

2021

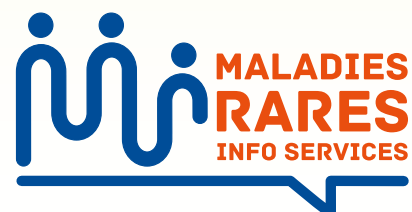
RAPPORT D'ACTIVITÉ

MALADIES RARES INFO SERVICES

+

information
orientation
soutien
écoute
conseil
partage

maladiesraresinfo.org
01 56 53 81 36



SOMMAIRE

02

EDITO

04

LE SERVICE D'INFORMATION, D'ORIENTATION ET DE SOUTIEN

- P.05 Des sollicitations en hausse dans un contexte pandémique
- P.08 Profil des personnes faisant appel au service
- P.10 Profil des personnes malades concernées par les demandes
- P.13 Analyse des demandes et des réponses
- P.18 Informer et orienter les professionnels

22

LE « RÉSEAU SOCIAL PATIENTS MALADIES RARES »

- P.23 Le Forum maladies rares
- P.24 Le site internet
- P.24 Les réseaux sociaux
- P.25 La newsletter

26

MALADIES RARES INFO SERVICES : 20 ANS D'EXPERTISE

- P.27 Une expertise et une qualité de service renouvelées
- P.28 Travailler en complémentarité avec les autres acteurs des maladies rares
- P.29 Apprendre et échanger avec les autres acteurs de la téléphonie sociale et en santé

30

LA PLATEFORME MALADIES RARES

- P.30 La Plateforme Maladies Rares : « l'union fait la force »
- P.31 Le service de mise à disposition des salles de réunions

32

LES BUDGETS DE L'ASSOCIATION

- P.32 Présentation des comptes 2021 de l'association

34

LES INSTANCES ET L'ÉQUIPE SALARIÉE EN 2021

- P.34 La composition du Conseil d'administration
- P.35 L'équipe salariée de Maladies Rares Info Services

EDITO

Marie-Pierre Bichet, Présidente



En 2001, il y a 20 ans, naissait Maladies Rares Info Services, grâce à l'impulsion des personnes concernées par ces milliers de maladies rares. Un service qui s'est depuis toujours donné pour mission d'apporter écoute, soutien, expertise et orientation à toutes les personnes confrontées à ces maladies rares, qu'elles soient malades, proches de malades ou professionnelles du soin et de l'accompagnement.

Un service national dont l'expertise s'est, au fil de ces 20 années, accrue et renforcée, avec une démarche qualité exigeante qui se traduit cette année encore par une très grande satisfaction des usagers (93%).

2021 fut aussi l'année des 20 ans de la Plateforme Maladies Rares, dont la création a été concomitante à celle de Maladies Rares Info Services. La conférence de presse organisée par la Plateforme à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares 2021 a été l'occasion de mettre en lumière l'efficacité du modèle français des maladies rares, dont la Plateforme Maladies Rares constitue l'une des forces motrices.

Si Maladies Rares Info Services et la Plateforme Maladies Rares ont pu apporter une grande variété de services et proposer des lieux de travail et de rencontre à l'ensemble de la communauté maladies rares pendant toutes ces années, c'est aussi parce que nous avons un soutien financier constant depuis 20 ans de nos partenaires que

sont le Ministère des solidarités et de la santé d'une part et l'AFM-Téléthon grâce aux donateurs du Téléthon d'autre part. Qu'ils en soient ici tous chaleureusement remerciés.

Après une année 2020 très fortement impactée par la crise sanitaire et les confinements, cette année 2021 a vu une hausse de 13% de l'activité du service d'écoute, d'information et de soutien. Cette hausse s'explique à la fois par une forme de retour à la normale pour les sollicitations classiquement reçues par notre service, après l'impact des périodes de confinement en 2020, et par un nombre important de demandes concernant la Covid-19. Ces demandes ont ainsi représenté 14% des sollicitations reçues par Maladies Rares Info Services. Pour l'essentiel, elles concernaient la vaccination. Plusieurs maladies rares ont en effet fait l'objet de recommandations prioritaires pour la vaccination au début de l'année 2021 et il était essentiel que les personnes à risque de développer une forme grave de la Covid-19 puissent bénéficier d'un vaccin rapidement. À ce titre, Maladies Rares Info Services a joué un rôle très important d'information et ce sont autant de personnes qui ont pu être protégées des risques potentiels de la Covid-19.

