvent avoir des composantes génétiques.

Dans ce chapitre nous illustrons d'une manière plus spécifique l'origine génétique des maladies rares et sa répercussion sur le patient et sa famille.

La plupart des maladies rares sont d'origine génétique héréditaire et par ce fait, elles ont des conséquences bouleversantes tant pour la personne concernée, pour son couple, pour ses enfants, pour sa famille, pour les projets de vie des uns et des autres. Afin d'éviter la transmission de la maladie à la génération suivante et pour identifier d'autres membres de la famille atteints, le conseil génétique est d'une importance fondamentale.

Dans le cadre de cette enquête, le « Groupe de travail maladies rares » souhaitait identifier la proportion des participants chez lesquels l'origine génétique de la pathologie était confirmée, voire soupçonnée, ou chez lesquels l'origine de la maladie est restée inconnue.

Analyse

3.4.1. Origine de la maladie :

x (201 réponses) + y (21 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Formellement identifiée comme étant génétique	87	43,3 %
Inconnue	76	37,8 %
Suspectée comme étant génétique	27	13,4 %
Autres possibilités ⁴²	11	5,5 %
Total	201	100,0 %

Parmi les répondants, 43,3 % ont affirmé l'origine génétique de leur maladie, 13,4 % déclarent qu'une origine génétique est soupçonnée, mais chez 37,8 % des répondants l'origine de la maladie reste inconnue.

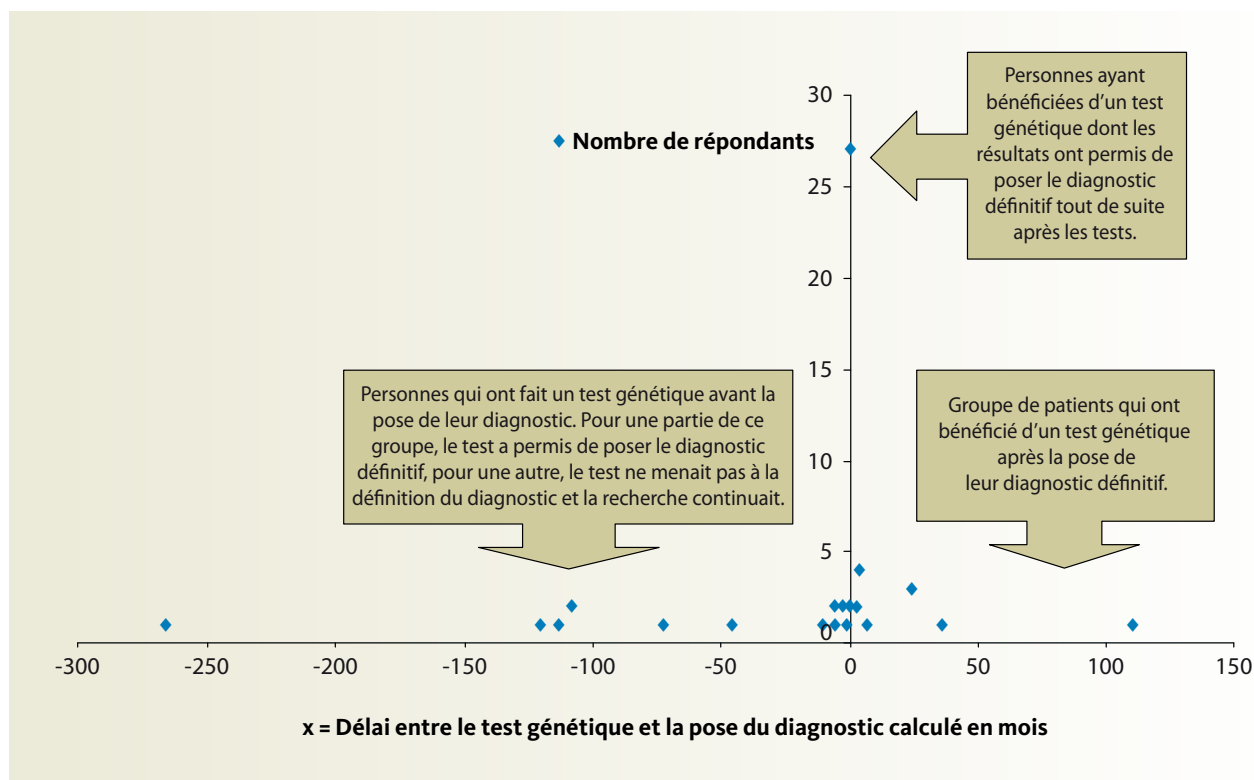
3.4.2. Quand la nature génétique de la maladie a-t-elle été établie ?

Remarque : Dans 55/87 des cas pour lesquels l'origine génétique de la maladie a été confirmée, nous avons évalué l'intervalle de temps écoulé entre la pose du diagnostic et la confirmation des tests génétiques.

⁴¹ Basé sur l'exposé - Maladies rares : comprendre une priorité de santé publique, Eurordis, Paris, novembre 2005, page 5

⁴² Ces personnes sont atteintes de maladies auto-immunes ou infectieuses

Délais entre le test génétique et le diagnostic définitif



- 49% des répondants ont bénéficié d'un test génétique, conduisant au diagnostic définitif;
- 25,5% des répondants ont effectivement bénéficié d'un test génétique, mais ces tests n'ont pas abouti à la formulation d'un diagnostic précis. Parmi ce groupe, 8% des répondants ont attendu le diagnostic définitif entre 4 à 22 ans;
- 25,5% des répondants ont obtenu confirmation d'un diagnostic par des tests génétiques 1 à 10 ans après la suspicion de ce diagnostic.

« Il est parfois difficile de confirmer un diagnostic par des tests génétiques, car plusieurs anomalies génétiques peuvent être responsables de l'expression de certaines pathologies. Les méthodes biogénétiques de travail sont passées d'un stade presque artisanal à un stade industrialisé où les chercheurs se repèrent plus facilement dans nos 25.000 gènes. De plus, dans beaucoup de cas, grâce à la spécification génétique, des symptomatologies isolées et diverses ont pu être classifiées sous un même diagnostic »⁴³.

3.4.3. A la suite du diagnostic, avez-vous souhaité des conseils génétiques?

x (75 réponses) + y (12 non réponses) = n (87 répondants avec identification formelle de l'origine génétique de la maladie)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	25	33,3 %
oui	50	66,7 %
Total	75	100,0 %

2/3 des concernés ont souhaité bénéficier des conseils génétiques suite à la confirmation du diagnostic par des tests génétiques. 33,3% des répondants ne le souhaitaient pas.

3.4.4. A la suite du diagnostic de la maladie, avez-vous bénéficié de conseils génétiques?

x (77 réponses) + y (10 non réponses) = n (87 répondants avec identification formelle de l'origine génétique de la maladie)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	40	52,0 %
oui	37	48,0 %
Total	77	100,0 %

52 % des répondants ne bénéficiaient pas de conseils génétiques et 48 % de répondants ont pu en bénéficier, donc 15 % des personnes concernées souhaitant des conseils génétiques après l'identification formelle de l'origine génétique de leur atteinte n'en ont pas bénéficié.

16 % des 25 répondants qui n'ont pas souhaité bénéficier de conseils génétiques suite à l'identification formelle de la nature génétique de leur maladie, ont tout de même bénéficié du service proposé.

3.4.5. Avez-vous informé votre famille de la nature génétique de la maladie?

x (79 réponses) + y (8 non réponses) = n (87 répondants avec identification formelle de l'origine génétique de la maladie)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	5	6,3 %
oui	74	93,7 %
Total	79	100,0 %

93,7 % des personnes atteintes ont informé leurs familles sur la nature génétique de la maladie (80 % dans l'étude européenne EurordisCare2). 6,3 % des patients ne l'ont pas fait.

Il est important de savoir que parmi les maladies génétiques rares, toutes ne sont pas héréditaires: un certain nombre de ces maladies est lié à des anomalies chromosomiques spontanées qui apparaissent lors des premiers stades du développement embryonnaire. Ce fait peut éventuellement expliquer qu'une partie des personnes concernées n'a pas vu la nécessité d'en informer leur famille.

3.4.6. Des tests génétiques ont-ils été effectués chez d'autres membres de la famille?

x (67 réponses) + y (7 non réponses) = n (74 répondants qui ont informé leurs familles sur la nature génétique de la maladie)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	25	37,3 %
oui	42	62,7 %
Total	67	100,0 %

Dans 62,7 % des cas, d'autres membres de la famille ont effectué des tests génétiques afin de savoir s'ils sont porteurs de la maladie génétique ou pas. Dans 37,3 % des cas, d'autres membres de la famille n'ont pas bénéficié des tests génétiques ou n'ont pas souhaité faire ce type de test.

Discussion

Les maladies rares constituent un groupe de maladies extrêmement hétérogène sur le plan étiologique.

Pour toute une série d'affections, le gène responsable du dysfonctionnement a été identifié; pour d'autres maladies rares dont on sait qu'elles sont génétiques et leur nombre est important, le gène responsable n'est pas encore connu.

Dans notre échantillon, 43,3 % des répondants ont affirmé l'origine génétique de leur maladie. 13,4 % déclarent qu'une origine génétique est soupçonnée, mais chez 37,8 % des répondants l'origine de la maladie reste inconnue. Du fait que la littérature internationale indique que 80 % des maladies rares sont d'origine génétique, nous devons supposer que les 2/3 de ces répondants souffrent eux aussi d'une pathologie rare génétique.

Parmi les 87 patients dont l'origine génétique de la maladie a été formellement identifiée, 49 % ont bénéficié d'un test génétique, qui a mené rapidement au diagnostic définitif. 25,5 % des répondants ont bien bénéficié d'un test génétique mais ces tests n'ont pas abouti de suite à la formulation définitive d'un diagnostic précis. Parmi ce groupe, 8 % des répondants ont attendu encore pendant 4 à 22 ans afin que le diagnostic définitif ne soit posé. 25,5 % des répondants ont vu affirmer leur diagnostic par des tests génétiques 1 à 10 ans après que ce diagnostic leur ait été annoncé.

L'apparition de certaines maladies est liée par exemple à une triploïdie d'un chromosome comme dans la trisomie 18 ou 21, et l'identification formelle du syndrome est relativement facile et rapide à réaliser. Dans d'autres maladies, il est nécessaire de rechercher le dysfonctionnement sur différents gènes afin de pouvoir identifier le défaut génétique qui cause la maladie, comme par exemple la détermination du type exact de la maladie neuromusculaire Charcot Marie Tooth où des mutations sur plus de 24 gènes ont été trouvées causant des maladies à expressions et gravités différentes. Ce processus de recherche prend du temps et il est coûteux.

45 % des répondants concernés ont souhaité un conseil génétique suite à l'identification de leur maladie par des tests génétiques. Un tiers des répondants ne souhaitaient pas ce type de conseil. Dans le cadre de l'étude européenne EurordisCare2, 50 % des répondants ont bénéficié d'un conseil génétique, taux qui se confirme au Grand-Duché de Luxembourg.

15 % de personnes concernées qui ont souhaité un conseil génétique, n'ont pas bénéficié d'un tel service. Il serait intéressant d'en connaître les raisons :

- l'offre de service dans notre pays ne suffit pas à la demande ;
- les services de conseils génétiques dans les pays limitrophes, respectivement les centres d'expertise de ces pays ne sont pas connus ;
- le médecin traitant ne dispose pas de ces informations, respectivement n'offre pas ce service.

93,7 % des personnes atteintes ont informé leurs familles sur la nature génétique de la maladie et 62,7 % des membres de la famille ont par la suite effectué des tests génétiques afin de savoir s'ils sont porteurs de la maladie génétique ou pas. Dans l'étude EurordisCare2, seulement 80 % des répondants ont informé leurs familles sur la nature génétique de la maladie. Au Luxembourg ce taux est de 13 % plus élevé.

3.5. Suivi médical

Introduction

La gestion de la maladie rare tout au long de la vie et sa prise en charge thérapeutique est un défi sans relâche.

Certaines maladies rares sont apparentes dès la naissance, comme par exemple l'amyotrophie spinale infantile ou la neurofibromatose. D'autres n'apparaissent qu'à l'âge adulte, comme la maladie de Huntington ou la maladie de Charcot-Marie-Tooth.

Certaines maladies présentent une symptomatologie caractéristique, d'autres par contre, des signes très diffus, changeants, entraînant éventuellement maintes consultations chez des spécialistes de différentes disciplines et une multitude d'essais diagnostiques et thérapeutiques, parfois préjudicieux pour le malade. Beaucoup de patients ne connaîtront jamais le diagnostic de leur maladie, ou seulement après de longs délais, une aggravation de leur symptomatologie et de multiples errances thérapeutiques.

Les connaissances tant scientifiques que médicales ou thérapeutiques sur les maladies rares sont rares elles aussi. Même si le nombre de publications sur les maladies rares est en constante augmentation, elles traitent souvent la description de nouveaux symptômes, respectivement les défauts génétiques à la base, ce qui déjà au niveau du savoir d'il y a une vingtaine d'année est révolutionnaire. Malheureusement, les connaissances pathophysiologiques des maladies et les recherches de solutions thérapeutiques conséquentes restent beaucoup plus clairessemées. Faute de traitements curatifs, la majorité des patients souffrant d'une maladie rare recevront des traitements symptomatiques, dans l'objectif de ralentir ou de stabiliser l'évolution de la maladie.

A l'heure actuelle, puisque les traitements curatifs des pathologies rares sont exceptionnels et que la grande majorité de ces maladies sont graves, chroniques et évolutives, le suivi médical, psychologique et social est complexe et difficile. Il nécessitera une approche interdisciplinaire, cohérente et complémentaire, non pas seulement pour la bonne gestion de la maladie, mais pour la promotion de la santé et la qualité de vie du patient et de sa famille.

Analyse

3.5.1. Quels professionnels de santé s'occupent de vous ?

A. Nombre de médecins qui s'occupent du patient

x (220 réponses) + y (2 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
1 médecin	46	20,9 %
2 médecins	73	33,2 %
3 médecins	43	19,5 %

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
4 médecins	18	8,2 %
5 médecins	20	9,1 %
6 médecins	11	5,0 %
7 médecins et plus	9	4,1 %
Total	220	100,0 %

20,9 % des répondants bénéficient d'une prise en charge par 1 médecin et 60,9 % des patients sont pris en charge par 2 à 4 médecins. 18,2 % des patients sont suivis par 5 à 8 médecins.

Ces chiffres soulignent la complexité des besoins des patients et l'importance de la concertation entre les médecins parfois nombreux qui sont impliqués. On peut imaginer l'importance des consultations pluridisciplinaires pour faciliter la coordination des différents traitements et soins.

B. Nombre de professionnels ou services de santé (autres que médecins) qui s'occupent du patient

x (220 réponses) + y (2 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Aucun professionnel de santé / Service de santé	100	45,50 %
1 professionnel de santé / Service de santé	68	30,90 %
2 professionnels de santé / Services de santé	26	11,80 %
3 professionnels de santé / Services de santé	19	8,60 %
4 professionnels de santé / Services de santé	6	2,70 %
5 professionnels de santé / Services de santé	1	0,50 %
Total	220	100,00 %

45,5 % des répondants atteints de maladies rares soulignent n'utiliser aucun service de santé. 30,9 % des répondants utilisent 1 service paramédical pour la prise en charge de leur maladie et 23,6 % des patients en utilisent 2 à 5.

Il faut toutefois souligner à la lecture de cette réponse qu'il y a eu peut-être confusion entre l'utilisation actuelle des services de santé par rapport à leur utilisation tout au long de la maladie.

Pour clarifier ce fait, nous recherchons les pathologies des 100 répondants qui n'ont pas indiqué l'utilisation des services de santé.

Type de maladies rares	Aucune utilisation de service de santé
Maladies gastro-intestinales rares	29
Maladies neuromusculaires	21
Autres maladies rares	11
Hémophilie	9
Maladies métaboliques	9
Maladies oculaires rares	7
Leucémie infantile	5

Les maladies rares

Type de maladies rares	Aucune utilisation de service de santé
Maladies neuro-dégénératives	2
Spina Bifida	2
Maladies auto-immunes	1
sans diagnostic	3
Total	100

Près d'un tiers des personnes de ce groupe, disant ne pas bénéficier de services de santé souffrent d'une maladie gastro-intestinale, suivi de près par 21% de personnes atteintes de maladies neuromusculaires. Ce dernier fait surprendre puisque les soins de kinésithérapie sont des soins fréquemment nécessités par ce groupe de malades.

Les services de santé les plus utilisés sont les suivants :

x (220 réponses) + y (2 non réponses) = n (222 répondants)

Service de santé	Répondants (N)	Répondants (%)
Kinésithérapie	88	39,6 %
Service psychologique	39	17,6 %
Ergothérapie	25	11,3 %
Psychomotricité	13	5,9 %

Le service de santé le plus utilisé par les répondants est la kinésithérapie (39,6 %), suivi par le service psychologique (17,6 %) et l'ergothérapie (11,3 %).

3.5.2. Qui est le coordinateur de votre suivi médical ?

x (218 réponses) + y (4 non réponses) = n (222 répondants)

85 des 218 personnes qui ont répondu à cette question ont coché plusieurs cases.

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Vous-même	60	27,5 %
Médecin spécialiste	53	24,3 %
Médecin généraliste	19	8,7 %
Professionnel de santé	1	0,5 %
Autres	4	1,8 %
Réponses combinées	Répondants (N)	Répondants (%)
Médecin spécialiste et vous-même	35	16,1 %
Médecin généraliste et vous-même	16	7,3 %
Médecins généraliste et spécialiste	9	4,1 %
Autres	21	9,6 %

Il est à noter que 27 % des répondants se considèrent eux-mêmes « coordinateur » de leur dossier médical, respectivement 23 % « co-coordonateur » ensemble avec un médecin.

3.5.3. Après le diagnostic, la prise en charge se fait-elle principalement ...

x (219 réponses) + y (3 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Au Luxembourg	118	53,9 %
A l'étranger	47	21,5 %
Aux deux endroits	54	24,6 %
Total	219	100,0 %

Dans 53,9 % des cas, la prise en charge des patients a lieu au Luxembourg, et dans 21,5 % des cas, à l'étranger.

Ces chiffres soulignent la particularité luxembourgeoise pour l'utilisation fréquente de centres médicaux universitaires et de consultations spécialisées à l'étranger, ainsi que les problèmes que peut engendrer le suivi médical éloigné du domicile du concerné, dans une langue qui n'est pas forcément la sienne et loin de son réseau médico-social de proximité.

Si votre suivi médical a lieu exclusivement ou partiellement à l'étranger, merci de précisez où.

x = 101 patients des 222 concernés sont pris en charge à l'étranger.

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Allemagne	46	45,5 %
Belgique	28	27,7 %
France	21	20,8 %
Suisse	5	5,0 %
Pays-Bas	1	1,0 %
Total	101	100,00 %

Le suivi médical à l'étranger se fait dans 95 % des cas dans les pays limitrophes : Allemagne, Belgique et France. Ces résultats soulignent l'importance de promouvoir des collaborations étroites avec les centres d'experts dans nos pays voisins.

Quelle est la fréquence de vos déplacements à l'étranger pour le suivi médical ?

x = 83 personnes des 101 patients chez qui le suivi médical s'organise principalement ou partiellement à l'étranger ont répondu à la question sur la fréquence des visites.

Fréquence des visites médicales à l'étranger	Répondants (N) avec suivi médical exclusivement à l'étranger	%	Répondants (N) avec suivi médical combiné au Luxembourg et à l'étranger	%
1 à 5 fois par an	20	43,5 %	20	54,1 %
6 à 10 fois par an	3	6,5 %	4	10,8 %
11 à 20 fois par an	4	8,7 %	3	8,1 %
Plus de 20 fois par an	2	4,3 %	0	-
1 fois tous les 2 à 3 ans	3	6,5 %	0	-

Les maladies rares

Fréquence des visites médicales à l'étranger	Répondants (N) avec suivi médical exclusivement à l'étranger	%	Répondants (N) avec suivi médical combiné au Luxembourg et à l'étranger	%
1 à 5 fois en total	6	13,4 %	1	2,7 %
6 à 10 fois en total	3	6,5 %	2	5,4 %
Plus de 10 fois en total	0	-	0	-
Régulièrement	2	4,3 %	4	10,8 %
Selon besoin	3	6,5 %	3	8,1 %
Total	46	100,0 %	37	100,0 %

Du fait des petits chiffres par rubrique, on doit s'abstenir de faire des analyses comparatives. D'une manière générale toutefois il semblerait que la fréquence des déplacements des patients à l'étranger soit sensiblement la même, que le suivi médical se fasse exclusivement à l'étranger ou d'une manière combinée entre le Luxembourg et l'étranger.

Si vous-même êtes le coordinateur exclusif de votre dossier médical, où se fait votre suivi médical ?

x (58 réponses) + y (2 non réponses) = n (60 patients qui coordonnent leur dossier médical eux-mêmes)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Principalement au Luxembourg	22	37,9 %
Principalement à l'étranger	20	34,5 %
Les deux	16	27,6 %
Total	58	100,0 %

Parmi les 58 répondants qui coordonnent leur dossier médical exclusivement eux-mêmes, le suivi médical se fait principalement :

- au Luxembourg dans 37,9 % des cas ;
- dans 34,5 % des cas, à l'étranger ;
- dans 27,6 % des cas, il se fait à l'étranger et au Luxembourg.

3.5.4. Avez-vous bénéficié de consultations pluridisciplinaires ?

x (217 réponses) + y (5 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	115	53,0 %
oui	102	47,0 %

Total	217	100,0 %
-------	-----	---------

47 % des patients atteints d'une maladie rare ont pu bénéficier d'une consultation pluridisciplinaire :

Type de maladie et consultation pluridisciplinaire

x = 216 personnes concernées

Maladies	Avez-vous bénéficié de consultation pluridisciplinaire ?				
	Non	%	Oui	%	Total
Maladies neuromusculaires rares	22	50,0 %	22	50,0 %	44
Spina Bifida	7	53,8 %	6	46,2 %	13
Maladies gastro-intestinales rares	27	69,2 %	12	30,8 %	39
Mucoviscidose	5	41,7 %	7	58,3 %	12
Maladies métaboliques rares	10	90,9 %	1	9,1 %	11
Hémophilies	4	40,0 %	6	60,0 %	10
Leucémies infantiles	2	28,6 %	5	71,4 %	7
Maladies neuro-dégénératives rares	7	58,3 %	5	41,7 %	12
Maladies oculaires rares	3	37,5 %	5	62,5 %	8
Maladies auto-immunes rares	2	33,3 %	4	66,7 %	6
Autres syndromes rares	22	52,4 %	20	47,6 %	42
Sans diagnostic	3	25,0 %	9	75,0 %	12
Total	114	52,8 %	102	47,2 %	216

Mises à part les personnes souffrant de maladies métaboliques rares dont seulement 1 personne sur 10 a bénéficié d'une consultation pluridisciplinaire, nous pouvons constater qu'entre 40 et 50 % des autres patients, indépendamment de leur affection, ont pu bénéficier d'une telle offre de service.

Si vous avez bénéficié d'une consultation pluridisciplinaire, merci de préciser où elle a eu lieu ?

x (101 réponses) + y (1 non réponse) = n (102 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Au Luxembourg	25	24,8 %
A l'étranger	58	57,4 %
Au Luxembourg et à l'étranger	18	17,8 %
Total	101	100,0 %

57,4 % des consultations pluridisciplinaires ont eu lieu à l'étranger et 24,8 % au Luxembourg.

Discussion

La prise en charge médicale des personnes atteintes d'une maladie rare peut être compliquée à cause du tableau médical complexe, sollicitant l'intervention de nombreux intervenants.

Dans notre étude, plus de 80 % des répondants disent être suivis par 2 à 4 médecins, près de 20 % d'entre eux même par 5 à 8 médecins différents. A ces chiffres s'ajoutent les autres soins de santé que les malades nécessitent souvent en continu, et avec l'exacerbation de leur maladie, en volume croissant. Un manque d'échange entre professionnels et un manque de coordination entre interventions peut entraîner des incohérences thérapeutiques, des gaspillages en ressources médicales et financières tant pour la sécurité sociale que pour le patient.

Cette problématique est encore accentuée par le fait que près de la moitié des patients est suivie simultanément à l'étranger et au Luxembourg, et 25 % d'entre eux à l'étranger exclusivement. On peut aisément imaginer les problèmes que de tels patients peuvent rencontrer à l'apparition d'une dégradation de leur pathologie et la nécessité d'une intervention urgente ici dans le pays, ou même d'un traitement pour une maladie banale, qui dans l'ignorance d'autres thérapies existantes pourrait provoquer des incompatibilités thérapeutiques dangereuses pour le patient.

Aussi, vu la complexité d'un grand nombre de maladies rares, une offre systématique d'une consultation pluridisciplinaire dès la suspicion, et au plus tard, lors de l'identification d'une maladie rare, serait bénéfique.

L'identification (ou la nomination) précoce d'un médecin « référent » serait d'une importance similaire, d'une part comme interlocuteur médical de première instance pour le patient et d'autre part pour gérer la coordination du suivi médical et l'organisation de concertations interdisciplinaires entre les différents intervenants : médecins, autres professionnels et services de santé, spécialistes à l'étranger, etc.

Pour faciliter l'échange médical entre intervenants et favoriser la cohérence thérapeutique, un dossier médical informatisé faciliterait la tâche, ainsi qu'un « carnet médical », avec des informations importantes, laissé aux mains du patient. Un tel carnet assurerait l'information adéquate de tout médecin en cas d'urgence, lors de traitements pour maladies banales, lors de voyages, etc.

Environ 50 % des patients de notre étude ont bénéficié d'une consultation pluridisciplinaire, majoritairement organisée à l'étranger. Pour promouvoir leur organisation au Luxembourg, on pourrait concevoir un centre ou un service de consultations maladies rares dans lequel, pour chaque « maladie », respectivement chaque patient serait réservé un rendez-vous de consultation spécifique en présence du spécialiste de l'étranger, du médecin référent et d'autres professionnels de santé impliqués. Lors d'une seule séance, le patient pourrait consulter les différents spécialistes concernés, mais aussi effectuer les contrôles radiologiques, biochimiques, hématologiques nécessaires et éviter ainsi de multiples déplacements comme c'est le cas à l'heure actuelle. Pour réaliser ce projet il serait nécessaire de négocier avec les sociétés médicales, le Ministère de la Santé et la Caisse Nationale de Santé le remboursement adéquat des consultations pluridisciplinaires.

Toute cette démarche pour organiser un suivi interdisciplinaire du malade améliorerait l'accès et la qualité des soins aux patients et faciliterait d'une manière décisive le travail des professionnels de la santé impliqués.

3.6. Langue utilisée

Introduction

L'évolution démographique que le Grand-Duché a connue durant le dernier siècle est des plus exceptionnelles. De 200.000 habitants en 1900, la population luxembourgeoise a dépassé en 2010 les 500.000 personnes⁴⁴, ce qui correspond à une augmentation de 140 %.

État de la population au 1er janvier 2009 - Statec⁴⁵

Population	(N)	en %
Population totale	493300	100,0 %
dont: Femmes	248700	50,4 %
Luxembourgeois	278000	56,4 %
Étrangers	215500	43,7 %
dont: - Portugais	80000	16,2 %
- Italiens	19400	3,9 %
- Français	28500	5,8 %
- Belges	16700	3,4 %
- Allemands	12000	2,4 %
- Britanniques	5300	1,1 %
- Néerlandais	3900	0,8 %
- Autres nationalités de l'UE	19500	4,0 %
- Autres	30200	6,1 %

La population du Luxembourg est caractérisée par un taux élevé de résidents de nationalité étrangère. Les différentes nationalités présentes sur le territoire luxembourgeois font la richesse démographique, culturelle et linguistique du Grand-Duché mais représente aussi une communauté avec des besoins spécifiques, notamment dans le domaine médical.

Surtout au niveau de la communication, les défis pour les professionnels de santé sont grands. La bonne compréhension « linguistique » entre professionnels et patients est un facteur essentiel pour la qualité de la prise en charge et l'« adhérence » du patient au projet thérapeutique. De même, la bonne compréhension linguistique des recommandations orales ou écrites est indispensable pour l'accomplissement des démarches administratives, des ayants-droits d'assurance, d'aides psychologiques, éducatives.

⁴⁴ Site www.statistiques.public.lu/fr/population/index.html, rubrique population et emploi, Etat de la population, 1er janvier 2009 Statec

⁴⁵ Site www.statistiques.public.lu/fr/population/index.html, rubrique population et emploi, Etat de la population, 1er janvier 2009 Statec

Analyse

Dans ce chapitre sur «les langues utilisées» pendant la recherche du diagnostic et pendant le suivi médical, le «Groupe de travail maladies rares» souhaitait analyser les problèmes de communication rencontrés par les patients concernés et par leurs familles.

3.6.1 Quelle est votre langue maternelle?

x (219 réponses) + y (3 non réponses) = n (222 répondants)

Langue maternelle	Répondants (N)	Répondants (%)
Luxembourgeoise	148	67,6 %
Portugaise	25	11,4 %
Française	16	7,3 %
Allemande	13	5,9 %
Anglaise	3	1,4 %
Italienne	3	1,4 %
Néerlandaise	3	1,4 %
Autres langues de l'UE	4	1,8 %
Autres langues que l'UE	4	1,8 %
Total	219	100,0 %

Pour 67,6 % des personnes qui ont répondu à notre enquête, le luxembourgeois est la langue maternelle, pour 11,4 % des répondants, c'est le portugais et pour 19,2 % la langue maternelle est une langue de la CE.

Avez-vous rencontré un problème de langue pendant la recherche du diagnostic et du suivi médical?

x (215 réponses) + y (7 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	179	83,3 %
oui	36	16,7 %
Total	215	100,0 %

La très grande majorité des répondants (83,3 %) à notre enquête n'a pas rencontré de problèmes de langue pendant la recherche du diagnostic et/ou le suivi médical de leur maladie. Cependant, pour 16,7 % des répondants ce problème se posait.

Si oui, quand ?

x = (36 patients ont eu un problème de langue) - plusieurs réponses possibles

Question à choix multiple

Type de problèmes	Répondants (N)	Répondants (%)
Lors du suivi médical	18	50.0 %
Lors de la recherche du diagnostic	16	44.4 %
Lors des démarches administratives	15	41.7 %
Lors de l'annonce du diagnostic	10	27.8 %
Autres, dont :	14	38,9 %
• Problème avec le jargon médical	4	11.1 %
• Problème à comprendre le personnel dans la clinique	5	13.9 %

18 des 36 patients ont eu un problème de langue lors du suivi médical, 16 lors de la recherche du diagnostic et 15 lors des démarches administratives. 10 répondants ont rencontré un problème linguistique lors de l'annonce du diagnostic. 5 patients ont signalé des problèmes de communication avec le personnel pendant un séjour dans une clinique et 4 patients n'ont pas compris le jargon médical.

Si le patient a eu des problèmes de langue, quelle est sa langue maternelle ?

x (35 réponses) + y (1 non réponse) = n (36 patients ayant un problème de langue)

Pays	Répondants (N)	Répondants (%)
Luxembourgeois	25	71,4 %
Portugais	6	17,1 %
Allemand	3	8,6 %
Finlandais	1	2,9 %
Total	35	100,0 %

Il est surprenant que parmi les répondants qui ont rencontré un problème de langue, une large majorité a comme langue maternelle le luxembourgeois et 17,1 % le portugais. La population francophone de notre étude n'a pas signalé de problèmes de langue lors de l'accompagnement médical.

Ce résultat montre que non seulement les résidents étrangers rencontrent des problèmes de langue en relation avec leur maladie, mais également une grande partie de résidents luxembourgeois.

Discussion

La langue maternelle joue un rôle extrêmement important dans la capacité du patient et de sa famille pour s'exprimer et poser des questions sur des sujets difficiles. La recherche ainsi que l'annonce du diagnostic d'une maladie rare sont des étapes très difficiles et traumatisantes pour le patient et son entourage. Beaucoup de malades parlent d'un choc énorme, d'un profond bouleversement psychologique, où il est difficile de saisir et de faire face à la nouvelle situation de vie. Les difficultés sont d'autant plus grandes si à cela s'ajoutent des problèmes de compréhension linguistique.

En matière de santé l'accessibilité à une information de qualité, facilement compréhensible, est fondamentale pour toute personne. Particulièrement dans le cas d'une maladie rare, il serait important de compléter les informations médicales communiquées oralement par des informations écrites et de mettre à la disposition des concernés des services d'information compétents, si possible, dans les langues maternelles des patients. Ceci serait particulièrement important pour l'annonce du diagnostic, l'explication du traitement et l'information sur les services ou moyens accessoires.

Les médecins et les professionnels de santé devraient pouvoir s'assurer que le patient a bien compris les informations médicales données, car la non-compréhension peut causer de grandes inquiétudes et des erreurs dans l'application des traitements prescrits.

Si les problèmes de communication s'avèrent trop importants, il serait important que le patient puisse avoir recours à un service d'interprète pour traduire les informations communiquées par le professionnel de santé et formuler les questions du patient et de sa famille adressées aux médecins.

Des réunions préparatives pourraient être organisées avec le patient et sa famille en amont des consultations médicales, afin de préparer avec eux le catalogue de questions qui les préoccupent.

Nous proposons également que les grandes administrations comme par exemple la Caisse Nationale de Santé et l'Assurance Dépendance puissent avoir recours à des interprètes compétents pour assister les patients dans leurs démarches administratives en cas de problèmes de langue. Ces services pourraient également aider les patients dans leurs démarches administratives, auprès de l'école, du lieu de travail, dans les déplacements à l'étranger, etc.

3.7. Accès aux soins de santé

Introduction

« Les personnes atteintes de maladies rares en Europe posent en plein la question de l'égalité à l'accès aux soins et aux dispositifs d'aides, car elles sont souvent confrontées à de nombreuses difficultés dans l'accès aux soins, aux thérapies ou encore aux aides techniques adaptées à leurs besoins spécifiques découlant directement du manque d'information sur les pathologies rares »⁴⁶. Dans la déclaration « Santé 21 » de l'OMS est écrit qu'« il faudrait protéger de l'exclusion les individus ayant des besoins particuliers en raison de leur état de santé ou de leur situation économique ou sociale et leur permettre d'accéder facilement à des soins »⁴⁷.

Par « accès », nous entendons les possibilités d'obtenir et/ou recevoir des soins de santé ou de l'information sur la santé. Par « soins » nous entendons les soins thérapeutiques d'une maladie spécifique, mais aussi les moyens et possibilités de l'élaboration du diagnostic, de la prise en charge globale de la pathologie, de l'accompagnement et du soutien psychosocial, tout comme les mesures de prévention et de promotion de la santé.

« L'accessibilité se définit d'après les dimensions suivantes :

- médicale (diagnostic, soins et services adéquats) ;
- socio-économique (accessibilité financière) ;
- géographique (accessibilité physique) ;
- éthique et relative aux droits de l'homme (accessibilité pour tous les groupes de la population de façon égale et sans discrimination) ;
- communication (accessibilité à l'information) »⁴⁸.

Pour beaucoup de personnes atteintes de maladies rares, l'accès aux soins inclut, hors la prise en charge de la pathologie en soi, des aides diverses leur permettant de compenser des incapacités motrices, sensorielles, cognitives ou autres en vue de maintenir leur autonomie, leur intégration dans la société et leur participation à la vie sociale.

En 2007, la Commission Nationale d'Éthique s'est prononcée par rapport aux limites d'accès aux soins de santé au Luxembourg. Elle indique dans son rapport que « le système luxembourgeois de l'assurance maladie et de l'Assurance Dépendance compte parmi un des systèmes le plus généreux de l'ensemble des Etats Membres de l'Union Européenne en termes de couverture de l'assuré. Cependant, cela ne garantit pas nécessairement l'accès aux soins de santé à toutes les personnes qui en ont besoin, car de nombreux facteurs peuvent limiter le recours aux soins nécessaires »⁴⁹.

Dans cette enquête, nous avons évalué la problématique de l'accessibilité des personnes atteintes d'une maladie rare aux soins de santé de notre pays, notamment en ce qui concerne la disponibilité, l'utilisation et le remboursement des services médicaux, paramédicaux et des aides techniques.

46 EurordisCare1 : comparing care for six rare diseases in seventeen European countries. Eurordis, 2004

47 Santé 21; La Santé pour Tous au 21^{ème} siècle /Série européenne de la Santé pour Tous, No 6, OMS ISBN 92 890 2349 X

48 La Politique-Cadre de la Santé pour tous dans la région européenne de l'OMS, version actualisée de 2005

49 Commission Nationale d'éthique, Avis 20, Les limites de l'accès aux soins de santé au Grand-Duché de Luxembourg, 2007

Analyse

3.7.1. Utilisez-vous ou avez-vous utilisé le matériel ou les services suivants ?

Remarque : Les chiffres sur les remboursements des services utilisés par les répondants sont à interpréter avec prudence, car le nombre de répondants est faible et le taux de non-réponses est élevé. Les chiffres présentés ne peuvent qu'être indicatifs des problèmes relevés.

Les aides techniques et services suivants ont été mentionnés :

Sous la rubrique « matériel » :

- utilisation d'un fauteuil roulant ;
- utilisation d'un 2^e fauteuil roulant ;
- adaptation de la maison ;
- adaptation de la voiture ;
- adaptation de l'outil de travail ;
- utilisation d'aides techniques au quotidien.

Sous la rubrique « soins et traitements » :

- assistance respiratoire ;
- suivi par un(e) diététicien(ne) ;
- orthophonie et logopédie ;
- ergothérapie ;
- kinésithérapie ;
- psychomotricité ;
- soins infirmiers.