Afin de toujours mieux faire connaître les services proposés à l'ensemble des personnes concernées par les maladies rares, Maladies Rares Info Services continue de s'appuyer sur une stratégie de partenariat avec les acteurs clés dans les maladies rares, à commencer par l'Alliance maladies rares.

À titre d'exemple, des rencontres de sensibilisation aux maladies rares ont été organisées avec l'Alliance maladies rares et Orphanet à destination des professionnels de santé et du médico-social. Maladies Rares Info Services et l'Alliance maladies rares ont également eu de nombreux échanges en commun avec les Filières de Santé Maladies Rares et avec les Plateformes d'Expertise Maladies Rares, dans le but d'améliorer les synergies avec ces acteurs clés. Une des illustrations en est la campagne de sensibilisation qu'ont pu initier ensemble la Filière de Santé Maladies Rares FIMARAD, l'Alliance maladies rares et Maladies Rares Info Services auprès des dermatologues de ville et leurs patients.

Comme les années précédentes, Maladies Rares Info Services a assuré le fonctionnement logistique et la gestion des services mutualisés de la Plateforme Maladies Rares en veillant, par l'intermédiaire de son chargé de mission Services Généraux, à ce que les meilleurs services soient apportés aux équipes salariées des 6 structures maladies rares hébergées en ce lieu, aux bénévoles et aux associations maladies rares. S'agissant du service de mise à disposition de salles de réunion, malgré les restrictions imposées par le contexte sanitaire, en 2021 la Plateforme Maladies Rares a accueilli 365 réunions rassemblant près de 3932 participants. Cela illustre, s'il en était besoin, l'importance de bénéficier d'un tel lieu de réflexion et de partage pour l'ensemble de la communauté maladies rares.

Ces services et actions au bénéfice de l'ensemble des trois millions de français concernés par les maladies rares sont le fruit du travail d'une équipe salariée investie et remarquablement experte sur ces milliers de maladies rares et de l'engagement fort de personnes bénévoles issues du monde associatif. Qu'elles en soient ici toutes remerciées.

À ce titre, je souhaite rendre hommage à Michèle Auzias, membre de notre Conseil d'Administration, disparue prématurément début 2022. Engagée jusqu'au bout pour défendre et aider les personnes atteintes de maladies rares et les personnes vivant avec un handicap, c'est peu dire qu'elle va terriblement nous manquer.

En conclusion, et pour illustrer ces 20 années d'existence, je laisse la parole à Jacques Bernard qui fut président de Maladies Rares Info Services durant 13 ans :

« J'ai la grande satisfaction d'avoir fait de Maladies Rares Info Services un service public de grande qualité à la disposition de tout le monde et pour tout le monde, avec des écoutantes professionnelles qualifiées et bienveillantes qui savent répondre et orienter toutes les personnes qui les sollicitent ».

“Depuis 20 ans, Maladies Rares Info Service apporte écoute, soutien, expertise et orientation à toutes les personnes confrontées aux maladies rares, qu'elles soient malades, proches de malades ou professionnelles du soin et de l'accompagnement.”



LE SERVICE D'INFORMATION, D'ORIENTATION ET DE SOUTIEN

La mission première de Maladies Rares Info Services demeure la réponse aux demandes des personnes concernées par les maladies rares en matière d'information, d'orientation et de soutien.

Ces demandes nous sont adressées au moyen de la ligne téléphonique, du formulaire de demande sur notre site internet, du Forum maladies rares et de nos comptes sur les réseaux sociaux.

Emanant très souvent des personnes malades et de leurs proches, elles sont toujours le révélateur du vécu des personnes atteintes d'une maladie rare.

Les professionnels qui prennent en charge ou accompagnent ces personnes sont aussi demandeurs d'information et d'orientation, besoins qui sont mis en lumière dans ce rapport.

Des sollicitations en hausse dans un contexte pandémique

En 2021, l'activité globale de Maladies Rares Info Services a connu une hausse de 13% par rapport à 2020. Au total c'est 4578 demandes qui nous sont parvenues. Cette hausse s'explique à la fois par un retour à la normale pour Maladies Rares Info Services après l'année 2020 qui avait été marquée par un impact notable du premier confinement sur les sollicitations reçues, et par un nombre important de demandes concernant la vaccination contre la Covid-19, comme cela sera détaillé plus loin.

Les appels

Le téléphone reste le moyen privilégié de nous contacter, avec une part des appels téléphoniques qui est stable par rapport à 2020 (- 1 point).

92% des appels sont des appels dits « maladies rares » c'est-à-dire en lien avec ce sujet. 8% sont des appels périphériques qui ne relèvent pas directement du champ des maladies rares, en baisse d'1 point par rapport à 2020. Ces chiffres traduisent la bonne identification du service par ses usagers. De façon générale, les appels périphériques restent pour la plupart dans le champ de la santé, ils aboutissent le plus souvent à une information courte ou à une orientation vers un autre service.

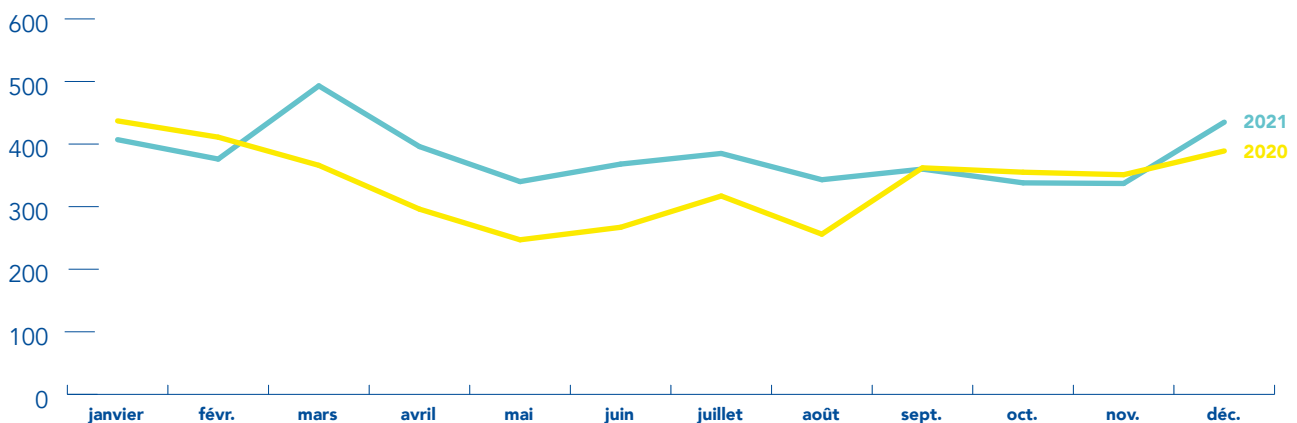
En 2021, le taux de réponse moyen de la ligne téléphonique était de 73%. Cela signifie que, sur un même mois, pour 10 personnes qui souhaitent nous joindre par

téléphone, un peu moins de 3 n'y parviennent pas du tout. Leurs appels ont eu lieu soit pendant nos horaires de fermeture, soit alors que la ligne était pleinement occupée. La part de ces personnes se reportant sur le formulaire de demande par courrier électronique n'est pas connue.

Le taux d'accessibilité, permet, lui, de mesurer, sur les horaires d'ouverture, le ratio entre le nombre d'appels décrochés et le nombre d'appels perdus en raison de l'occupation de la ligne. En 2021, le taux d'accessibilité moyen était de 71%.

La durée moyenne de chaque appel était en 2021 de 14 minutes, une durée moyenne comparable aux années précédentes et qui traduit le temps nécessaire pour écouter l'appelant, comprendre sa demande et ses besoins, puis lui apporter une réponse adaptée. L'amplitude des durées est néanmoins assez large. Ainsi, certains appels ne durent que quelques minutes, correspondant alors le plus souvent à une demande précise ou à une orientation. D'autres peuvent se prolonger plus d'une heure, correspondant alors à un besoin d'écoute important, exprimé ou non. Ces longues durées expliquent que la ligne n'est pas toujours accessible.