Sous la rubrique « soutien » :

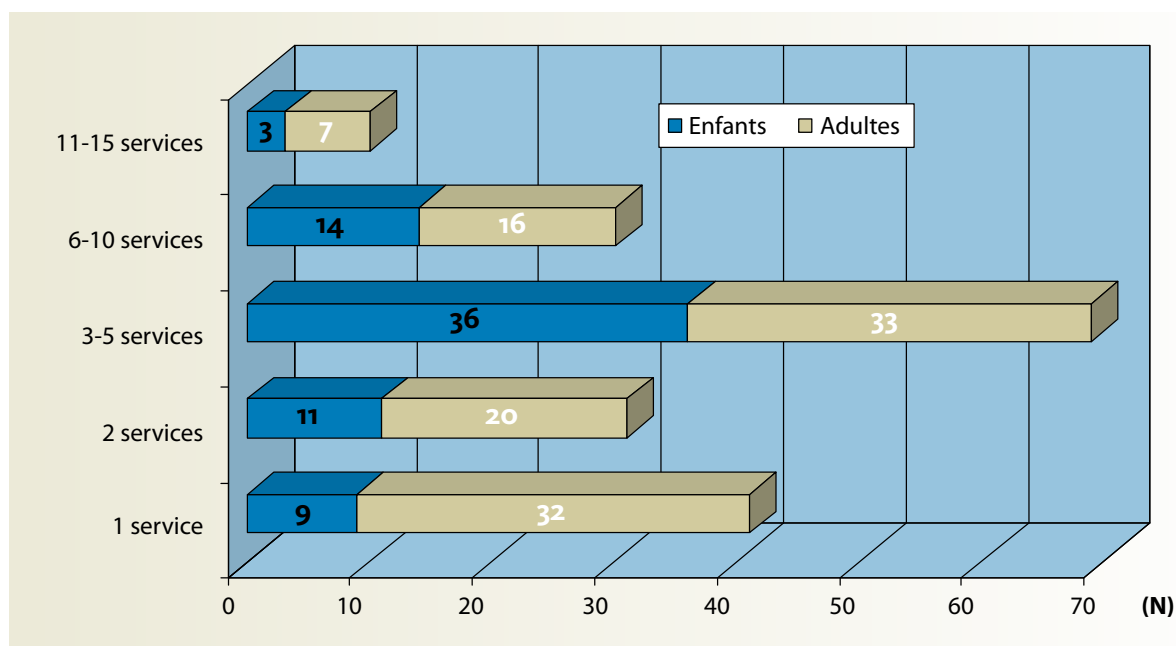
- soutien par une association de patients ;
- soutien par un groupe d'entraide ;
- assistance sociale ;
- soutien par un psychiatre ou par un psychologue.

Sous la rubrique « services professionnels d'aide à domicile » :

- soins corporels ;
- aide au repas ;
- ménage ;
- sortie ;
- courses ;
- garde des enfants ;
- aide aux actes quotidiens.

Nombre des services utilisés par les répondants

181 personnes touchées, c'est-à-dire 81,5 % des 222 répondants ont recours à un ou plusieurs de ces services ou aides techniques. Ce résultat rejoint les observations documentées dans l'annuaire des maladies rares d'Orphanet qui souligne « que les maladies rares sont chroniques et invalidantes et que la plupart des personnes touchées ont besoin d'aides ou de traitements réguliers par des services médicaux et paramédicaux »⁵⁰. 38 % des concernés utilisent 3 à 5 services différents, 22,6 % utilisent 1 seul service et 17 % utilisent 2 services différents. 22 % des patients ont besoin de 6 à 15 différents services pour la prise en charge de leur maladie.



Les enfants utilisent en moyenne 4 services et les adultes 3 services différents.

L'accès au matériel et aux aides techniques

Les personnes atteintes de maladies rares souffrent souvent de maladies chroniques et invalidantes. Pour maintenir ou améliorer leur autonomie dans la vie quotidienne, pour assurer leur sécurité, ou pour faciliter l'intervention des aidants, ils ont souvent besoin d'aides techniques.

Selon la norme internationale ISO 9999, « est considérée comme aide technique tout produit, instrument ou système technique utilisé par une personne handicapée et destiné à prévenir, compenser, soulager ou neutraliser la déficience, l'incapacité ou le handicap ».

Les aides techniques peuvent être nécessaires en relation avec les soins personnels, la vie domestique, le travail, l'éducation, la mobilité, le positionnement, les transports, la communication, les loisirs et les déficiences sensorielles.

Nombre de personnes utilisant une ou plusieurs aides techniques

x (222 réponses) + y (0 non réponse) = n 222 répondants

Aide technique	Répondants (N)	Répondants (%)
Aide technique au quotidien	41	18,5 %
Fauteuil roulant	34	15,3 %
Adaptation de la maison	30	13,5 %
Adaptation de la voiture	17	7,7 %
2 ^e fauteuil roulant	13	5,9 %
Adaptation du poste de travail	9	4,1 %

Les aides techniques les plus utilisées sont les aides « au quotidien » (aide à l'alimentation, l'habillage et l'acuité visuelle) par près de 1/5 des répondants, suivi par le fauteuil roulant. Un tiers de ces personnes nécessitent un deuxième fauteuil roulant.

Les maladies rares

Mode de remboursement des aides techniques sous-mentionnées

Remarque: Il existe le risque d'un biais de rappel dans cette question: la personne pouvait ne pas se rappeler si oui ou non et, respectivement combien l'aide requise était remboursée.

Aide technique	Total des aides	Remboursée (N)	Remboursée (%)	Non remboursée (N)	Non remboursée (%)
Aide technique au quotidien	32	26	81,3 %	6	18,8 %
Fauteuil	29	27	93,1 %	2	6,9 %
Adaptation de la maison	26	18	69,2 %	8	30,8 %
Adaptation de la place de travail	8	6	75,0 %	2	25,0 %
2 ^e Fauteuil	12	10	83,3 %	2	16,7 %
Adaptation de la voiture	14	13	92,9 %	1	7,1 %

82,5 % des aides techniques étaient totalement ou partiellement prises en charge par la Caisse Nationale de Santé ou par l'Assurance Dépendance. 17,5 % des patients signalaient ne pas avoir bénéficié d'un remboursement pour les aides techniques dont ils avaient besoin.

Parmi toutes les aides énumérées, ce sont surtout les «adaptations de la maison» qui semblent avoir posé des problèmes de remboursement puisqu'elles sont nommées par 1/3 des personnes concernées.

Dans cette enquête la problématique des aides techniques et de leur remboursement n'a pu être traitée que d'une manière très sommaire. Pour des évidences plus détaillées, il serait nécessaire de réaliser une étude qualitative plus approfondie abordant par exemple:

- les handicaps et demandes spécifiques des personnes concernées;
- le genre des aides techniques requises, respectivement acquises, ou non disponibles;
- la qualité, la fonctionnalité et la sécurité des aides en place;
- l'offre commerciale des aides;
- l'information des professionnels et des personnes concernés sur les aides existantes;
- l'exploitation des possibilités et critères pour le droit au remboursement.

L'accès aux soins et traitements

x (222 réponses) + y (0 non réponse) = 222 (répondants)

Soins et traitements	Personnes qui n'utilisent aucun service (N)	Utilisateurs des services listés (N)	Utilisateurs (%)
Kinésithérapie	112	110	49,6 %
Suivi diététique	186	36	16,2 %
Ergothérapie	189	33	14,9 %
Orthophonie et logopédie	194	28	12,6 %
Psychomotricité	197	25	11,3 %
Assistance respiratoire	198	24	10,8 %
Soins infirmiers	205	17	7,7 %

Remarque: Dans cette rubrique ne sont considérés que les services attribués en ambulatoire parce que lors de séjours hospitaliers ou institutionnels, ces services, si nécessaires, sont couverts par la prise en charge des soins hospitaliers.

Dans le domaine des soins et traitements ambulatoires énumérés ci-dessus les professions suivantes bénéficient d'une convention avec la Caisse Nationale de Santé et de ce fait, leurs services sont partiellement ou totalement remboursés :

- les soins infirmiers ;
- les services de kinésithérapie ;
- l'orthophonie ;
- la psychomotricité.

Avec 110 réponses positives, représentant près de 50 % des participants à l'enquête, les services les plus sollicités sont ceux de la kinésithérapie, suivis par les prises en charge diététiques indiquées par 16,2 % des répondants, ceux de l'ergothérapie (14,9 %) et de la psychomotricité.

Le remboursement des soins et traitements

Soins et traitements	Services (N)	Remboursés (N)	Remboursés (%)	Non-remboursés (N)	Non-remboursés (%)
Suivi diététique	28	16	57,1 %	12	42,9 %
Psychomotricité	19	15	78,9 %	4	21,1 %
Ergothérapie	21	17	81,0 %	4	19,0 %
Assistance respiratoire	19	16	84,2 %	3	15,8 %
Orthophonie et logopédie	18	16	88,9 %	2	11,1 %
Soins infirmiers	11	10	90,9 %	1	9,1 %
Kinésithérapie	77	76	98,7 %	1	1,3 %

Avec 42,9 %, le taux de non-remboursement des prises en charge diététiques est très élevé. Il est suivi par les soins psychomoteurs avec 21,1 % et les soins d'ergothérapie avec 19 % des répondants.

La kinésithérapie, avec environ 50 %, est le service le plus utilisé par les répondants avec un taux de non-remboursement très faible (1,3 %). La plupart des actes de kinésithérapie figurent effectivement dans la nomenclature de la Caisse Nationale de Santé et ils sont remboursés à 100 %, respectivement 80 %. Dans le domaine de l'assistance respiratoire, le taux de non-remboursement est plus élevé (15,8 %), fait qui surprend puisque ces services figurent également dans la nomenclature de la Caisse Nationale de Santé. Le même phénomène est remarqué dans le domaine de la psycho-motricité. 19 % des services de psychomotricité ont été signalés comme non-remboursés, alors que ces actes sont pourtant prévus dans la nomenclature de la Caisse Nationale de Santé.

L'accès au soutien psychosocial

x (222 réponses) + y (0 non réponse) = 222 répondants

Soutien	Personnes qui n'utilisent aucun service de soutien (N)	Utilisateurs des services de soutien listés (N)	(%)
Association de patients	165	57	25,7 %
Psychologue	178	44	19,8 %
Groupe d'entraide	186	36	16,2 %
Psychiatre	197	25	11,3 %

Les maladies rares

Assistante sociale

207

15

6,8 %

On s'attendrait à ce que le soutien psychosocial joue un rôle très important dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Pourtant, dans notre échantillon, ces services de soutien sont utilisés par seulement un tiers des concernés.

Nous remarquons que dans 25,7 % des cas les personnes atteintes d'une maladie rare font appel aux services offerts par des associations de patients et 16,2 % utilisent les services des groupes d'entraide.

19,8 %, respectivement 11,3 % des concernés ont recours à des services d'aide psychologique ou psychiatrique.

Le remboursement des services du soutien psychosocial

Soutien psychosocial	Utilisateurs du service (N)	Remboursé (N)	Remboursé (%)	Non-remboursé (N)	Non-remboursé (%)
Groupe d'entraide	17	7	41,2 %	10	58,8 %
Association de patients	35	20	57,1 %	15	42,9 %
Psychologue	26	22	84,6 %	4	15,4 %
Psychiatre	16	14	87,5 %	2	12,5 %
Assistante sociale	9	9	84,6 %	4	15,4 %

A peine 60 % des personnes qui utilisent un service de soutien psychosocial se sont manifestées quant au remboursement de ces services. Toutefois, les affirmations de non-remboursement représentent un taux très élevé pour les services des associations de patients avec 42,9 % et les groupes d'entraide (58,8 %).

74,8 % des répondants ont bénéficié d'un remboursement pour un service reçu dans le secteur du soutien psychosocial, c'est-à-dire 25,2 % des patients n'ont pas bénéficié d'un tel remboursement.

L'accès aux services professionnels d'aide à domicile

x (222 réponses) + y (0 non réponse) = 222 répondants

Services professionnels d'aide à domicile	Personnes qui n'utilisent pas ces services (N)	Utilisateurs des services listés (N)	Utilisateurs (%)
Ménage	198	24	10,81 %
Sortie	199	23	10,36 %
Courses	207	15	6,76 %
Soins corporels	208	14	6,31 %
Garde des enfants	210	12	5,41 %
Aide aux actes quotidiens	210	12	5,41 %
Aide au repas	213	9	4,05 %

D'une manière générale, nous constatons que les services professionnels d'aide à domicile sont très peu utilisés par les répondants comparés à l'utilisation des services et aides techniques.

28,4 % des répondants utilisent un service professionnel d'aide à domicile, non couvert par l'Assurance Dépen-

dance. Parmi les services professionnels d'aide à domicile, c'est l'aide au ménage et les sorties qui sont les services les plus utilisés avec environ 10 %.

Services professionnels d'aide à domicile	Utilisateurs du service(N)	Remboursés (N)	Remboursés (%)	Non-remboursés (N)	Non-remboursés (%)
Garde des enfants	10	4	40,0 %	6	60,0 %
Ménage	16	8	50,0 %	8	50,0 %
Soins corporels	9	5	55,6 %	4	44,4 %
Aide aux actes quotidiens	10	6	60,0 %	4	40,0 %
Sortie	13	8	61,5 %	5	38,5 %
Aide au repas	6	4	66,7 %	2	33,3 %
Courses	6	4	66,7 %	2	33,3 %

Dans le secteur des services professionnels d'aide à domicile, le non-remboursement des services est également très élevé. Tous les services listés ont un taux de non-remboursement supérieur à 30 %. Le taux le plus élevé touche la garde des enfants avec 60 % suivi par l'aide au ménage avec 50 %.

L'accès à d'autres services non listés

Cette question a été répondue par 44 personnes pour signaler 35 services ou aides techniques non énumérés à la page 73.

- 16 de 44 répondants ont pu bénéficier d'un remboursement pour les services ou les aides techniques,
- 21 de 44 répondants n'ont pas pu en bénéficier;
- 7 de 44 répondants n'ont pas répondu à la question du remboursement.

Le taux de non-remboursement de ce service est également très élevé avec un taux de près de 50 %.

Parmi les services remboursés sont énumérés des appareillages orthopédiques et des interventions médicales mais aussi des activités thérapeutiques non-allopathiques telles que yoga, thérapie de musique, osthéopathie, hypothérapie et homéopathie.

Parmi les services déclarés comme non-remboursés sont citées certaines médecines alternatives (acupuncture et chiropraxie) mais aussi des services médicaux spéciaux non inclus dans la nomenclature de la Caisse Nationale de Santé: soins dentaires spécifiques, analyses biologiques, assistance respiratoire, orthoptie).

L'analyse globale de la question sur l'utilisation des services ou aides techniques comptabilisent 747 services médicaux, psychosociaux et d'aides techniques utilisés, dont:

- 393 services utilisés (52,6 %) ont été remboursés partiellement ou globalement par le système de sécurité social;
- une moyenne de 17,5 % de ces services n'ont pas été remboursés;
- pour 30 % des services utilisés, le répondant n'a pas précisé si la prestation a été remboursée ou non.

3.7.2. Y a-t-il des services dont vous avez besoin, mais que vous n'utilisez pas parce qu'ils ne vous sont pas remboursés?

x (183 réponses) + y (39 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Oui	36	19,7 %

Les maladies rares

Non	147	80,3 %
Total	183	100 %

La majorité (80,3 %) des répondants à cette question ne renonce pas à l'utilisation d'un service médical ou paramédical nécessaire à cause du non-remboursement de ce service.

Par contre, 19,7 % des répondants y renoncent pour cette raison. Les services en question sont les suivants :

Les services non utilisés pour cause de non remboursement		
Matériel	Répondants (N)	Répondants (%)
Adaptation de la maison	4	7,1 %
Matériel spécifique	2	3,6 %
Adaptation de la voiture	3	5,3 %
Remboursement spécifique (médicament, perruque)	2	3,6 %
Aides techniques au quotidien	1	1,8 %
Demandes totales	12	21,4 %
Soins et Traitements	Répondants (N)	Répondants (%)
Acupuncture	3	5,3 %
Conseils par un(e) diététicien(ne)	2	3,6 %
Logopédie et orthophonie	1	1,8 %
Ostéopathie	3	5,3 %
Kinésithérapie	6	10,7 %
Médecine naturelle et homéopathie	2	3,6 %
Ergothérapie	2	3,6 %
Dentiste pour soins spécifiques	1	1,8 %
Thérapie équestre	1	1,8 %
Demandes totales	21	37,5 %
Soutien	Répondants (N)	Répondants (%)
Psychologue	6	10,7 %
Groupe d'entraide	1	1,8 %
Enseignement de l'enfant à domicile	1	1,8 %
Coaching	1	1,8 %
Demandes totales	9	16,1 %
Services d'aide à domicile	Répondants (N)	Répondants (%)
Aide au ménage	3	5,3 %
Garde des enfants	5	8,9 %
Aide aux courses	2	3,6 %
Aide aux repas	1	1,8 %
Apprendre l'utilisation du cathéter	1	1,8 %
Soutien par l'Assurance Dépendance	1	1,8 %
Rollibus	1	1,8 %

Demandes totales	14	25 %
Total des services	56	100 %

Parmi les rubriques proposées, avec près de 40 %, les soins et traitements sont le plus souvent cités comme étant nécessaires mais pas utilisés à cause du non-remboursement, suivis avec environ 25 % des services professionnels d'aide à domicile.

Les services spécifiques auxquels les patients renoncent à cause du non-remboursement, sont :

- les services des kinésithérapeutes dans 10,7 % des cas ;
- les services des psychologues avec le même taux ;
- la garde des enfants dans 8,9 % des cas ;
- l'adaptation de la maison dans 7,1 % des cas.

Maladies rares et aspects économiques

Par la suite, nous analysons la relation entre l'aggravation de la situation économique des patients pour cause de leur maladie et la non-utilisation des services pour cause de non-remboursement.

x (99 réponses) + y (123 non-réponses) = n (222 répondants)

		Votre maladie a-t-elle entraîné un changement de votre situation économique?		Total
		Non	Oui	
Y a-t-il des services dont vous avez besoin mais que vous n'utilisez pas parce que non remboursés?	Non	55	25	80
	Oui	6	13	19
	Total	61	38	99

- 38,4 % des répondants à cette question affirment avoir subi une aggravation de la situation économique pour cause de leur maladie ;
- 19,2 % des répondants affirment ne pas utiliser certains services nécessaires pour cause de non-remboursement, dont la majorité (13 personnes de 19) est également touchée par une aggravation économique pour cause de la maladie.

3.7.3. Y a-t-il des services dont vous avez besoin mais qui n'existent pas au Grand-Duché de Luxembourg?

x (164 réponses) + y (58 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Oui	59	36 %
Non	105	64 %
Total	164	100 %

Les maladies rares

36% des répondants cherchent un service spécifique au Luxembourg qui à leur connaissance n'y existe pas. Les services recherchés sont les suivants :

Services nécessités mais non existants au luxembourg		
Description	Répondants (N)	Répondants (%)
Prise en charge médicale		
Centre ou cure spécialisés dans ma maladie	12	
Médecin spécialiste pour ma maladie	3	
Centre psychosomatique	2	
Service spécialisé oncologie pour enfants	2	
Consultation pluridisciplinaire pour ma maladie	2	
Assistance avec la prise de médicaments facteur VIII	2	
Structure nécessaire pour définir un diagnostic plus rapidement	2	
Encadrement médical spécialisé en post-polio	1	
Service chimio ambulatoire	1	
Médecine globale	1	
Demandes totales	28	44,4 %
Soins et Traitements		
Guérisseur, médecine naturelle	3	
Traitements spécifiques de l'hémophilie	1	
Logopédie et orthophonie	1	
Thérapie spécialisée pour ma maladie	1	
Ergothérapie	1	
Tai Chi	1	
Orthoptiste	1	
Pédicure spécialisée	1	
Hypnotiseur	1	
Demandes totales	11	17,4 %
Soutien		
Groupe d'entraide spécialisé dans ma maladie	6	
Rencontre avec d'autres personnes atteintes de la même maladie	2	
Assistance aux parents des enfants atteints de maladies rares	1	
Demandes totales	9	14,2 %
Services professionnels d'aide à domicile		
Garde des enfants atteints de maladies rares	2	
Garde de nuit	2	
Aide générale à domicile	1	
Aide à faire des courses	1	

Rollibus dans tout le pays	1	
Demandes totales	7	11,2 %
Services nécessités mais non existants au luxembourg		
Description	Répondants (N)	Répondants (%)
Education		
Orientation et soutien scolaires personnalisés	2	
Aide aux devoirs	1	
Foyer adapté au handicap	1	
Groupe de rencontre avec enfants handicapés et enfants en bonne santé	1	
Demandes totales	5	8,0 %
Administration		
Remboursement de l'alimentation spécialisée	1	
Faciliter l'accès aux médicaments orphelins	1	
Plus de flexibilité dans le remboursement de la Caisse Nationale de Santé pour les maladies rares	1	
Demandes totales	3	4,8 %
Total des réponses	63	100,0 %

De toutes les rubriques énumérées, c'est celle de la prise en charge médicale spécialisée qui, avec près de 45 %, est la plus souvent citée comme faisant défaut au Luxembourg. Parmi les services les plus recherchés comptent les centres d'experts nommés dans 20 % des réponses et les groupes d'entraide pour une maladie spécifique avec 10 % des réponses.

3.7.4. Bénéficiez-vous de l'Assurance Dépendance ?

x (209 réponses) + y (13 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	145	69,4 %
oui	64	30,6 %
Total	209	100 %

1 sur 3 répondants est bénéficiaire d'une allocation par l'Assurance Dépendance.

28,4 % des répondants ont indiqué qu'ils utilisent un service professionnel d'aide à domicile non-remboursé.

35 enfants par rapport à 29 adultes sont bénéficiaires d'une allocation de l'Assurance Dépendance, ce qui laisse supposer une manifestation précoce des handicaps moteurs ou mentaux de certaines maladies rares.

La population des personnes, qui bénéficient d'une allocation Assurance Dépendance, a recours en moyenne à 5 services de soins et de traitements différents, c'est-à-dire à 1 à 2 services de plus que la population globale de notre enquête.

3.7.5. Existe-t-il une bonne coordination entre les différents organismes ou personnes qui s'occupent de vous ?

x (178 réponses) + y (44 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
----------	----------------	----------------

Les maladies rares

oui	122	68,5 %
non	56	31,5 %
Total	178	100 %

Nous pouvons constater que 1 sur 3 patients est insatisfait de cette coordination entre les organismes ou professionnels qui s'occupent de lui.

Grade de satisfaction avec la coordination entre organismes ou soignants et le lieu de la prise en charge médicale.

x (176 réponses) + y (46 cas non calculables⁵¹) = n (222 répondants à l'enquête)

		Existe-t-il une bonne coordination entre les différents organismes ou personnes qui s'occupent de vous ?	
		oui	non
Votre prise en charge se fait-elle	principalement au Luxembourg	68	24
	principalement à l'étranger	23	17
	au Luxembourg et à l'étranger	30	14

Pour les répondants satisfaits de la coordination entre services et/ou personnes en charge d'eux, le suivi médical s'organise :

- principalement au Luxembourg pour 56,2 % des répondants ;
- principalement à l'étranger pour 19,0 % des patients ;
- entre le Luxembourg et l'étranger pour 24,8 % des répondants.

En ce qui concerne les répondants qui sont insatisfaits de la coordination entre les différents organismes ou personnes qui s'occupent d'eux, il y a :

- 43,6 % des répondants pour lesquels le suivi médical se fait au Luxembourg ;
- 30,9 % des patients où le suivi médical a lieu à l'étranger ;
- 25,5 % pour lesquels le suivi médical s'organise entre le Luxembourg et l'étranger.

Les personnes insatisfaites de la coordination entre les services et/ou professionnels s'occupant d'elles représentent :

- 26,1 % des répondants pour lesquels le suivi médical se fait au Luxembourg ;
- 42,5 % des patients où le suivi médical a lieu à l'étranger ;
- 31,8 % pour lesquels le suivi médical s'organise entre le Luxembourg et l'étranger.

Discussion

Une grande partie des maladies rares se caractérise par une symptomatologie complexe, la chronicité de la maladie et leur évolution aggravante. Tout comme les grandes difficultés auxquelles les personnes atteintes d'une maladie rare se voient confrontées pour la recherche du diagnostic, la situation est similairement difficile

⁵¹ En rapport avec le calcul des corrélations entre deux variables, nous avons saisi le code 99 non-calculable si la corrélation ne pouvait pas être calculée en absence de réponse(s)

pour la gestion quotidienne de la maladie.

Actuellement au Luxembourg, que ce soit pour toute une série de médicaments, de consultations de spécialistes, d'appareillages techniques ou d'aides à la vie quotidienne, beaucoup de personnes atteintes d'une pathologie rare ne peuvent pas accéder aux soins et services pourtant nécessaires.

Les raisons en sont multiples, entre autres :

Problèmes d'ordre socio-économique

Que ce soit pour la recherche du diagnostic, pour l'obtention de soins adéquats ou bien pour la gestion quotidienne de la maladie, beaucoup de frais, souvent considérables à cause de l'exceptionnalité des services nécessaires, ne sont pas couverts par les systèmes de la sécurité sociale ou de l'Assurance Dépendance. Dans notre enquête 1 répondant sur 6 n'a pas bénéficié du remboursement d'un service médical utilisé et l'a payé par ses propres moyens. Dans ces cas, l'accessibilité aux services, respectivement leur fréquence ou leur durée ne sont pas déterminées par les nécessités médicales ou psychosociales des malades, mais par leurs ressources socioéconomiques propres. Cette inégalité à l'accès aux soins et services n'est point compatible avec le principe d'équité à la santé auquel a adhéré le GD de Luxembourg par son adjonction aux objectifs de "Santé pour Tous" de l'OMS, diffusés en 2000.

Problèmes administratifs

- Certaines spécialités de santé, sollicitées significativement plus fréquemment par les personnes touchées par une maladie rare que par la population générale, ne figurent pas dans la nomenclature des prises en charge par la sécurité sociale, comme par exemple: services offerts par les diététiciens/iennes, psychologues, etc. Dans notre enquête, toute une série de répondants ont souligné que, du fait qu'ils devaient subvenir eux-mêmes aux frais, ils ont renoncé à ces services. Dans le cas de leurs pathologies chroniques et évolutives ces soins ne se limitent pas à une intervention ponctuelle et limitée dans le temps, mais devraient être des mesures d'accompagnement continues.
- Beaucoup de tests diagnostiques ou traitements ne figurent pas dans les nomenclatures usuelles de la sécurité sociale. Les « besoins exceptionnels » engendrent alors chaque fois « pour chaque cas » et « pour chaque mesure », tant pour le médecin traitant que pour la personne touchée, de nombreuses démarches administratives et compliquées en quête d'une prise en charge. En effet, dans notre pays il n'existe pas encore de "procédures systématiques" pour les prises en charge exceptionnelles, à l'encontre de certains de nos pays voisins, p.ex. la France, qui dispose de modalités pour prises en charge d'affections « hors liste » de longue durée et où la plupart des maladies dites « orphelines » sont considérées directement ou indirectement.
- Dans notre pays l'accès aux médicaments orphelins peut être difficile et retardé par rapport à d'autres pays d'Europe, comme souligné dans l'enquête EurordisCarez et commenté par Yann Le Cam, Directeur d'Eurordis. *«Pour les personnes atteintes de maladies rares, un bon médicament est un médicament qui est disponible et remboursé dans le pays où ils habitent. Si l'un de ces facteurs manque, le médicament n'est pas très utile. Malheureusement, pour des raisons de coût, c'est ce qui se passe trop souvent au sein de l'Union Européenne. La disponibilité de douze médicaments orphelins ayant reçu une autorisation de mise sur le marché dans l'Union montre qu'au bout d'un an, le Danemark est le seul pays où les douze médicaments sont disponibles pour les malades. Ce nombre varie beaucoup dans les autres pays ; le Luxembourg et les nouveaux Etats membres sont à la traîne, avec seulement quatre médicaments disponibles. Or, lorsque le médicament est disponible, son prix le rend parfois inaccessible. Cette situation n'est pas seulement inéquitable, car l'accès des malades aux médicaments orphelins dépend du pays où ils habitent, mais elle n'est pas légale non plus. Nous avons des règlements européens pour l'accès aux traitements des*

Les maladies rares

malades, mais ils ne sont pas appliqués. Le délai légal pour mettre les médicaments orphelins sur le marché européen est de 180 jours [Directive du Conseil du 21/12/1998]. Or, moins de la moitié respectent ce délai, et certains médicaments orphelins mettent jusqu'à 700 jours à être mis sur le marché dans certains pays - lorsqu'ils le sont. Cela signifie que les médicaments orphelins ne sont pas à la disposition des malades dans le délai légal».

- Dans le domaine des aides techniques, d'aides à la vie professionnelle ou quotidienne, le taux de non-remboursement indiqué par les répondants de notre enquête semble également élevé. La question doit être soulevée, si les dispositifs d'évaluation de l'Assurance Dépendance en place actuellement permettent de juger adéquatement les situations de personnes avec pathologies rares, souvent peu comparables aux besoins suscités par les handicaps de prévalence fréquente. Dans ce contexte, les besoins des enfants et de leurs familles sont à souligner d'une manière particulière. Le « Groupe de travail Maladies Rares » propose à l'exemple d'autres pays, la création d'un comité d'évaluation spécifique pour examiner ces demandes exceptionnelles « au cas par cas » et au besoin en concertation avec des experts étrangers.
- Malgré la gravité des pathologies, seulement 1 répondant sur 3 dit bénéficier de l'allocation Assurance Dépendance. Les services professionnels d'aides à domicile semblent également être peu utilisés (que ce soit d'une manière permanente ou d'une manière temporaire pour « vacances de récupération » par exemple). Ce paradoxe nous interpelle et soulève la question, d'un côté, des soins de pris en charge par les familles elles-même, dont l'envergure en fait n'est peut-être pas « valorisée », respectivement une demande d'aide n'est pas sollicitée auprès des services nationaux compétents, et d'un l'autre côté, du nombre de personnes avec pathologie rare qui sont soignées dans une institution.

Problèmes d'ordre géographique

Dans notre enquête le suivi médical se fait pour 45 % des répondants, soit exclusivement soit partiellement, hors de nos frontières. Les services médicaux spécialisés, recherchés par les personnes atteintes d'une maladie rare, mais inexistants au GD de Luxembourg, sont en général des consultations spécialisées dans des hôpitaux universitaires, des centres d'expertise, des centres de réhabilitation spécialisés. Comme l'a démontré l'enquête EurordisCarez l'accessibilité des patients à des services médicaux adaptés pour une maladie rare particulière peut en effet être très différente d'un pays à un autre. Elle dépendra notamment de la facilité avec laquelle les patients, respectivement les médecins traitants accèdent à l'information concernant ces centres d'expertise. Souvent déjà il est excessivement difficile de trouver les informations pertinentes à l'intérieur du propre pays, d'autant plus quand il s'agit de les rechercher dans un pays étranger.

Pour le GD de Luxembourg il est important d'élaborer une excellente stratégie d'information puisque :

- notre pays ne dispose pas d'hôpitaux ou de laboratoires universitaires, concentrant en général une multitude d'experts et de services spécialisés ;
- le polylinguisme de notre population exige une bonne connaissance des centres d'expertise dans tous nos pays voisins ;
- les collaborations « thérapeutiques transfrontalières » et entre « organismes de maladies rares » à l'étranger ne sont pas facilitées, respectivement organisées et formalisées à niveau national. Les collaborations existantes sont souvent fortuites et dépendent de relations et contacts « personnels ».

3.8. Activité scolaire et professionnelle

Introduction

Les personnes atteintes de maladies rares sont des citoyens à part entière et jouissent des mêmes droits que tout autre citoyen, le droit à la dignité, à l'égalité de traitement, à l'autonomie et à leur pleine participation dans la société.

Lors de la deuxième Conférence européenne des Ministres responsables des politiques d'intégration des personnes handicapées, qui portait le titre « *Améliorer la qualité de vie des personnes handicapées : Poursuivre une politique cohérente pour et par une entière participation* » et qui s'est tenue sous la présidence espagnole à Malaga en 2003, les points suivants étaient retenus dans la déclaration finale :

- un objectif fondamental d'une politique européenne d'intégration est de mettre en œuvre des mesures dans les secteurs économique, social, de l'enseignement, de l'emploi, de l'environnement et de la santé afin de maintenir une capacité maximale chez chaque individu handicapé tout au long de sa vie et de favoriser la prévention du handicap ;
- l'éducation est un vecteur fondamental d'intégration sociale et il convient de s'attacher à donner aux enfants handicapés la possibilité de suivre une scolarité ordinaire si cela est dans l'intérêt de l'enfant, à faciliter leur passage de l'école et de l'enseignement supérieur à l'emploi et à développer le concept de formation continue tout au long de la vie ;
- l'égalité d'accès à l'emploi est un facteur clé de participation sociale, l'intégration des personnes handicapées sur le marché du travail, de préférence sur le marché ouvert, devrait en conséquence être encouragée, (...).

« 1 personne sur 6 en âge de travailler (de 16 à 64 ans) souffre d'une maladie chronique ou d'un handicap. Par la déclaration de Malaga et moyennant la stratégie révisée de Lisbonne sur la Croissance et l'Emploi l'Union Européenne vise à améliorer les taux de participation à l'emploi relativement faibles des personnes handicapées »⁵².

Les concernés représentent au moins 6 % de la population totale de l'Union Européenne et « ils ont le droit à un accès équitable aux systèmes d'éducation et de formation et au marché du travail »⁵³. « La stratégie de l'UE en matière de handicap accorde la priorité à l'égalité d'accès à des services de qualité en matière d'éducation et de formation tout au long de la vie »⁵⁴.

Sous le chapitre « activité professionnelle et scolaire », le « Groupe de travail maladies rares » analyse l'organisation de la garde des enfants, l'accès au système d'éducation et de formation des personnes souffrant d'une maladie rare. Sous le volet « adultes », la même analyse porte sur le secteur de travail.

⁵² Idem, page 2

⁵⁴ Idem, page 3

⁵³ L'inclusion des personnes handicapées : La stratégie de l'Europe en matière d'égalité des chances, Italie, 2007, page 1

Analyse

3.8.1. LES ENFANTS DE 0 à 17 ANS

(Échantillon de n = 82 enfants atteints d'une maladie rare à l'âge de 0 à 17 ans)

Remarque: A cause de la petite taille de cet échantillon, les résultats ne peuvent que donner des estimations indicatives de la réalité et sont à interpréter avec prudence.

3.8.1.1. La profession des parents au début de la maladie de l'enfant

Pères : x (72 réponses) + y (10 non réponses) = n (82 enfants)

Mères : x (75 réponses) + y (7 non réponses) = n (82 enfants)

Statut professionnel des parents au début de la maladie de l'enfant	Pères (N)	Pères (%)	Mères (N)	Mères (%)
Ouvrier	26	36,1 %	14	18,7 %
Employé privé	25	34,7 %	24	32,0 %
Fonctionnaire	11	15,3 %	11	14,7 %
Au foyer	2	2,8 %	20	26,6 %
Demandeur d'emploi	0	0,0 %	0	0,0 %
Autres	8	11,1 %	6	8,0 %
Total	72	100,0 %	75	100,0 %

Au début de la manifestation de la maladie rare de l'enfant, aucun des parents répondant à notre enquête était demandeur d'emploi. 2,8 % des pères et 26,6 % des mères étaient au foyer. La majorité des parents (66,7 %) avaient un statut d'employé privé (34,7 % des hommes et 32 % des femmes). 36,1 % des pères avaient un statut d'ouvrier et 18,7 % des mères. 15,3 % des pères et 14,7 % des mères étaient fonctionnaires. 19,1 % des parents avaient un autre statut, la majorité de ce groupe travaillait indépendamment ou dans le secteur de l'agriculture.

3.8.2. LES ENFANTS DE MOINS DE 4 ANS

Échantillon de 14 enfants = 6,3 % des patients de notre étude. Ce groupe d'âge correspond à 4,7 % de la population résidente au Luxembourg (Statec 1^{er} janvier 2007).

3.8.2.1. Rencontrez-vous des problèmes de garde pour l'enfant atteint ?

x (14 réponses) + y (0 non réponse) = n (14 enfants < 4 ans)

Problème de garde	Répondants (N)	Répondants (%)
non	6	42,9 %
oui	8	57,1 %
Total	14	100,0 %

57,1 % des parents de notre étude qui ont un enfant atteint d'une maladie rare âgé de moins de 4 ans, rencontrent un problème de garde.

3.8.2.2 Un des parents a-t-il dû arrêter de travailler pour s'occuper de l'enfant atteint ?

x (13 réponses) + y (1 non réponse) = n (14 enfants < 4 ans)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	8	61,5 %
oui	5	38,5 %
Total	13	100,0 %

Dans 5 cas, un des parents a dû arrêter de travailler pour s'occuper de l'enfant atteint.

3.8.3. LES ENFANTS SCOLARISÉS DE 4 ANS ET PLUS

La Commission Européenne contribue à encourager l'inclusion des enfants handicapés dans l'enseignement ordinaire. Elle a lancé plusieurs initiatives en faveur de l'éducation des personnes handicapées⁵⁵.

Au Luxembourg, les enfants avec des infirmités physiques ou intellectuelles graves ont été exclus de l'obligation scolaire jusqu'en 1973. Les enfants handicapés et considérés aptes à suivre les cours scolaires ont été intégrés dans l'enseignement ordinaire. En 1973, la loi portant création de l'éducation différenciée a introduit l'obligation scolaire pour tous les enfants, y inclus les enfants gravement handicapés. Par cette loi, les enfants handicapés ont obtenu le droit de bénéficier de l'enseignement dans le cadre d'écoles spécialisées pouvant tenir compte de leurs besoins particuliers⁵⁶.

D'après la nouvelle loi du 6 février 2009, l'obligation scolaire⁵⁷ qui s'étend sur douze années consécutives à partir du premier septembre de l'année en question, s'adresse à tout enfant habitant le Luxembourg, âgé de quatre ans révolus avant le premier septembre.

L'article 10 de cette loi définit: L'enfant à besoins spécifiques peut satisfaire à l'obligation scolaire en recevant un enseignement différencié en fonction de ses besoins constatés par une commission d'inclusion scolaire.

Les parents d'un enfant handicapé en âge de scolarisation peuvent:

- soit l'inscrire dans un établissement spécialisé de l'Education différenciée;
- soit opter pour l'intégration partielle ou totale dans l'enseignement ordinaire.

Pendant les cycles scolaires, les parents peuvent, sur demande, bénéficier de l'aide des services suivants:

- le Service de guidance de l'enfance (SGE) est un service de consultation et de prise en charge psychothérapeutique d'enfants qui, suite à des problèmes éducatifs, psychologiques, psychosomatiques, neurologiques ou mentaux, rencontrent des difficultés de développement et d'épanouissement dans leur famille et à l'école. Il joue un rôle de conseil et servira d'interlocuteur aux parents dans leurs démarches éventuelles;
- la Commission d'inclusion scolaire, qui remplace les commissions médico-psycho-pédagogiques locaux ou régionaux; a pour mission de définir, soit à la demande des parents, soit à la demande de l'enseignant (à condition que les parents aient marqué leur accord), la prise en charge des élèves à besoins spécifiques (c'est-à-dire souffrant de problèmes mentaux, caractériels, moteurs, sensoriels ou sociaux);
- « le Service rééducatif ambulatoire » (SREA) soutient l'intégration des enfants handicapés dans le système d'enseignement ordinaire. Il intervient en faveur des enfants qui, par suite d'un handicap mental, moteur, sensoriel ou caractériel, ont des besoins spéciaux et requièrent une assistance pédagogique durant le temps de leur scolarité. Ce service collabore également à l'évaluation des essais d'intégration dans l'enseignement ordinaire d'enfants à besoins éducatifs spéciaux »⁵⁸.