TOTAL DES ÉCHANGES PAR MOIS



Les courriers électroniques

La part des courriers électroniques dans l'activité en 2021 est en très légère hausse par rapport à 2020 (+1 point). Par courriers électroniques on entend les réponses qui sont faites par mails aux demandes soumises via le formulaire de demande sur notre site internet et, dans une moindre mesure, aux demandes arrivant sur différentes adresses électroniques de Maladies Rares Info Services et aux demandes transférées par les partenaires (Orphanet, Fondation maladies rares, Alliance maladies rares).

Nos chargées d'écoute et d'information consacrent en moyenne 15 minutes à la rédaction des réponses aux mails mais cette durée peut dans certains cas excéder l'heure dans le cas de situations plus complexes. La réponse, qui se doit d'être la plus claire et complète possible pour l'utilisateur, est structurée autour de tous les éléments évoqués dans sa demande, permettant à celui-ci de vérifier la compréhension de ses attentes mais aussi de se sentir soutenu. Les réponses aux mails impliquent en outre un temps moyen de recherche d'information de 16 minutes, qui peut aller jusqu'à deux heures dans le cadre de demandes très pointues nécessitant par exemple un état des lieux de la recherche scientifique sur une maladie ou des échanges avec certains experts. Les chargées d'écoute et d'information joignent autant que possible à leurs réponses des liens ou documents provenant de sites internet de référence (Orphanet, Filières de Santé Maladies Rares, Centres experts, sociétés savantes, revues médicales, etc.).

En moyenne, le délai de réponse aux mails est de moins d'un jour ouvré. Un délai de réponse le plus court possible est très important non seulement pour la qualité du service mais aussi pour le vécu des personnes qui nous contactent, dont le parcours est souvent marqué par l'attente (d'un diagnostic, d'un traitement, d'un rendez-vous, d'un examen...).

Les posts informatifs sur le Forum maladies rares

La part des posts informatifs sur le Forum maladies rares en 2021 est identique à 2020. Par posts informatifs on entend les réponses faites par les chargées d'écoute et d'information aux posts d'utilisateurs du Forum demandant une information ou une orientation et restés sans réponse ou avec une réponse insuffisante.

La durée de réponse moyenne requise pour un post informatif est de 10 minutes, et peut aller jusqu'à 20 minutes. Même si la forme est différente de celle des réponses aux courriers électroniques, les posts informatifs requièrent une vigilance certaine car les informations doivent être fiables, adaptées et compréhensibles par l'ensemble des utilisateurs du Forum.

Les réponses apportées sur les réseaux sociaux

La part des réponses apportées via les réseaux sociaux en 2021 est, elle aussi, identique à 2020. Certaines personnes utilisent la possibilité de laisser un message sur les comptes de Maladies Rares Info Services sur les réseaux sociaux pour poser des questions ou chercher un contact, une orientation. Les chargées d'écoute et d'information leur répondent alors par le même biais. En 2021, ce sont principalement des utilisateurs de Facebook qui ont utilisé cette possibilité, que ce soit en postant sur la page de Maladies Rares Info Services, en commentant une publication ou en utilisant la messagerie Messenger.

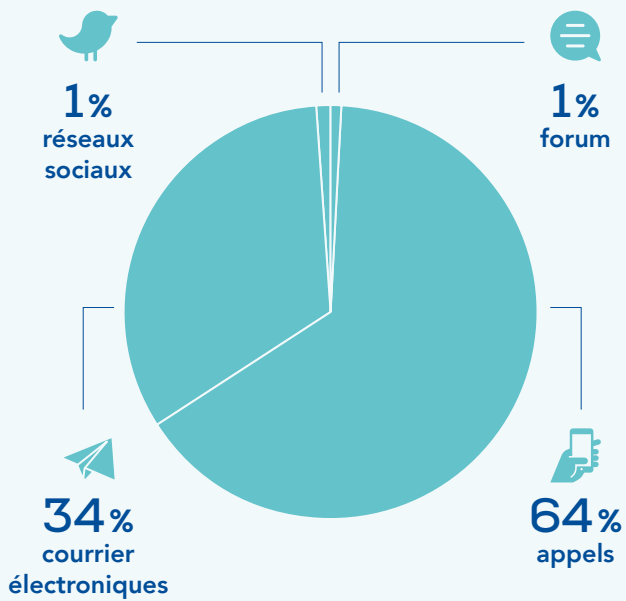
Pour les réponses sur la page Facebook, le temps de rédaction moyen est de 6 minutes, reflétant des réponses généralement brèves et concises. En effet, les internautes apportent souvent trop peu d'informations pour qu'une chargée d'écoute et d'information puisse répondre avec précision. En outre, il leur est généralement proposé de nous recontacter par téléphone ou mail pour une meilleure confidentialité.

ACTIVITÉ GLOBALE

Dans le détail, les échanges se sont répartis de la façon suivante entre les différents canaux utilisés pour solliciter notre service :



RÉPARTITION DES ÉCHANGES



Profil des personnes faisant appel au service

Dans plus de 8 cas sur 10, les personnes qui sollicitent Maladies Rares Info Services le font pour la première fois. Dans plus de 14% des cas ce sont des personnes qui reviennent vers nous, soit qu'elles aient un nouveau besoin d'information et d'orientation, soit qu'elles aient apprécié l'oreille attentive de nos chargées d'écoute et d'information et fassent de nouveau appel à cette possibilité d'écoute.

Les types de demandeurs

Les personnes malades (60%) et leurs proches (33%) demeurent les principaux usagers du service d'information, d'orientation et de soutien. Maladies Rares Info Services permet ainsi de répondre directement aux besoins des personnes concernées au premier chef. Les professionnels (4%) et les associations de personnes malades (1%) viennent ensuite. 1% des demandes émanent d'étudiants ou de journalistes. Pour moins de 1% des usagers, leur appartenance à une catégorie donnée n'est pas connue. Il s'agit principalement des personnes nous ayant contactés par les réseaux sociaux, qu'il est souvent plus difficile d'assigner à telle ou telle catégorie faute d'information suffisante.

Parmi les proches qui nous sollicitent, une grande majorité (57%) sont les parents de la personne malade. Dans 13% des cas il s'agit du conjoint et dans 7% des cas d'un enfant de la personne malade. La catégorie « autres » (23%) recouvre des liens très variés (parents plus éloignés, parents par alliance, amis...).

Les précisions concernant les différentes catégories de professionnels qui nous contactent sont disponibles dans la thématique spéciale qui leur est consacrée à la page 18 de ce rapport.

Le sexe et l'âge des demandeurs

Dans plus de 7 cas sur 10, les personnes qui font appel à notre service sont des femmes.

Dans le cadre du suivi de notre activité, nous interrogeons les personnes qui nous sollicitent au sujet de l'âge de la personne malade, pas de leur âge. Néanmoins, 60% des demandeurs étant les personnes malades elles-mêmes, les données sur leur âge, lorsqu'elles sont disponibles, nous éclairent sur l'âge des personnes qui sollicitent Maladies Rares Info Services : 27% ont moins de 40 ans, 41% ont entre 40 ans et 60 ans, et 32% ont plus de 60 ans. Cette dernière catégorie a nettement plus tendance à contacter Maladies Rares Info Services par téléphone plutôt que par mail. Pour les moins de 60 ans la répartition entre appels et mails est relativement équilibrée.

L'origine géographique des demandes

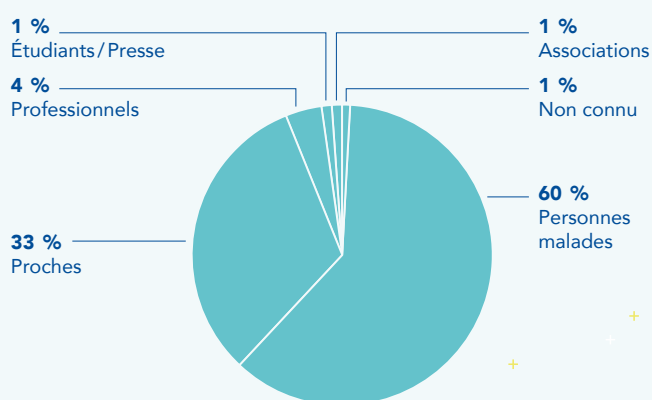
La répartition des demandes en provenance de France recoupe globalement la répartition de la population entre les différentes régions. 81% proviennent de France métropolitaine et 1% d'Outre-mer.