55 L'inclusion des personnes handicapées. La stratégie de l'Europe en matière d'égalité des chances, communautés européennes, Italie, 2007, page 3

56 Présentation de l'éducation différenciée, site web de l'éducation différenciée – www.ediff.lu

57 <http://www.legilux.public.lu/leg/a/archives/2009/0187/a187.pdf#page=5>

58 Mémorial A no 9 du 17/02/1998 portant sur la création et les missions du SREA

Les maladies rares

Le « Groupe de travail maladies rares » a souhaité analyser l'intégration des enfants atteints de maladies rares dans le système éducatif national.

L'analyse se fait sur un échantillon de 68 enfants = 30,6 % de répondants de notre étude. Ce groupe d'âge correspondant à 17,2 % de la population résidente au Luxembourg (Statec 1^{er} janvier 2007, enfants âgés de 4 à 17 ans).

Remarque: Nous gardons dans ce rapport les intitulés de l'enseignement tels en usage jusque 2008. D'après la loi du 6 février sur l'organisation de l'enseignement fondamental l'enseignement précoce et préscolaire sont regroupés dans le premier cycle de l'enseignement fondamental, l'enseignement primaire dans les cycles 2 à 4

3.8.3.1. Chiffres nationaux de l'enseignement 2006/2007

Pour permettre une meilleure compréhension de la scolarisation des enfants atteints d'une maladie rare nous indiquons d'abord les chiffres nationaux de l'enseignement 2006/2007.

Enseignement précoce, préscolaire et primaire ⁵⁹ Chiffre du MENFP 2006/2007 ⁶⁰	Année scolaire 2006/2007	En %
Education précoce	3 824	7,5 %
Enseignement préscolaire	10 825	21,2 %
Enseignement primaire	35 465	69,5 %
dont enfants bénéficiant d'une assistance individualisée	404	1,1 %
Enseignement « spécial »	203	0,4 %
Education différenciée	728	1,4 %
Total	51 045	100,0 %

Enseignement secondaire	Année scolaire 2006/2007	En %
Secondaire technique ⁶¹	23 277	66,6 %
Secondaire général ⁶²	11 693	33,4 %
Total	34 970	100,0 %

3.8.3.2. Scolarisation des enfants atteints d'une maladie rare

x (57 réponses) + y (11 non réponses) = n (68 enfants > 4 ans)

Education préscolaire et enseignement primaire ⁶³	Elèves (N)	Elèves (%)
Education précoce et préscolaire	16	37,2 %
Enseignement primaire ⁶⁴	24	55,8 %
Education différenciée	3	7,0 %
Total	43	100,0 %

Enseignement Secondaire	Elèves (N)	Elèves (%)
Secondaire technique	9	64,3 %
Secondaire général	5	35,7 %
Total	14	100,0 %

⁵⁹ Actuellement enseignement fondamental

⁶⁰ L'enseignement précoce, préscolaire, primaire et de l'éducation différenciée, année scolaire 2006/2007, MENFP, mars 2008

⁶¹ Enseignement secondaire technique, année scolaire 2006/2007, MENFP, avril 2008

⁶² Enseignement secondaire général, année scolaire 2006/2007, MENFP, janvier 2008

⁶³ Correspond actuellement au 1^{er} cycle de l'enseignement fondamental

⁶⁴ Correspond actuellement aux 2^e – 4^e cycles de l'enseignement fondamental

Dans notre échantillon 37,2 % des enfants atteints d'une maladie rare suivent l'éducation précoce ou préscolaire. 55,8 % fréquentent l'école primaire et 7 % des enfants affectés suivent les cours de l'éducation différenciée.

64,3 % des enfants à partir de 13 ans suivent l'éducation secondaire technique et 35,7 % suivent l'enseignement secondaire général.

3.8.3.3. L'enfant atteint bénéficie-t-il d'une assistance individualisée en classe ?

x (56 réponses) + y (12 non réponses) = n (68 enfants > 4 ans)

Réponses	Elèves (N)	Elèves (%)
non	37	66,1 %
oui	19	33,9 %
Total	56	100,0 %

33,9 % des 56 répondants bénéficient d'une assistance individualisée en classe.

3.8.3.4. L'enfant atteint fréquente-t-il une classe spécialisée ?

x (57 réponses) + y (11 non réponses) = n (68 enfants > 4 ans)

Réponses	Elèves (N)	Elèves (%)
non	47	82,5 %
oui	10	17,5 %
Total	57	100,0 %

17,5 % des 57 enfants de 4 ans et plus, atteints d'une maladie rare, fréquentent une classe spécialisée.

3.8.3.5. L'enfant atteint suit-il les cours d'éducation physique ?

x (61 réponses) + y (7 non réponses) = n (68 enfants > 4 ans)

Réponses	Elèves (N)	Elèves (%)
non	10	16,4 %
oui	40	65,6 %
Partiellement	11	18,0 %
Total	61	100,0 %

65,6 % des 61 répondants suivent les cours d'éducation physique. 16,4 % des enfants n'y participent pas et 18 % y participent partiellement.

Si votre enfant ne suit pas ou que partiellement les cours d'éducation physique, est-ce par ordonnance médicale ?

x (18 réponses) + y (3 non réponses) = n (21 enfants qui ne suivent pas ou que partiellement les cours d'éducation physique)

Les maladies rares

Réponses	Elèves (N)	Elèves (%)
non	12	66,7 %
oui	6	33,3 %
Total	18	100,0 %

Pour 66,7 % des 18 enfants qui ne suivent pas ou que partiellement les cours d'éducation physique, ce n'est pas sur base d'une ordonnance médicale.

3.8.3.6. Utilisez-vous des transports spécialisés pour emmener votre enfant à l'école ?

x (59 réponses) + y (9 non réponses) = n (68 enfants > 4 ans)

Réponses	Elèves (N)	Elèves (%)
non	48	81,40 %
oui	11	18,60 %
Total	59	100,00 %

18,6 % des 59 enfants concernés utilisent un transport spécialisé pour se rendre à l'école. Nous ne pouvions pas analyser la question sur le remboursement du transport spécialisé à cause du faible taux de réponse.

Remarque: En raison de l'absence de données statistiques du Ministère des Transports sur le transport spécialisé, nous ne sommes pas en mesure de mettre les chiffres de l'enquête en relation avec les chiffres nationaux.

3.8.3.7. La maladie a-t-elle été un frein dans les études de votre enfant ?

x (57 réponses) + y (11 non réponses) = n (68 enfants > 4 ans)

Réponses	Elèves (N)	Elèves (%)
non	22	38,6 %
oui	35	61,4 %
Total	57	100,0 %

Pour 61,4 % des enfants atteints de maladies rares entre 4 ans et plus, les parents jugent que la maladie a été un frein dans les études.

Les raisons indiquées par les parents étaient les suivantes :

x (34 réponses) + y (1 non réponse) = n (35 enfants concernés)

Remarque: Il s'agissait d'une question ouverte et les parents ont parfois donné plusieurs raisons.

- Affections des yeux par la maladie dans 9 cas
- Difficultés d'apprentissage dans 9 cas
(difficultés orthophoniques, de lecture, d'apprentissage de la langue luxembourgeoise, ...)
- Déficit moteur dans 8 cas
- Retard mental dans 6 cas
- Absences régulières à cause de maladie dans 6 cas
(traitements, visites médicales, hospitalisations,)
- Graves problèmes de concentration et de fatigue dans 3 cas

3.8.3.8. Un des parents a-t-il dû arrêter de travailler pour s'occuper de l'enfant atteint ?

x (60 réponses) + y (8 non-réponses) = n (68 enfants > 4 ans)

Réponses	Elèves (N)	Elèves (%)
non	31	51,7 %
oui	25	41,7 %
Réduction des heures de travail	4	6,7 %
Total	60	100,0 %

Dans 48,4 % des cas, un des parents a dû arrêter de travailler ou a dû réduire les heures de travail afin de s'occuper de l'enfant atteint. Ce chiffre montre l'importance du rôle des parents dans la prise en charge des actes de la vie quotidienne, l'envergure considérable et permanente de ce travail.

Discussion

« Pour les parents, l'intensité du travail de coordination et de prise en charge limite considérablement la possibilité d'avoir des loisirs, du temps pour souffler. L'impression d'être constamment en train de gérer la maladie, limite également la capacité de faire des projets à long terme. Les exigences de la prise en charge de la maladie chronique sont permanentes : la maladie, elle n'a pas de week-end, elle ne part jamais en vacances »⁶⁵. « Outre une diminution des loisirs et de la participation à la vie sociale, les parents évoquent tous le risque que la lourdeur de ce travail fait courir au couple, qu'il ne faut pas oublier de préserver »⁶⁶.

Vu que les chiffres de ce chapitre sont trop petits pour permettre des analyses statistiquement significatives, nous nous contenterons de faire quelques observations et de soulever quelques questions.

Problèmes de garde des enfants

Il serait intéressant d'avoir plus d'informations sur les besoins spécifiques de garde des enfants de moins de 4 ans atteints d'une maladie rare.

S'agit-il :

- d'une garde pour l'enfant pendant les heures de travail afin que les parents puissent maintenir leur emploi ?
- de trouver un baby-sitter afin de permettre aux parents un moment de répit ?
- d'un centre de jour ou d'une structure adaptée auxquels les parents pourraient confier temporairement l'enfant pour une période de récupération ?

Enfants en âge scolaire

Alors que tous les parents des enfants de moins de 4 ans ont répondu aux questions les concernant, ce sont uniquement 57 des 68 enfants de plus de 4 ans (83%). Quelles pourraient en être les raisons ? Enfants gravement malades, qui doivent être soignés à domicile, dans une institution ou à l'étranger ?

Des 43 répondants en âge scolaire primaire, nous retrouvons la grande majorité, à savoir 40 enfants (93%) dans l'école précoce, préscolaire ou primaire, et 3 enfants suivent l'enseignement dans le système de l'éducation différenciée.

Il semble que dans l'éducation différenciée la proportion des enfants atteints de maladies rares soit plus élevée que celle de la population générale. Notre système éducatif répond-il, et assez précocement, aux besoins spécifiques de ces enfants ?

⁶⁵ Jean-Samuel Beuscart, Etude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, une publication de l'Association Française contre les Myopathies, Paris Janvier 2006, page 40

⁶⁶ dem, page 41

Quels sont les problèmes que rencontrent les enfants, les parents, les enseignants?

La proportion des élèves qui suit l'enseignement secondaire (tant à l'éducation différenciée que dans le système général) semble particulièrement faible. Peu d'élèves atteints d'une maladie rare semblent donc compléter l'enseignement fondamental et continuer l'enseignement secondaire. Est-ce que cette population a moins répondu à l'enquête? Est-ce qu'effectivement moins d'adolescents avec besoins spécifiques peuvent suivre les cours de l'enseignement secondaire ordinaire. Où se trouvent ces jeunes? Quelles formations professionnelles suivent-ils? Est-ce que les soutiens de ces enfants sont suffisants?

66,7% des 18 enfants qui ne suivent pas ou uniquement partiellement les cours d'éducation physique, ne le font pas sur indication médicale. Quels sont les motifs de cette non-participation des enfants au cours d'éducation physique?

- maladies et conditions pathologiques spécifiques
- aides individuelles psychomotrices spécifiques à un handicap physique particulier,
- angoisse, manque de confiance des parents envers le professeur de sport,
- angoisse de l'enseignant face à la condition particulière de l'enfant ...

Pour 61,4% des enfants atteints de maladies rares de 4 ans et plus, les parents jugent que la maladie a été un frein dans les études. Il faut se poser la question si une meilleure adaptation des lieux d'enseignement, la mise à disposition d'outils spécifiques pour compenser les déficits, des conditions particulières pour répondre à des troubles de concentration etc ne contribueraient pas d'une manière très importante à la mise en œuvre des principes retenus dans la Charte du Luxembourg sur l'intégration scolaire des enfants et adolescents handicapés (Référence Commission DG XXII - Éducation, Formation et Jeunesse de la Communauté Européenne Novembre 1996.), notamment celui qui dit: *« L'École pour tous et chacun entend s'adapter à la personne et non l'inverse. Elle place la personne au centre de tout projet éducatif en reconnaissant les potentialités de chacun et ses besoins spécifiques. »*

La plupart des parents indiquent qu'ils manquent de temps et de soutien pour bien pouvoir aider leurs enfants dans leurs tâches scolaires à domicile. Les thérapies et les soins de tous les jours exigent beaucoup de temps. Après les cours et après les traitements thérapeutiques, l'enfant est souvent fatigué et manque de concentration pour étudier à domicile. Souvent aussi l'enfant malade dispose de beaucoup moins de temps libre qu'un enfant en bonne santé.

3.8.4. LES ADULTES PROFESSIONNELLEMENT ACTIFS OU RETRAITES

Toutes les maladies rares n'entraînent pas un handicap physique ou mental. Toutefois beaucoup d'entre elles sont chroniques, évolutives et peuvent entraîner pour les personnes atteintes des restrictions multiples de leurs capacités de travail.

Le « Groupe de travail maladies rares » a analysé la situation professionnelle des personnes affectées par une maladie rare et les problèmes rencontrés sur le lieu de travail.

« En moyenne, seuls 50 % des Européens handicapés ont un emploi, contre plus de 68 % des personnes sans handicap. Les personnes à mobilité réduite courent presque deux fois plus de risques d'être au chômage que les personnes non handicapées⁶⁷ ». La directive relative à l'égalité en matière d'emploi interdit la discrimination et le harcèlement ainsi que toute instruction visant à établir une discrimination. De nombreux états membres de l'UE ont déjà modifié leur législation nationale afin de la rendre conforme à la réglementation européenne relative à l'emploi des personnes handicapées ou atteinte de maladies chroniques.

Au Luxembourg, la loi du 12 novembre 1991 règle le statut du travailleur handicapé. Ce statut est accordé à toute personne qui présente une diminution de sa capacité de travail de plus de 30 %⁶⁸.

67 L'inclusion des personnes handicapées. La stratégie de l'Europe en matière d'égalité des chances, communautés européennes, Italie, 2007, page 2

68 Mémorial A no 76, Loi du 12 novembre 1991, Travailleurs handicapés, Luxembourg 1991, page 14.44

La loi du 12 septembre 2003 encourage les employeurs à recruter des personnes handicapées, d'assurer leur revenu et de maintenir leur emploi. Chaque employeur est tenu par la loi d'employer des travailleurs handicapés et ce selon les quotas suivants :

- de 25 à 49 salariés employés à plein temps / au moins un salarié handicapé ;
- de 50 à 299 salariés employés à plein temps / au moins 2 % de salariés handicapés ;
- de 300 salariés à plus occupés à plein temps / au moins 4 % de salariés handicapés⁶⁹.

Une participation de l'État au salaire du travailleur handicapé peut être fixée en fonction de la perte de rendement par le travailleur handicapé. De plus, sont pris en charge une partie ou l'entièreté des frais de formation, de l'aménagement de poste ou de mise à disposition d'un équipement professionnel adapté.

L'échantillon de notre enquête est composé de 140 adultes entre 18 et 86 ans, ce qui correspond à 63,1 % de répondants. Des 140 adultes âgés entre 18 et 85 ans, 97 des répondants adultes ont développé leur maladie à l'âge adulte et 43 patients durant leur enfance.

3.8.4.1. Si la maladie s'est déclarée à l'âge adulte, quelle était la profession du patient au début de la maladie ?

x (94 réponses) + y (3 non réponses) = n (97 adultes concernés)

Profession	Répondants (N)	Répondants (%)
Employé privé	32	34,0 %
Fonctionnaire	25	26,6 %
Ouvrier	13	13,7 %
Au foyer	11	11,7 %
Étudiant	4	4,3 %
Retraité	4	4,3 %
Autres	4	4,3 %
Demandeur d'emploi	1	1,1 %
Total	94	100,0 %

Au début de la manifestation de la maladie, la plus grande partie des adultes enquêtés (34 %) travaillait en tant qu'employé privé. 26,6 % avaient un statut de fonctionnaire, 13,7 % des personnes étaient ouvriers et 11,7 % des personnes affectées étaient au foyer. 4,3 % des adultes étaient retraités et 4,3 % étaient étudiants. 4,3 % des adultes avaient un autre statut professionnel, la majorité de ce groupe travaillait indépendamment. 1 répondant à notre enquête était demandeur d'emploi.

3.8.4.2. Si la personne atteinte était un enfant au début de la maladie, quelle était la profession de ses parents ?

Pour les pères : x (40 réponses) + y (3 non réponses) = n (43 pères concernés)

Pour les mères : x (38 réponses) + y (5 non réponses) = n (43 mères concernées)

Profession	Pères (N)	Pères (%)	Mères (N)	Mères (%)
Ouvrier	18	45,0 %	7	18,4 %
Fonctionnaire	10	25,0 %	3	7,9 %

⁶⁹ Mémorial A no 144, Loi du 12 septembre 2003, relative aux personnes handicapées, Luxembourg 2003, page 2938

Les maladies rares

Profession	Pères (N)	Pères (%)	Mères (N)	Mères (%)
Employé privé	9	22,5 %	6	15,8 %
Demandeur d'emploi	1	2,5 %	0	-
Au foyer	0	-	19	50,0 %
Étudiant	0	-	0	-
Retraité	0	-	0	-
Autres	2	5,0 %	3	7,9 %
Total	40	100,0 %	38	100,0 %

Au début de la manifestation de la maladie rare chez l'enfant, un des parents était demandeur d'emploi. 50 % des mères et aucun père étaient au foyer. La grande partie des parents avait un statut d'ouvrier (45 % des pères et 18,4 % des mères). 22,5 % des pères et 15,8 % des mères travaillaient en tant qu'employé privé. 25 % des pères et 7,9 % des mères étaient fonctionnaires. 12,9 % des parents avaient un autre statut, (indépendants, agriculteurs...). Aucun des répondants n'était étudiant ou retraité.

3.8.4.3. Niveau d'études scolaires du patient ?

x (128 réponses) + y (12 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Niveau d'étude scolaire	Répondants (N)	Répondants (%)
Primaire	17	13,3 %
Secondaire	40	31,3 %
Professionnel	25	19,5 %
Universitaire	43	33,6 %
Éducation différenciée	3	2,3 %
Total	128	100,0 %

13,3 % de la population adulte de notre enquête ont un niveau d'étude d'enseignement primaire, 31,3 % ont accompli l'enseignement secondaire, 19,5 % ont un diplôme professionnel et 33,6 % des adultes ont un diplôme d'études universitaires. 2,3 % des adultes ont bénéficié de l'éducation différenciée.

3.8.4.4. Quel est votre statut professionnel actuel ?

x (125 réponses) + y (15 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Profession	Répondants (N)	Répondants (%)	IGSS ⁷⁰
Salarié actif	68	54,4 %	71,9 %
Au foyer	21	16,8 %	-
Retraité	18	14,4 %	19,3 %
Préretraite	13	10,4 %	0,3 %
Revenu pour personne avec handicap important	2	1,6 %	1,1 %
Demandeur d'emploi	2	1,6 %	1,3 %
Étudiant	1	0,8 %	-
Total	125	100,0 %	

54,4 % des adultes concernés sont professionnellement actifs. 16,8 % de personnes sont au foyer, dont principalement des femmes - parmi les 21 personnes concernées (20 femmes et 1 homme). 14,4 % des répondants sont retraités et 10,4 % sont préretraités. Une personne suit des études universitaires et 2 personnes bénéficient du revenu pour personnes gravement handicapées.

Si nous comparons nos chiffres avec les statistiques 2006 de l'IGSS, nous pouvons constater que dans notre échantillon beaucoup moins de personnes sont professionnellement actives (-17,5 %). De plus, il y a moins de personnes affectées qui bénéficient d'une pension de retraite (-4,9 %). Par contre, il y a 10,1 % de personnes en plus qui sont en préretraite par rapport aux statistiques de l'IGSS.

Au début de la manifestation de l'affection rare, 78,6 % des répondants étaient professionnellement actifs, la proportion d'actifs diminue avec l'évolution de la maladie de 24,2 % et le taux de retraités (inclus les préretraités) augmente de 20,5 %.

3.8.4.5. Avez-vous le statut de travailleur handicapé ?

x (118 réponses) + y (22 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	90	76,3 %
oui	28	23,7 %
Total	118	100,0 %

23,7 % des répondants atteints de maladies rares ont le statut du travailleur handicapé. Ils peuvent bénéficier des dispositions prévues dans la loi du 12 septembre 2003.

En 2006, 4 562 demandes de statut du travailleur handicapé avaient été reconnues depuis l'entrée en vigueur de la loi du 12 novembre 1991⁷¹. La proportion nationale des travailleurs handicapés s'élève à 2,2 %, basée sur l'emploi national de 203 200 résidents professionnellement actifs⁷².

Parmi les personnes atteintes d'une maladie rare la proportion des personnes avec un statut du travailleur handicapé est beaucoup plus élevée. Ce résultat était attendu. Il s'agit de 1 sur 4 patients de notre échantillon qui souffrent par conséquent d'une incapacité de travail d'au moins 30 %.

3.8.4.6. Utilisez-vous des transports spécialisés pour vous rendre à votre travail ?

x (105 réponses) + y (35 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	99	94,3 %
oui	6	5,7 %
Total	105	100,0 %

6 personnes concernées utilisent les transports spécialisés pour se rendre au travail.

Remarque: La question sur le remboursement du transport spécialisé n'a pas été évaluée à cause de la faible taille de l'échantillon.

⁷¹ Rapport d'activité 2006 du Ministère de la Famille et de l'Intégration du Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, rubrique le service des travailleurs handicapés, page 105

⁷² L'emploi 1995 - 2007, Portail statistique de Luxembourg, Statec 2009

Les maladies rares

3.8.4.7. Recevez-vous une rente d'invalidité ?

x (124 réponses) + y (16 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	103	83,1 %
oui	21	16,9 %
Total	124	100,0 %

16,9 % des répondants bénéficient d'une rente d'invalidité. Selon les statistiques de l'IGSS, 17 736 personnes bénéficient d'une rente d'invalidité au niveau national en 2006⁷³. La proportion des personnes bénéficiant d'une rente d'invalidité s'élève à 8,7 % sur 203.200 résidents professionnellement actifs⁷⁴.

Le taux des patients atteints de maladies rares bénéficiant d'une rente d'invalidité est 8,2 points plus élevé. Ce chiffre reflète le fait que les maladies rares entraînent souvent de multiples séquelles physiques et psychiques et 1 patient sur 6 a dû cesser précocement son activité professionnelle.

3.8.4.8. Avez-vous reçu une orientation ou réorientation professionnelle ?

x (116 réponses) + y (24 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	110	94,8 %
oui	6	5,2 %
Total	116	100,0 %

5,2 % des répondants ont bénéficié d'une orientation, respectivement d'une réorientation professionnelle à cause de la maladie rare dont ils souffrent.

3.8.4.9. Le diagnostic et/ou l'évolution de la maladie ont-ils entraîné un changement de votre situation professionnelle ?

x (114 réponses) + y (26 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	47	41,2 %
oui	67	58,8 %
Total	114	100,0 %

58,8 % des répondants (29 hommes et 38 femmes) ont vécu un changement dans leur situation professionnelle.

Quelle est la raison du changement de votre situation professionnelle ?

x (64 réponses) + y (3 non réponses) = n (67 adultes concernés)

Raison du changement de la situation professionnelle	Répondants (N)	Répondants (%)
Incapacité de travail	13	20,3 %
Perte de travail	8	12,5 %
Réduction des heures de travail	7	10,9 %
Changement du poste de travail	6	9,4 %
Changement de responsabilités	4	6,3 %
Préretraite	4	6,3 %
Difficultés sur le lieu de travail à cause d'une mobilité réduite	3	4,7 %
Beaucoup d'absences à cause de la maladie	3	4,7 %
Incompréhension de l'entourage professionnel	3	4,7 %
Perte de l'entreprise	2	3,1 %
Arrêt des promotions professionnelles	2	3,1 %
Difficulté de concentration	2	3,1 %
Conflits au travail	2	3,1 %
Réorientation professionnelle	2	3,1 %
Stress	2	3,1 %
Changement du poste impossible	1	1,6 %
Total	64	100,0 %

42 % des personnes répondant à notre enquête devaient quitter leur poste de travail à cause d'une incapacité de travail (13), perte de l'emploi (10) ou préretraite (4).

23 personnes (35,9 %) subissaient une perte financière pour différents motifs tels que :

- perte de travail ;
- perte de l'entreprise ;
- arrêt des promotions professionnelles ;
- réduction des heures de travail ;
- préretraite.

15,6 % des personnes devaient changer leur poste de travail, subissaient un changement de leurs responsabilités professionnelles ou une réorientation professionnelle. Pour 2 personnes, la maladie a entraîné un arrêt de la carrière professionnelle et pour 1 personne, un changement de poste n'était pas possible.

3 personnes étaient souvent en congé de maladie et 2 autres souffraient de problèmes de concentration.

Pour 16 % l'incompréhension de l'entourage causait de problèmes au lieu de travail dont :

- l'incompréhension de l'entourage par rapport à la maladie (3) ;
- des problèmes sur le lieu de travail à cause de la mobilité réduite (3) ;
- la situation « d'être souvent malade » causait du stress (2) ;
- les conséquences de la maladie causaient des conflits sur le lieu du travail (2).

Les maladies rares

3.8.4.10. Le diagnostic et/ou l'évolution de la maladie ont-ils entraîné un changement de votre situation économique ?

x (116 réponses) + y (24 non réponses) = n (140 adultes concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	70	60,3 %
oui	46	39,7 %
Total	116	100,0 %

39,7 % des répondants ont subi un changement de leur situation économique ; elle est restée stable pour 60,3 % des répondants.

Dans l'échantillon des personnes concernées par un changement de la situation économique, on retrouve 19 hommes et 27 femmes. Nous pouvons aussi constater que 15,9 % plus de femmes que d'hommes sont touchées.

Quelle est la raison du changement de votre situation économique ?

x (45 réponses) + y (1 non réponse) = n (46 adultes concernés)

Raison du changement de la situation économique	Répondants (N)	Répondants (%)
Coûts élevés des soins et des thérapies non-remboursés	14	31,1 %
Baisse de revenu depuis la manifestation de la maladie rare dont :	29	64,4 %
• Réduction des heures de travail sans compensation financière	4	8,9 %
• La rente d'invalidité a causé une baisse de revenu	4	8,9 %
• Demandeur d'emploi - minimum de revenu	4	8,9 %
• Réorientation professionnelle avec baisse de salaire	3	6,7 %
• Arrêt de travail à cause de la maladie - sans revenu par après	2	4,4 %
• Le montant de la rente est diminué à cause de la préretraite	2	4,4 %
• RMG en raison de l'incapacité de travail	2	4,4 %
• Perte de revenu comme indépendant	1	2,2 %
• Sans précision plus détaillée	8	17,8 %
Non évolution du salaire - beaucoup de congés de maladie	1	2,2 %
Minimum de revenu car travailleur d'un atelier protégé	1	2,2 %
Total	45	100,0 %

Les répondants qui ont vécu un changement négatif de leur situation économique ont précisé, dans 31,1 % des cas que cette baisse de revenu était due aux coûts élevés des soins et des thérapies non-remboursés par le système de sécurité sociale.

Une baisse de revenu de salaire a été indiquée par 64,4 % des concernés, dont 8,9 % des cas signalant une réduction des heures de travail. Ce résultat laisse supposer que les patients concernés ne pouvaient pas bénéficier d'un reclassement professionnel équivalent à l'intérieur de l'entreprise.

Pour les patients en incapacité de travail, la rente d'invalidité ou la pension de préretraite a causé une baisse sensible du revenu.

Discussion

Trouver un emploi et le garder, voilà un sujet difficile pour les personnes atteintes de maladies chroniques. Ce problème s'avère plus compliqué encore en cas de maladies rares qui souvent sont peu et mal connues.

Au début de la manifestation de l'affection rare, 78,6% des répondants étaient encore professionnellement actifs et 4,3% des répondants étaient retraités. La proportion d'actifs diminue avec l'évolution de la maladie de 24,2% pour atteindre un taux de 54,4% dans notre échantillon. Le taux de retraités (les préretraités inclus) augmente de 20,5%.

Pour les malades dont le handicap est visible, l'accès à l'emploi est jugé difficile, malgré l'existence de lois favorisant l'emploi des personnes handicapées ou atteintes d'une maladie chronique invalidante. 1 sur 4 patients de notre échantillon est détenteur d'un statut du travailleur handicapé et souffre par conséquent d'une incapacité d'au moins 30%.

En général, nous pouvons constater que pour 2 sur 3 patients, les conséquences d'une maladie rare, chronique et dégénérative causent des problèmes divers sur le lieu de travail.

Cette observation est confirmée aussi dans les études faites dans d'autres pays. Surtout si la maladie est peu visible, comme c'est le cas pour beaucoup de maladies métaboliques ou au début d'une affection neuromusculaire, la situation peut devenir très difficile, suscitant l'incompréhension de l'employeur et des collègues de travail. L'exclusion sociale sur le lieu de travail peut en être la conséquence.

42% des personnes concernées ont perdu leur poste de travail ou leur entreprise :

- à cause d'une incapacité de travail,
- suite aux conséquences de la maladie ou
- du passage en préretraite.

16% des concernés souffraient de l'incompréhension de l'entourage, ce qui a causé des problèmes sur le lieu de travail. Il est à supposer que pour les personnes dont la maladie ne se voit pas, la situation soit plus complexe encore. Souvent les personnes concernées se voient exposées à des médisances de la part des collègues qui soupçonnent chez eux des « plaintes imaginaires » pour avoir accès à des conditions privilégiées. Des absences régulières au lieu de travail peuvent constituer un motif à l'employeur pour rompre le contrat de travail⁷⁵.

Afin d'améliorer cette situation, des mesures politiques pourraient être prises promouvant une plus grande connaissance et reconnaissance des maladies rares. Une meilleure information du grand public ainsi que des employeurs et des collègues de travail sur les maladies ainsi qu'une meilleure compréhension des conséquences pathophysiologiques et des handicaps divers qu'elles engendrent aidera à mieux protéger les personnes atteintes sur leurs lieux de travail et dans leur contexte social.

40% des répondants ont vécu un changement de leur situation économique. Dans 31,1% des cas, cette baisse de revenu était due aux coûts élevés des soins et thérapies non-remboursés par le système de sécurité sociale.

Une baisse de revenu est indiquée par 64,4% des concernés. Cette baisse était liée dans 8,9% des cas à une réduction des heures de travail. Les patients concernés ne pouvaient pas bénéficier d'un reclassement professionnel pour éviter une baisse de salaire.

Pour les patients en incapacité de travail, la rente d'invalidité ou la préretraite a causé également une baisse sensible du revenu.

Les demandeurs d'emploi ont des difficultés d'intégration ou de réintégration professionnelle à cause de leur maladie.

Il semble que les femmes courent plus de risques de subir un changement professionnel et économique défavorable que les hommes.

Les maladies rares

Dans une étude ultérieure, il serait important d'évaluer chez les patients si le changement professionnel (dans les cas d'une incapacité de travail, une réorientation professionnelle, un changement du poste, ...) était souhaité de son propre gré ou non.

3.9. Vie quotidienne

Introduction

Sous « l'accessibilité pour tous à la vie sociale, éducative et culturelle », nous entendons la possibilité pour les personnes handicapées d'accéder à un lieu physique ou à des informations de leur choix. La société, en s'inscrivant dans cette démarche d'accessibilité, fait progresser également la qualité de vie de tous ses membres⁷⁶.

Même si par des adaptations architecturales, visuelles et auditives, les pays font des efforts remarquables pour améliorer l'accessibilité des personnes avec besoins spécifiques aux offres et services sociaux, éducatifs et culturels, beaucoup de personnes souffrant d'un handicap ou d'une maladie chronique, comme les personnes atteintes d'une maladie rare, s'en voient privées.

Le « Groupe de travail maladies rares » a souhaité savoir si les patients répondants pratiquent des activités de loisirs et si, en raison de leur maladie, ils ont dû arrêter ou modifier certaines activités.

Analyse

3.9.1. Avez-vous des activités de loisirs ?

x (200 réponses) + y (22 non réponses) = n (222 répondants)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	59	29,5 %
oui	141	70,5 %
Total	200	100,0 %

70,5 % des répondants à cette étude participent à des activités de loisirs. Un tiers des patients ne pratique aucun hobby ou ne participe à aucune activité de loisirs.

3.9.2. Utilisez-vous des transports spécialisés pour vous rendre aux activités de loisirs ?

x (130 réponses) + y (11 non réponses) = n (141 répondants concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	127	97,7 %
oui	3	2,3 %
Total	130	100,0 %

⁷⁶ Loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées

Les maladies rares

Seulement 3 de 141 personnes qui pratiquent une ou plusieurs activités de loisirs, utilisent un transport spécialisé pour se rendre au lieu des activités. Ceci souligne le fait que pour les répondants, le manque d'accessibilité aux activités de loisir pour cause de mobilité réduite ne touche qu'un faible pourcentage et que, par conséquent, ce sont d'autres problèmes qui en sont responsables et qui pourraient être identifiés par des enquêtes ultérieures.

3.9.3. Avez-vous dû arrêter certaines activités de loisirs à cause de votre maladie ?

x (188 répondants concernés)

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
non	81	43 %
oui	107	57 %
Total	188	100 %

57 % des patients ont dû arrêter certaines activités de loisirs à cause de la maladie rare et 32 % des répondants indiquaient que la perte ou le changement des activités de loisirs est un des plus grands problèmes à vivre.

Pourquoi avez-vous dû arrêter certaines activités de loisirs ?

x (107 réponses) + y (0 non réponse) = n (107 répondants concernés) - plusieurs réponses possibles

Réponses	Répondants (N)	Répondants (%)
Problèmes liés à la maladie	90	84,1 %
Changement de centres d'intérêts	25	23,4 %
Problèmes liés au regard des autres	20	18,7 %
Problèmes d'accessibilité	16	15,0 %
Autres	20	18,7 %

Dans 84,1 % des cas, l'arrêt des activités de loisirs était une conséquence liée à la maladie. Mais ce risque d'isolement n'est pas exclusivement causé par le handicap lui-même.

Dans 18,7 % des cas (1 patient sur 6), l'arrêt de l'activité était causé par des problèmes liés à l'attitude non-aidante de l'entourage.

Pour 15 % des patients la cause en était des problèmes d'accessibilité.

Pour 23,4 % c'était un changement d'intérêts.

Sous la rubrique « autres raisons », la plupart des répondants indiquaient que le handicap lié à la maladie les avait forcés d'arrêter l'activité sportive pratiquée.

3.9.4. Quel est actuellement le plus grand problème à surmonter pour vous ?

x (191 réponses) + y (31 non réponses) = n (222 répondants) - plusieurs réponses possibles

Le plus grand problème à surmonter	Répondants (N)	Répondants (%)
Recherche difficile du diagnostic	102	53,4 %
Manque de traitements et thérapies	97	50,8 %
Changement ou perte des activités de loisirs	71	37,2 %
Incompréhension de l'entourage	67	35,1 %
Changement de la vie professionnelle	45	23,6 %
Problèmes de couple	43	22,5 %
Changement de la situation économique	33	17,3 %
Problèmes dans la sexualité	20	10,5 %
Problèmes pour élever les enfants	17	8,9 %
Autres	44	23,0 %

La recherche difficile du diagnostic est pour 53,4 % des patients un des plus grands problèmes à surmonter, ce qui a été confirmé dans le chapitre 3.2. traitant spécifiquement de ce sujet. Ce chapitre-ci illustre également le poids de ce problème que les personnes concernées vivent pendant cette phase et à quel point leur vie quotidienne en est perturbée.

Le problème nommé en 2^{ème} position avec 50,8 % est le manque de traitements et de thérapies.

Le changement et la perte des activités de loisirs posent un problème important pour 37,2 % des personnes concernées. Cette perte d'activités de loisirs est difficile à vivre et entraîne souvent des problèmes psychosociaux comme l'isolement et le repli sur soi.

Pour un tiers des patients, un grand problème est l'incompréhension de l'entourage pour leur maladie, pour 23,6 % des patients, c'est le changement dans la vie professionnelle.

22,5 % des personnes ont indiqué que les problèmes de couple sont difficiles à surmonter. C'est un fait qui est confirmé dans la littérature : *« l'annonce transforme les rapports de couples, en instaurant une relation de dépendance présente ou à venir, la maladie vient bouleverser l'équilibre des relations ... Le caractère génétique et évolutif de la maladie génère des difficultés dans les relations ... »*⁷⁷.

17,3 % des répondants indiquent que le changement dans la vie économique est une grande difficulté. Une baisse de revenu a été indiquée par 64,4 % des concernés. Cette baisse était liée dans 8,9 % des cas à une réduction des heures de travail. Pour les patients en incapacité de travail, la rente d'invalidité ou la préretraite a causé également une baisse sensible du revenu.

10,5 % des répondants rencontrent des problèmes dans leur vie sexuelle. Les besoins affectifs et sexuels des personnes handicapées et/ou atteintes de maladies chroniques sont souvent ignorés ou tabouisés dans notre société et fréquemment peu abordés par les professionnels de santé en charge du patient.

Pour 8,9 % des répondants c'est l'éducation des enfants qui est le plus grand souci. Beaucoup de parents d'enfants atteints d'une pathologie chronique éprouvent des difficultés à prendre en charge correctement la pathologie elle-même. Mais aussi l'éducation « normale » des enfants est un défi très exigeant pour pouvoir à juste titre distinguer entre les besoins réels liés à la maladie de l'enfant et un ronchonnement propre à son âge.

⁷⁷ Jean-Samuel Beuscart, Etude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, une publication de l'Association Française contre les Myopathies, Paris Janvier 2006, page 25

23 % des répondants ont coché la case « autres problèmes », en précisant notamment les problèmes psychologiques en relation avec l'acceptation, les conséquences et la gestion des douleurs chroniques de la maladie.

Discussion

L'intégration sociale des personnes atteintes d'une maladie chronique et rare est une problématique très complexe qui n'est pas résolue uniquement par des adaptations techniques de l'environnement physique des malades. La compréhension et la reconnaissance de leurs besoins spécifiques au niveau de la société en général, mais aussi au niveau de chaque citoyen individuel sont des défis importants de nos sociétés afin d'augmenter la prise de conscience, la sensibilité et la solidarité pour nos concitoyens atteints d'une pathologie rare et d'un handicap particulier.