Maladies Rares Info Services continue à recevoir des sollicitations de l'étranger, notamment en provenance des pays d'Afrique du Nord. Ces sollicitations représentent 8% des demandes reçues en 2021, un chiffre identique à 2020. S'y ajoutent les sollicitations de France pour des proches résidant à l'étranger. Le rôle des chargées d'écoute et d'information est d'apporter une information adaptée et réaliste, s'appuyant le plus possible sur les ressources existantes dans le pays où réside la personne malade. Les demandes en provenance de l'étranger nous parviennent par mail, le Forum et les réseaux sociaux dans 8 cas sur 10, en raison probablement des barrières linguistiques et des surcoûts liés aux appels téléphoniques depuis l'étranger.

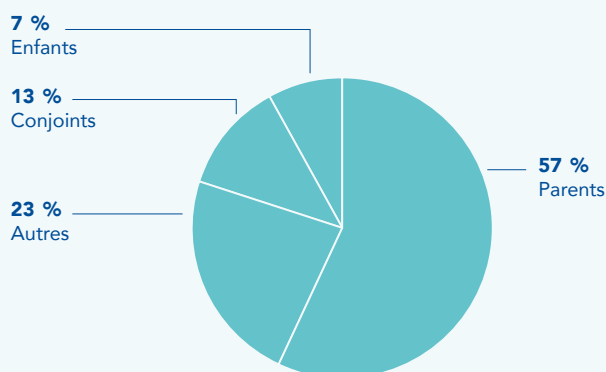
PROVENANCES DES APPELS

Île-de-France	19%
Auvergne-Rhône-Alpes	10%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	8%
Occitanie	7%
Nouvelle-Aquitaine	7%
Grand Est	6%
Hauts-de-France	6%
Bretagne	4%
Pays de la Loire	4%
Bourgogne-Franche-Comté	3%
Normandie	3%
Centre-Val de Loire	3%
Corse	1%
Sous-total France métropolitaine	81%
Outre-mer	1%
Étranger	8%
Non connu	10%
Total	100%

TYPES DE DEMANDEURS



PROFIL DES PROCES



Profil des personnes malades concernées par les demandes

L'analyse du profil des personnes malades concernées par les sollicitations montre une diversité qui reflète celle des situations recouvertes par les maladies rares.

Âge des personnes malades

L'examen de l'âge des personnes malades, lorsque cette donnée est disponible, nous révèle que dans 8 cas sur 10 la personne malade concernée par la demande est un adulte. Dans les deux autres cas, il s'agit d'enfants (ou, beaucoup plus rarement, de fœtus). La répartition par tranches d'âge tend à recouper, avec quelques variations, celle de la pyramide des âges de la population générale en France.

Existence d'un diagnostic

Parmi les personnes malades concernées par les demandes, un diagnostic a été établi dans 74 % des cas, soit 4 points de plus qu'en 2020.

Dans un quart des cas, la personne n'a pas ou pas encore de diagnostic. Soit le diagnostic est en cours, soit la personne malade est en errance ou en impasse. Le rôle des chargées d'écoute et d'information est alors de valider ou d'orienter vers la consultation adaptée, en tenant compte du parcours d'examen et de consultations déjà effectué par la personne. Rappelons que seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis, qui met en moyenne 5 ans à être posé pour plus d'un quart des personnes.

Lorsque le contact est bref et que les informations sont succinctes, le diagnostic est codé comme non connu (1 %).

Les maladies concernées

En 2021, les demandes en lien avec un diagnostic établi de maladie rare ont porté sur 842 maladies différentes (contre 709 en 2020). Ce chiffre est à rapporter aux plus de 6000 maladies rares existantes.

L'analyse par groupes de pathologies montre que, comme l'année précédente, les maladies neurologiques arrivent en tête et représentent 21 % des demandes avec diagnostic, devant les maladies auto-immunes et inflammatoires (plus de 14 %) et les anomalies du développement (près de 10 %). Si pour les maladies auto-immunes cela s'explique par la prévalence importante de quelques-unes d'entre elles, pour les anomalies du développement cela s'explique au contraire par la possibilité de diagnostiquer, grâce au séquençage à haut débit, un grand nombre d'anomalies génétiques ultra rares.

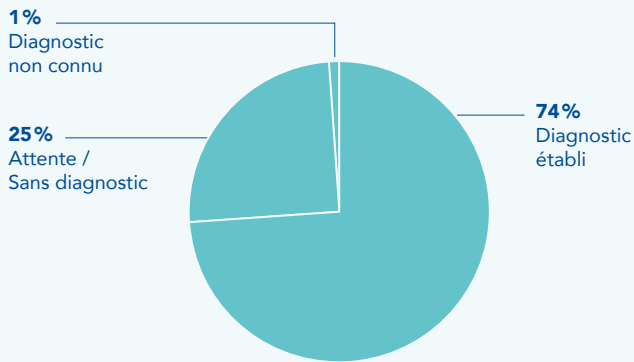
Sur 842 maladies pour lesquelles nous avons été contactées, 832 d'entre elles ont une occurrence de moins de 1 % des demandes avec diagnostic. Cela montre bien tant l'extrême diversité que la rareté des maladies pour lesquelles le service est sollicité.

Parmi les 10 maladies représentant 1 % ou plus des demandes avec diagnostic, on trouve 7 maladies auto-immunes et/ou auto-inflammatoires : lupus, myasthénie auto-immune, maladie de Gougerot Sjögren, syndrome de Guillain-Barré, sarcoïdose, SAPL et thrombopénie immune.

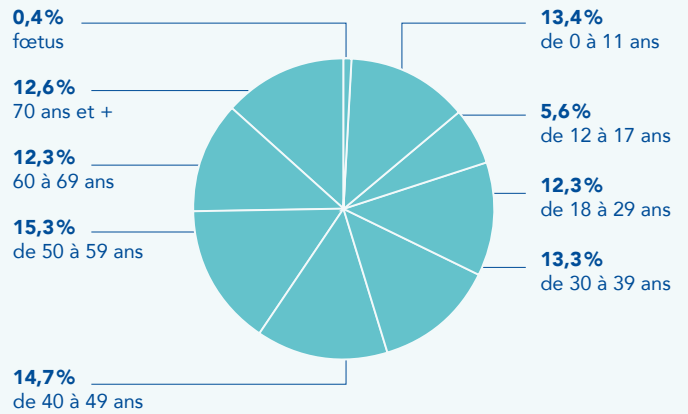
Parmi ces 10 maladies, on retrouve comme l'an passé la présence de la tumeur desmoïde. Ceci est le fruit d'une étroite collaboration entre Maladies Rares Info Services et l'association SOS Desmoïde. Cette dernière incite les personnes malades et leurs proches à prendre contact avec notre service et assure une présence sur le Forum maladies rares.

Au total, ces 10 maladies ont concentré un peu moins de 18 % des demandes avec diagnostic. Aucune ne dépasse une occurrence de 3,2 %.