Jean-Samuel Beuscart écrit dans son rapport sur les attentes des personnes touchées par une maladie rare que *« l'absence des hobbies et des activités de loisirs limite les aspirations de la personne atteinte et les projets des individus qui ressentent le risque de réduire leur champ d'initiative et leurs projets au-delà des handicaps physiques imposés par la maladie »*⁷⁸.

57 % des personnes atteintes de maladies rares ont cessé l'activité de loisir avec la survenue de leur pathologie.

Un tiers des répondants indique que l'arrêt des activités de loisirs est actuellement un de leurs plus grands problèmes. Les résultats de notre enquête soulignent le risque d'isolement social des personnes atteintes et la souffrance liée à la perte du hobby. Avec la perte de l'activité de loisir, la personne concernée perd des contacts sociaux importants et souvent aussi ses amis.

Dans une étude ultérieure, il serait important d'investiguer plus en détail les problèmes liés à la maladie qui étaient la raison pour l'arrêt du hobby ou de l'activité de loisir.

Dans l'étude « Attentes et besoins des malades et des familles »⁷⁹ réalisée sur 444 patients du Languedoc-Roussillon, les auteurs parlent dans un chapitre du « poids de la maladie sur la qualité de vie ». Le constat est le suivant : *l'impact de la maladie rejaillit sur tous les domaines de la vie*.

Dans cette étude, 90 % des patients estiment que le diagnostic de leur maladie a modifié leur vie quotidienne, et que tous les domaines de leur vie sont affectés par la maladie, leur vie sociale, leur vie émotionnelle, professionnelle, leur vie affective, les sports et les loisirs. Ces faits sont confirmés dans notre enquête.

⁷⁸ Jean-Samuel Beuscart, Etude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, une publication de l'Association Française contre les Myopathies, Paris Janvier 2006, page 40

⁷⁹ Azema B., Martinez N, Juillet 2009, « Etude sur les maladies rares : Attentes et besoins des malades de des familles », Alliance Maladies Rares, France.



4 ● Conclusions et recommandations

Conclusions

Sur base des constats qui ont été faits grâce à l'analyse des réponses de cette enquête, le « Groupe de travail maladies rares » propose une série de recommandations pour l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes d'une maladie rare dans notre pays.

Constats de l'enquête sur l'état des lieux des personnes atteintes d'une maladie rare au Luxembourg

1. L'accès au diagnostic est souvent difficile

Un accès rapide au diagnostic est essentiel pour l'organisation d'une prise en charge de qualité, adaptée au mieux aux besoins du patient et de sa famille. Des thérapies adéquates peuvent améliorer la qualité de vie du patient, ralentir l'évolution de la maladie et, de ce fait, avoir une influence importante sur son espérance de vie.

Pourtant, les répondants de l'enquête ont parfois dû attendre de nombreuses années avant d'obtenir un diagnostic définitif.

Ce diagnostic fut erroné chez 41 % des participants.

Les conséquences du retard de diagnostic mentionnées par les patients étaient les suivantes :

- séquelles irréparables s'installant en l'absence d'un traitement adéquat : physiques, psychiatriques ou intellectuelles ;
- comportements inappropriés de la part des membres de la famille ou de l'entourage par suspicion de feinte de souffrance et par conséquence, leur soutien a fait défaut ;
- perte de confiance en la médecine ;
- naissance d'autres enfants atteints de la même maladie.

En l'absence au Luxembourg de centres hospitaliers universitaires ou de centres d'experts dans le domaine des maladies rares, une grande partie (~ 40 %) des patients atteints de maladies rares était orientée à l'étranger pendant la recherche du diagnostic.

Malgré le besoin de conseils génétiques, beaucoup de patients n'ont pas pu y accéder.

2. Connaissances médicales et scientifiques insuffisantes

Etant donnée la nature « rare » de ces pathologies, les connaissances médicales et scientifiques s'y référant sont éparées, rares, difficiles à trouver, peu détaillées et les experts en la matière difficilement identifiables. Il est donc malheureusement fréquent que :

- le patient s'estime peu ou pas écouté par son médecin qui méconnaît la symptomatologie rare ;
- le patient estime que le médecin s'engage peu pour la recherche du diagnostic ;
- un diagnostic erroné est suspecté d'abord, entre autres des troubles psychosomatiques ;
- le patient n'a pas reçu ou ne trouve pas d'informations (de qualité) sur sa maladie.

3. Manque d'information, d'orientation, de services d'entraide et de concertation entre les intervenants qui s'occupent du patient

La prise en charge des personnes atteintes d'une maladie rare est souvent associée à des problèmes d'orientation adéquate vers des professionnels qualifiés ou des services et aides adaptés.

Les maladies rares

Il en découle que :

- le jargon médical utilisé par le médecin est difficilement compréhensible par le patient ;
- le patient rencontre des difficultés dans son orientation vers un spécialiste ou un centre d'experts compétent ;
- les soutiens psychologique et psychosocial font défaut ;
- le patient se plaint d'un manque de reconnaissance et d'empathie de la part du professionnel médical ;
- un manque d'information sur les services aidants, les associations de patients, etc.

L'atteinte ne concerne pas seulement le patient, mais touche toute la famille. De plus, il est nécessaire que l'encadrement ne doit pas seulement se limiter au seul domaine médical ; l'offre systématique d'un soutien psychosocial à la personne concernée et sa famille est d'une importance primordiale.

Le suivi médical des personnes affectées par une maladie rare peut être très complexe à cause de la symptomatologie sollicitant l'intervention de nombreux professionnels : médecins généralistes, spécialistes, divers professionnels de santé. C'est la raison pour laquelle l'organisation systématique de consultations pluridisciplinaires serait très importante. Ces consultations impliqueraient la concertation entre les intervenants, la cohérence des interventions thérapeutiques, l'amélioration de la coordination du suivi médical et finalement la prise en charge globale du patient.

4. Problèmes de prise en charge et manque de soins de qualité appropriés

La prise en charge du patient présente des difficultés lesquelles sont liées à :

- l'identification d'experts, respectivement de centre d'expertise ;
- la coordination entre experts nationaux et étrangers, services hospitaliers, ambulatoires et de proximité, intervenants de santé, sociaux, éducatifs, etc.

En ce qui concerne l'accès aux soins, différents domaines de soins spécifiques, tels que la kinésithérapie, la diététique, le suivi psychologique et l'appui social répondent de manière insatisfaisante aux besoins parfois très spécifiques des personnes concernées. Les malades peuvent passer de nombreuses années dans des situations difficiles sans soins médicaux adéquats ou sans interventions de rééducation adaptées.

Les raisons sont variées :

- errance thérapeutique du patient d'un spécialiste vers un autre ;
- certains services spécifiques n'existent pas au Luxembourg ;
- le patient n'a pas d'informations sur des centres d'expertise ou de cure spécialisés dans sa maladie ;
- le patient est insatisfait de la coordination entre professionnels médicaux et autres qui interviennent dans ses soins ; ce manque de concertation entre services et professionnels porte préjudice à la qualité de sa prise en charge.

5. Inégalités dans l'accès au diagnostic, aux traitements et aux soins

L'accès aux traitements innovants est inégal au sein de l'Union Européenne. Notamment au Luxembourg, nombre de médicaments orphelins, dont la mise sur le marché a été autorisée en Europe, restent inaccessibles.

Toute une série de traitements et thérapies nécessités par les personnes atteintes de maladies rares, ne sont pas catalogués dans les nomenclatures de la Caisse Nationale de Santé, de l'assurance dépendance ou d'autres aides sociales. Ils restent, en conséquence, non accessibles ou à charge personnelle des concernés.

Les médicaments orphelins et les soins non couverts par la sécurité sociale sont souvent trop coûteux pour être financés par le patient lui-même. Par manque de ressources financières propres, le patient devra renoncer parfois à des soins pourtant importants : aides psychologiques, traitement de la douleur, acupuncture, suivi diététique, aide au ménage...

6. Conséquences sociales graves

Vivre avec une maladie rare a des implications dans tous les aspects de la vie : vie affective, familiale et sociale, éducation scolaire, formation et exercice professionnels, loisirs.... Être atteint d'une maladie rare peut entraîner la stigmatisation, l'isolement, l'exclusion sociale, la discrimination en terme d'assurance (santé, voyages, crédit immobilier).

Les difficultés spécifiques soulignées par les participants à l'enquête sont de différents ordres :

- des difficultés pour la garde d'un enfant malade,
- la maladie comme frein dans les études de l'enfant,
- la maladie rare, chronique et dégénérative comme cause de problèmes sur le lieu de travail,
- l'arrêt de travail ou la réduction des heures de travail, que ce soit pour se soigner soi-même ou bien pour s'occuper de l'enfant malade,
- la détérioration de la situation économique, que ce soit à cause des frais supplémentaires causés par la maladie, de la réduction des heures de travail ou bien du changement de statut tel que l'incapacité de travail, la rente d'invalidité ou la préretraite.

Recommandations du « Groupe de travail Maladies Rares »,

basées sur les résultats de cette enquête et sur les recommandations du conseil de la CE relatives à une action européenne dans le domaine des maladies rares⁸⁰ :

1. Plan national « maladies rares »

- Élaborer un plan national « maladies rares » destiné à orienter et structurer toutes les actions pertinentes dans le domaine des maladies rares au Luxembourg⁸¹.

2. Reconnaissance des maladies rares

- Adopter officiellement la définition des maladies rares proposée par l'Union Européenne, en considérant comme telles les maladies qui ne touchent pas plus de cinq personnes sur 10 000.
- Participer aux projets et actions de la CE qui permettent la traçabilité des maladies rares dans les systèmes nationaux de santé, de sécurité sociale et d'aide sociale (Eurocat, ICD code-OMS, projet Orphanet, ...).
- Contribuer à une reconnaissance adéquate des maladies rares dans le système de la sécurité sociale et de l'assurance dépendance en assurant le remboursement des soins adéquats pour le traitement des maladies rares.

3. Information et sensibilisation sur les maladies rares

- Identifier les acteurs nationaux qui offrent des services aux personnes atteintes de maladies rares. Sur base des informations recensées, élaborer un guide d'orientation pour personnes atteintes de maladies rares au Luxembourg afin de faciliter leur orientation à travers les systèmes de santé, de sécurité sociale, d'aides sociales, éducatives, professionnelles etc.
- Promouvoir la banque de données Orphanet auprès des professionnels médicaux, des patients et familles concernées.
- Créer une ligne téléphonique d'information sur les maladies rares à l'attention des professionnels médicaux, des patients et familles.
- Encourager des formations continues pour médecins et professions de santé dans le domaine des maladies rares.
- Améliorer le recueil de données de santé liées aux maladies rares et actualiser en 2014 l'état des lieux des personnes atteintes d'une maladie rare au Luxembourg.

4. Accès équitable au diagnostic, soins et traitements

- Sur base des principes d'équité et de solidarité, garantir à tous les patients atteints d'une maladie rare dans notre pays, un bon accès à des soins et services de qualité - y compris le diagnostic - les médicaments orphelins et, au besoin, des traitements spécifiques.
- Recenser les experts nationaux et les centres d'expertise sur les maladies rares dans les pays limitrophes, respectivement pour les maladies extrêmement rares, dans toute l'Europe, afin d'accélérer la recherche du diagnostic et garantir une prise en charge adéquate.
- Favoriser l'approche pluridisciplinaire, la cohérence des interventions et la bonne gestion de la prise en charge complexe des patients atteints d'une maladie rare.
- Encourager la bonne collaboration entre les centres d'experts à l'étranger et les professionnels médicaux nationaux.
- Élaborer des protocoles de prise en charge pour maladies rares, respectivement adopter des protocoles de prise en charge élaborés au niveau européen.
- Élaborer des cartes d'urgence pour personnes atteintes de maladies rares.
- Créer une commission médico-sociale « maladies rares » pour s'occuper des demandes de prises en charge exceptionnelles, non couvertes par la sécurité sociale ou l'assurance dépendance.
- Élaborer, à l'exemple de la France, des procédures et des modalités formelles de prise en charge pour affections « hors liste ».
- Examiner les problèmes de disponibilité nationale des médicaments orphelins, ayant reçu une autorisation de mise sur le marché dans l'Union Européenne.
- Poursuivre et développer les programmes de dépistage des maladies rares selon les recommandations internationales.
- Dans un souci d'accès égalitaire à la santé promouvoir les soins de santé transfrontaliers, y compris la mobilité des patients, des professionnels de santé et des prestataires de soins ainsi que l'accès aux services de santé.

5. Encadrements spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles

- Créer des services d'assistance téléphonique.
- Créer des services psychologiques gratuits pour personnes atteintes de maladies rares et leurs familles.
- Encourager la création ou l'adaptation des services d'hébergement et d'accueil de jour temporaires pour personnes atteintes de maladies rares.

6. Associations de patients

- Stimuler la création d'une entente nationale des maladies rares regroupant toutes les associations de patients actives dans ce domaine dans notre pays.
- Assurer la participation et la collaboration des associations de patients dans tous les projets nationaux visant les maladies rares.
- Encourager les actions visant le soutien des patients et familles atteints d'une maladie rare, notamment les groupes d'entraide.

7. Collaboration internationale

- Garantir à long terme la participation active du Luxembourg aux projets de la CE dans le domaine des maladies rares, notamment le Comité d'Experts en matière de maladies rares, la EMEA / European Medicines Agency, Orphanet, Eurordis, Europlan et Eurocat.
- Promouvoir la collaboration entre les professionnels médicaux nationaux et les réseaux et centres d'experts en Europe.

8. Recherche

- Participer aux projets épidémiologiques et de santé publique européens dans le domaine des maladies rares.
- Encourager la collaboration avec la banque de matériel biologique humain (Integrated Bio Bank Luxembourg - IBBL) en analysant la possibilité de collectionner du matériel biologique sur les maladies rares, qui pourrait être mis à la disposition de projets de recherche internationaux.
- Inciter les professionnels médicaux à participer à des projets de recherche élaborés par des réseaux d'experts internationaux.

9. Financement

- Garantir à l'aide d'un financement adéquat la viabilité à long terme d'infrastructures comme la plateforme nationale « maladies rares », la commission médico-sociale « maladies rares » et les services d'information en la matière.
- Inclure ces dispositifs de viabilité financière dans le plan national « maladies rares ».



5 • Glossaire

Maladies rares

Une maladie est dite rare quand elle atteint moins d'une personne sur 2000. On estime qu'entre 5000 et 8 000 maladies rares différentes existent aujourd'hui et qu'elles touchent, dans leur globalité, entre 6 et 8% de la population, soit entre 27 et 36 millions de citoyens de l'Union européenne.

Elles touchent en majorité les enfants, mais certaines apparaissent également à l'âge adulte. Environ 80 % des maladies rares sont d'origine génétique.

Les maladies orphelines ont longtemps été oubliées de la science et de la médecine. Chacune pour soi reste souvent mal ou non diagnostiquée, souvent il n'existe pas de traitement curatif, la prise en charge peut être très inégale entre les pays.

Sources : <http://www.alliance-maladies-rares.org/cms/page/-/id/14>
http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_fr.htm

Généthon

Créé en 1991 par l'Association Française contre les Myopathies grâce aux fonds du Téléthon, Généthon s'est illustré par la diffusion en exclusivité mondiale de la première cartographie du génome humain. Cette carte, offerte sans contrepartie à la communauté internationale, a permis d'accélérer de six années le grand séquençage du génome humain. Elle a ouvert la voie à l'identification rapide de gènes impliqués dans les maladies humaines d'origine génétique et permis aux maladies rares et orphelines d'émerger en tant qu'enjeu majeur de santé publique. Ces travaux ont profondément et durablement modifié le paysage mondial de la recherche en génétique humaine.

Source : <http://www.genethon.fr/index.php?id=14>

Eurocat

EUROCAT (acronyme dérivé de son nom original «European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins») fut établi en 1979 par la Direction générale XII de Commission européenne comme un prototype de surveillance européenne au delà des frontières nationales, cherchant à standardiser les définitions, diagnostics, terminologies et aspects liés à la confidentialité.

Source : <http://www.eurocat-network.eu/>

Orphanet

Orphanet est un serveur d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, pour tous publics. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares.

Orphanet est constitué d'une encyclopédie en ligne écrite par des experts et supervisée par un comité éditorial international, et d'un répertoire des services spécialisés à destination des malades et des professionnels. Ce répertoire inclut des informations sur les consultations expertes, les laboratoires de diagnostic, les projets de recherche en cours et les associations de malades.

Source : <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education.php?lng=FR>

Eurordis

Eurordis est une fédération d'associations de malades et d'individus actifs dans le domaine des maladies rares. Elle a pour ambition d'améliorer la qualité de vie de toutes les personnes vivant avec une maladie rare en Europe.

Source : <http://www.eurordis.org/who-we-are>

EurordisCare3

Les maladies rares sont souvent chroniques, évolutives, dégénératives et invalidantes. Nombreux sont les patients qui ont un accès limité à ce droit fondamental qu'est la bonne santé. Les enquêtes EurordisCare2 et EurordisCare3 ont cherché à analyser les expériences de vie et les attentes de ces patients.

Source : <http://www.eurordis.org/publication/voice-12000-patients>

Inserm

Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

Source : <http://www.inserm.fr>

AFM

Créée en 1958 par des malades et parents de malades, reconnue d'utilité publique en 1976, l'Association Française contre les Myopathies vise un objectif clair : vaincre les maladies neuromusculaires, des maladies qui tuent muscle après muscle. Elle s'est fixé deux missions - guérir les maladies neuromusculaires et réduire le handicap qu'elles provoquent - et quatre axes prioritaires pour les maladies neuromusculaires : le développement des thérapeutiques, les actions vers les familles, la myologie et la revendication.

Source : http://www.afm-france.org/ewb_pages/d/decouvrirafm_missions_strategie.php

DG Sanco

La Direction Générale de la santé et des consommateurs a pour mission de contribuer à améliorer la santé, la sécurité et la confiance des citoyens d'Europe. Au fil des années, l'Union européenne a établi des législations européennes en matière de sécurité des denrées alimentaires et d'autres produits, de droits des consommateurs et de protection de la santé humaine.

Source : http://ec.europa.eu/dgs/health_consumer/index_fr.htm

MCAD / Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency

Depuis 2008, le programme national du screening néonatal du Luxembourg a été élargi à la détection précoce du déficit métabolique MCAD . Il s'agit d'une maladie métabolique congénitale, caractérisée par un défaut de l'enzyme « Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase » (MCAD), qui empêche, chez les personnes atteintes, la transformation des acides gras en glucose.

Source : http://www.gouvernement.lu/salle_presse/actualite/2008/01-janvier/30-di-bartolomeo/index.html

RAPSODY

Le Rare Disease Patient Solidarity Project (RAPSODY) est un projet dont le principal but est de lancer un débat sur les centres de références de maladies rares au niveau national.

Source : http://archive.eurordis.org/article.php3?id_article=1066



6. Questionnaire

Enquête à l'Attention des Personnes Atteintes de Maladies Rares au GD. de Luxembourg

Un Projet du « Groupe de Travail Maladies Rares » soutenu par le Ministère de la Santé

Le « Groupe de Travail Maladies Rares » du Luxembourg, composé de membres du Ministère de la Santé, du corps médical et scientifique et de membres d'associations de patients, actifs dans le domaine des maladies rares, poursuit l'objectif de réaliser un « Etat des Lieux » sur la situation actuelle des personnes atteintes dans notre pays.

Cette enquête a pour but d'étudier la situation des personnes concernées par les maladies rares et de mettre en oeuvre des initiatives d'amélioration. Pour ce faire, il est nécessaire d'identifier le parcours des personnes atteintes, les difficultés que vous et votre famille avez connues ou connaissez, à cause de la maladie : recherche de diagnostic, suivi médical, services de soins et de soutien nécessaires, formation, freins rencontrés dans votre activité professionnelle et vos loisirs.

Les résultats de cette enquête nous permettront d'évaluer l'ampleur de la problématique complexe des maladies rares au Luxembourg et ils nous aideront à définir les priorités dans ce domaine.

Votre collaboration est particulièrement précieuse dans l'identification de vos besoins spécifiques et pour une meilleure compréhension des problèmes auxquels vous êtes confrontés dans la vie quotidienne. Toutes les réponses sont importantes afin d'obtenir des informations au plus près de vos préoccupations.

Les données recueillies seront traitées d'une manière anonyme, au sein du Ministère de la Santé ; par votre participation, vous nous autorisez à les utiliser uniquement aux fins exposées.

Si certaines questions vous posent problème, n'hésitez pas à prendre contact au numéro indiqué sur le questionnaire. Vous avez toute la liberté de ne pas répondre à des questions qui pourraient vous gêner.

Nous souhaitons être en mesure de vous présenter les résultats de cette enquête fin 2006 lors d'une table ronde, puis d'une conférence de presse. Vous pourrez également vous procurer un bilan de ce travail via votre association de patients ou sur demande auprès du Groupe de Travail. Nous vous remercions de nous faire parvenir votre questionnaire rempli, le plus tôt possible, grâce à l'enveloppe pré affranchie ci-jointe. Les questionnaires reçus après le 10 Juillet 2006 risquent de ne pas pouvoir être pris en compte. Nous vous remercions très sincèrement pour votre collaboration.

Pour le Groupe de Travail
Docteur Yolande Wagener

Pour toute question, vous pouvez nous joindre au 266 112 1 ou au 661 266 115

Les maladies rares

1. PRESENTATION

1.1: Questionnaire rempli par:

- ☐ le patient
☐ un parent
☐ autre, merci de préciser _____

Si plusieurs personnes sont atteintes par la maladie dans la même famille, veuillez remplir un questionnaire par personne.

1.2: Date de naissance du malade:

Prière de bien indiquer le mois et l'année de naissance du malade

1.3: Sexe:

- ☐ Masculin ☐ Féminin

1.4: Au début de la maladie, dans quelle commune habitait le malade?

Préciser le pays si vous habitez en dehors du Grand - Duché.

2. L'ACCES AUX SOINS

2.1: Utilisez-vous ou avez vous utilisé au Luxembourg le matériel ou les services suivants?

	Service utilisé	Le mode de remboursement des services	
	Cocher les cases correspondantes	non	oui, préciser le taux
Matériel:			
Fauteuil roulant			%
2e fauteuil roulant			%
Adaptation de la maison			%
Adaptation de la voiture			%
Adaptation de l'outil de travail			%
Aide technique au quotidien			%
Soins et traitements:	Cocher les cases correspondantes	non	oui, préciser le taux
Assistance respiratoire			%
Conseils par une diététicienne			%
Orthophonie et logopédie			%
Ergothérapie			%
Kinésithérapie			%
Psychomotricité			%
Soins infirmiers			%
Soutien:	Cocher les cases correspondantes	non	oui, préciser le taux
Association de patients			%
Groupe d'entraide			%
Assistance sociale			%
Psychiatre			%
Psychologue			%
Services professionnels d'aide à domicile:	Cocher les cases correspondantes	non	oui, préciser le taux
Soins corporels			%
Aide au repas			%
Ménage			%
Sortie			%
Courses			%
Garde des enfants			%
Aide aux actes quotidiens			%
Autres:	Cocher les cases correspondantes	non	oui, préciser le taux
préciser lesquels			%
			%
			%
			%

2.2: Dans la liste précédente, y a-t-il des services dont vous avez besoin, mais que vous n'utilisez pas parce qu'ils ne vous sont pas remboursés?

☐ non

☐ oui

préciser lesquels

2.3: Y a-t-il des services dont vous auriez besoin mais qui n'existent pas au Luxembourg?

☐ non

☐ oui

préciser lesquels

2.4: Bénéficiez-vous de l'assurance dépendance?

☐ non

☐ oui

2.5: Existe-t-il une bonne coordination entre les différents organismes ou personnes qui s'occupent de vous?

☐ non

☐ oui

3. LE SUIVI MEDICAL

3.1: Quels professionnels de santé (nationaux et internationaux) s'occupent de vous?

☐ Médecin généraliste
☐ Médecin spécialiste, préciser la spécialité
☐ Médecin spécialiste, préciser la spécialité
☐ Médecin spécialiste, préciser la spécialité
☐ Médecin spécialiste, préciser la spécialité
☐ Médecin spécialiste, préciser la spécialité
☐ Médecin spécialiste, préciser la spécialité
☐ Kinésithérapeute
☐ Ergothérapeute
☐ Psychomotricien
☐ Psychologue
☐ Autre: préciser
☐ Autre: préciser
☐ Autre: préciser

3.2: Qui est le coordinateur de votre suivi médical?

☐ Médecin généraliste
☐ Médecin spécialiste, préciser la spécialité
☐ Professionnel paramédical, préciser lequel
☐ Vous-même
☐ Autres: préciser

3.3: Après le diagnostic, la prise en charge se fait-elle principalement

☐ au Luxembourg	☐ à l'étranger, préciser
	Où? préciser le pays
	A quelle fréquence?

3.4: Avez-vous bénéficié de consultation pluridisciplinaire?

(associant des médecins de plusieurs spécialités et/ou des professionnels médico-sociaux)

☐ non	☐ oui, préciser	☐ au Luxembourg	☐ à l'étranger
------------------------------	--	--	---------------------------------------

4. LA LANGUE UTILISEE

4.1: Quelle est votre langue maternelle?

4.2: Avez-vous rencontré un problème de langue?

☐ non ☐ oui, préciser plusieurs réponses sont possibles:

☐ lors de la recherche de diagnostic	☐ lors du suivi médical
☐ lors de l'annonce du diagnostic	☐ lors de démarches administratives
☐ autres, préciser:	

5. VOTRE ACTIVITE

5.1: Si la maladie s'est déclarée à l'âge adulte, quelle était la profession du patient au début de la maladie?

☐ Etudiant	☐ Employé privé
☐ Demandeur d'emploi	☐ Ouvrier
☐ Retraité	☐ Fonctionnaire
☐ Au foyer	☐ Autre

5.2: Si la personne atteinte était un enfant au début de la maladie, quelle était la profession de ses parents

Cocher les cases correspondantes	Père	Mère		Père	Mère
☐ Etudiant	☐	☐	☐ Employé privé	☐	☐
☐ Demandeur d'emploi	☐	☐	☐ Ouvrier	☐	☐
☐ Retraité	☐	☐	☐ Fonctionnaire	☐	☐
☐ Au foyer	☐	☐	☐ Autre	☐	☐

Si la personne atteinte est un enfant de moins de 4 ans, répondez à la partie 5.3

Si la personne atteinte est un enfant de plus de 4 ans, répondez à la partie 5.4

Si la personne atteinte est un adulte, répondez à la partie 5.5

5.3: Pour les moins de 4 ans:

5.3.1: Rencontrez-vous des problèmes de garde pour l'enfant atteint?

☐ non ☐ oui

5.3.2: Un des parents a-t-il dû arrêter de travailler pour s'occuper de l'enfant atteint?

☐ non ☐ oui

Aller directement à la partie 6. VOS LOISIRS

5.4: Pour les plus de 4 ans

5.4.1: Quelle est la classe fréquentée cette année?

☐ précoce	☐ secondaire technique, classe: __	☐ secondaire générale, classe: __
☐ primaire, classe: __	☐ secondaire professionnel, classe: __	☐ universitaire

5.4.2: L'enfant atteint bénéficie-t-il d'une assistance individualisée en classe?

☐ non ☐ oui

5.4.3: L'enfant atteint fréquente-t-il une classe spécialisée?

☐ non ☐ oui

5.4.4: L'enfant atteint suit-il les cours d'éducation physique?

☐ non ☐ oui ☐ partiellement

5.4.5: Si vous avez répondu non ou partiellement sous 5.4.4., est-ce par interdiction du médecin?

☐ non ☐ oui

5.4.6: Utilisez-vous des transports spécialisés pour emmener votre l'enfant à l'école?

☐ non ☐ oui, préciser

☐ remboursés ☐ partiellement remboursés ☐ non remboursés

5.4.7: La maladie a-t-elle été un frein dans les études?

☐ non ☐ oui

préciser pourquoi?

5.4.8: Un des parents a-t-il dû arrêter de travailler pour s'occuper de l'enfant atteint?

☐ non ☐ oui

Aller directement à la partie 6 - VOS LOISIRS

5.5: Pour les adultes

Attention ces renseignements concernent l'adulte atteint d'une maladie rare et non les parents ou tuteurs.

5.5.1: Quel est votre niveau d'études?

☐ primaire ☐ secondaire ☐ universitaire ☐ professionnel

5.5.2: Quel est votre statut actuel ?

☐ actif	☐ demandeur d'emploi
☐ retraité	☐ au foyer
☐ pré-retraité	☐ bénéficiaire du revenu pour personne gravement handicapée

5.5.3: Avez-vous le statut de travailleur handicapé?

☐ non ☐ oui

5.5.4: Utilisez-vous des transports spécialisés pour vous rendre à votre travail?

☐ non ☐ oui

☐ remboursés ☐ partiellement remboursés ☐ non remboursés

5.5.5: Percevez-vous une rente d'invalidité ?

☐ non ☐ oui

5.5.6: Avez-vous reçu une orientation ou ré-orientation professionnelle spécialisée à cause de votre maladie?

☐ non ☐ oui

préciser laquelle:

5.5.7: Le diagnostic et/ou l'évolution de la maladie ont-ils entraîné un changement de votre situation professionnelle?

☐ non ☐ oui

préciser lequel:

5.5.8: Le diagnostic et/ou l'évolution de la maladie ont-ils entraîné un changement de votre situation économique?

☐ non ☐ oui

préciser lequel:

6. VOS LOISIRS

6.1: Avez-vous des activités de loisirs? (il s'agit des loisirs pour la personne atteinte)

☐ non ☐ oui

préciser lesquelles:

Les maladies rares

6.2: Utilisez-vous des transports spécialisés pour vous rendre à ces activités?

- ☐ non ☐ oui
- ☐ remboursés ☐ partiellement remboursés ☐ non remboursés

6.3: Avez-vous dû arrêter certaines activités de loisirs?

- ☐ non ☐ oui, préciser:
- | |
|--|
| ☐ changement de centres d'intérêts |
| ☐ problèmes liés avec la maladie |
| ☐ problèmes liés au regard des autres |
| ☐ problèmes d'accessibilité |
| ☐ autres: préciser |

6.4: Quel a été ou est actuellement, selon vous, le plus grand problème à surmonter?

Noter les 3 plus grands problèmes rencontrés de 1 à 3, 1 étant le problème le plus important.

☐	Recherche difficile d'un diagnostic	☐	Problèmes de couple
☐	Manque de traitements et thérapeutiques	☐	Problèmes dans la sexualité
☐	Changement de la vie professionnelle	☐	Problèmes pour élever les enfants
☐	Changement de la situation économique	☐	Incompréhension de l'entourage
☐	Changement ou perte des activités de loisirs	☐	Autres: préciser

7. LE DIAGNOSTIC

7.1: Le diagnostic était-il déjà connu à la naissance ou dans les 6 premiers mois après la naissance?

- ☐ non ☐ oui

7.2 Y'avait-il d'autre(s) personne(s) atteinte(s) dans la famille?

- ☐ non ☐ oui

Si oui, aller directement à la question 8-1: L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC

7.3 Quand sont apparus les premiers symptômes? âge: ____an(s) ____ mois ou date ____ / ____

7.4 Quand a eu lieu la première consultation relative aux premiers symptômes de la maladie?

Quand?	Par qui?	
âge: ____an(s) ____mois ou date: __/____	☐ Médecin généraliste	☐ Médecin spécialiste préciser la spécialité:

7.5 Avez-vous eu l'impression que les médecins ont pris ces premiers symptômes suffisamment en considération ?

- ☐ oui ☐ non

☐ Symptômes négligés
☐ Difficulté à être orienté vers un médecin compétent dans ce domaine
☐ Un autre diagnostic a été suspecté
☐ Autre, précisez:

7.6 Après combien de temps estimez-vous que les médecins ont pris les premiers symptômes en considération?

Nombre d'années: ____an(s) et /ou nombre de mois: ____mois

7.7 A partir de quel moment le médecin a-t-il lié les symptômes à une maladie rare?

Quand?	Par qui?	
âge: ____an(s) ____mois ou date: __/____	☐ Médecin généraliste	☐ Médecin spécialiste préciser la spécialité:

7.8 Quand le diagnostic définitif a-t-il été effectué ?

Quand?	Par qui?	
âge: an(s) mois ou date: _ _ / _ _ _ _	☐ Médecin généraliste	☐ Médecin spécialiste préciser la spécialité:

7.9 Vous-a-t-on donné d'autres diagnostics suite aux premiers symptômes?
☐ non ☐ oui, précisez

	1er diagnostic	2e diagnostic	3e diagnostic
Lesquels?			
Quands?	âge: an(s) mois Date: _ _ / _ _ _ _	âge: an(s) mois Date: _ _ / _ _ _ _	âge: an(s) mois Date: _ _ / _ _ _ _
Par qui?	☐ Médecin généraliste ☐ Médecin spécialiste	☐ Médecin généraliste ☐ Médecin spécialiste	☐ Médecin généraliste ☐ Médecin spécialiste

7.10 A la suite des diagnostics cités à la question 7.9, des traitements ont-ils été entrepris?
☐ non ☐ oui, plusieurs réponses sont possibles

☐ médicamenteux	☐ chirurgicaux	☐ psychologiques	☐ autres
--	---------------------------------------	---	---------------------------------

7.11 Selon vous, quelles ont été les conséquences de l'attente du diagnostic?

☐ aucune	☐ séquelles physiques	☐ naissance d'autres enfants atteints
	☐ séquelles psychiatriques	☐ comportement inadapté de l'entourage
	☐ séquelles intellectuelles	☐ perte de confiance dans la médecine
	☐ décès	☐ autre: ...

7.12 Par qui ou par quel moyen avez-vous été orienté vers la structure ou vers le médecin qui a posé le diagnostic?

☐ médecin généraliste	☐ médecin spécialiste spécialité:	☐ associations de patients	☐ média et presse internet
☐ autre professionnel de la santé	☐ autre patient	☐ autre préciser:	

7.13 Dans quelle structure, le diagnostic a-t-il été réalisé?

☐ cabinet privé au Luxembourg	☐ hôpital à l'étranger, précisez lequel:
☐ hôpital au Luxembourg	☐ autre:

7.14 La recherche du diagnostic a-t-elle nécessité des investissements personnels?
7.14.1: En terme d'argent dépensé (somme non remboursée)
☐ non ☐ oui

combien?	☐ de 100 à 1000€	☐ de 1000 à 10.000€	☐ de 10.000 à 100.000€
----------	---	--	---

7.14.2: En terme de nombre de jours passés à l'étranger pour raisons diagnostiques:
☐ non ☐ oui

combien?	☐ 1 à 10 jours	☐ 11 jours à 1 mois	☐ plus de 1 mois
----------	---------------------------------------	--	---

8. L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC**8.1 Quel est le diagnostic définitif?**

8.2 Par qui le diagnostic de votre maladie vous a-t-il été annoncé ?

☐ un médecin généraliste	☐ un médecin spécialiste
☐ un généticien	☐ autre: ...

Les maladies rares

8.3 De quelle manière ? Plusieurs réponses sont possibles

☐ par oral, en consultation	☐ par écrit avec des explications	☐ par téléphone
☐ par oral ailleurs, préciser:	☐ par écrit sans explications	☐ autre, préciser:

8.4 Vous-a-t-on proposé un soutien?

☐ non	☐ oui, préciser lequel:
	☐ par un psychologue
	☐ par une association de patients
	☐ par un psychiatre
	☐ par une assistante sociale
	☐ par une infirmière
	☐ autre:

8.5 Ce soutien devrait-il être systématiquement proposé? ☐ non ☐ oui

8.6 Selon vous, avez-vous reçu lors de l'annonce du diagnostic, suffisamment d'informations sur la maladie

☐ non, préciser pourquoi	☐ oui, préciser par qui:
☐ pas reçu d'information sur la maladie	☐ un médecin généraliste
☐ pas réceptif aux informations reçues à cause du choc de l'annonce de diagnostic	☐ un médecin spécialiste
☐ pas compris le jargon médical	☐ une recherche sur Internet
☐ pas cru que le diagnostic soit correct, donc je n'ai pas fait attention	☐ un service d'association de patients
☐ autre:	☐ un patient hors association
	☐ autre:

8.7 Au total, la façon dont le diagnostic vous a été annoncé vous a-t-elle paru:

☐ bien adaptée	☐ acceptable	☐ médiocre	☐ inacceptable
---------------------------------------	-------------------------------------	-----------------------------------	---------------------------------------

9. LA NATURE GENETIQUE DE LA MALADIE

9.1 L'origine de la maladie est-elle: (cocher la case correspondante)

☐ formellement confirmée comme étant de nature génétique	☐ inconnue
☐ suspectée comme étant de nature génétique	☐ autre:

Aller directement à la question 9.6, si votre maladie n'est pas de nature génétique.

9.2 Quand la nature génétique de la maladie a-t-elle été établie?

Quand ? âge: an(s) mois ou date __ / __ / __

9.3 A la suite du diagnostic de la maladie, avez-vous souhaité des conseil génétiques?

☐ non ☐ oui

9.4 A la suite du diagnostic de la maladie, avez-vous bénéficié de conseils génétiques?

☐ non ☐ oui

9.5 Avez vous informé votre famille de la nature génétique de la maladie

☐ non ☐ oui

des tests ont-ils été effectués? ☐ non ☐ oui

9.6 Vous pouvez ici ajouter d'éventuelles remarques personnelles dont vous souhaiteriez faire part:

Merci de votre collaboration 8

Les maladies rares

Notes



LE GOUVERNEMENT
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG
Ministère de la Santé
Direction de la Santé

Ministère de la Santé

Villa Louvigny
Allée Marconi
L-2120 Luxembourg
Tél : (+352) 247 855 05
ministere-sante@ms.etat.lu
www.ms.etat.lu
www.sante.lu



groupe de travail
maladies rares

Groupe de Travail Maladies Rares

Villa Louvigny
Allée Marconi
L-2120 Luxembourg
Tél : (+352) 247 855 80
yolande.wagener@ms.etat.lu
www.maladiesrares.lu



ALAN
asbl

ALAN – Association Luxembourgeoise d'aide pour les personnes Atteintes de maladies Neuromusculaires et de maladies rares

23A, rue de Luxembourg
L-7480 Tuntange
Tél : (+352) 266 112
info@alan.lu
www.alan.lu



AFM - Association Française contre les Myopathies

1, rue de l'Internationale
BP 59
F-91002 Evry cedex
Tél : (+33) 1 69 47 28 28
afm@afm.genethon.fr
www.afm-telethon.fr