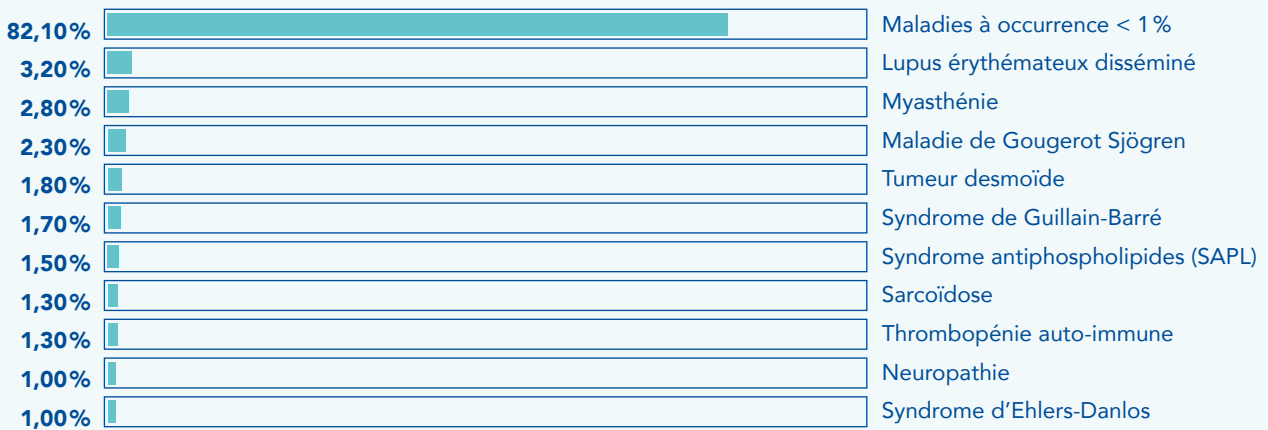
EXISTENCE D'UN DIAGNOSTIC



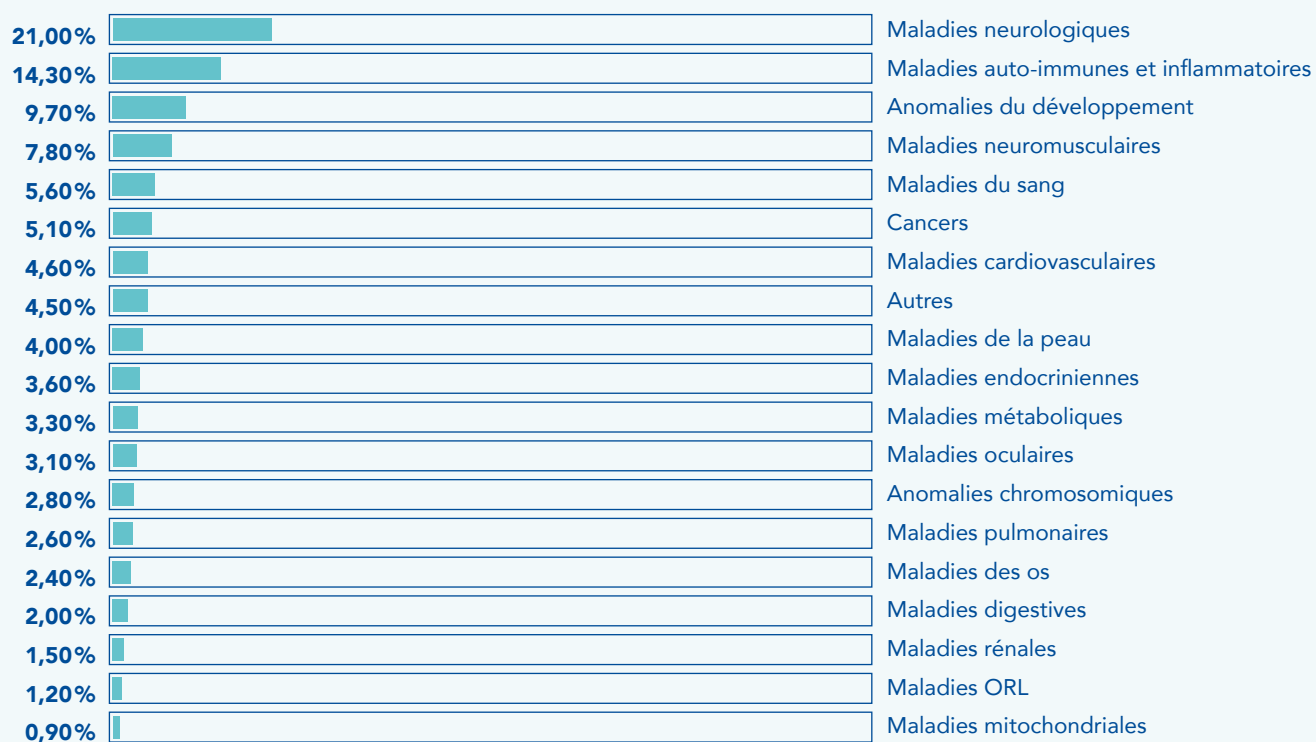
ÂGE DE LA PERSONNE MALADE



MALADIES CONCERNÉES



GROUPE DE PATHOLOGIES



Analyse des demandes et des réponses

Motifs des demandes

Année après année, les besoins des personnes qui nous contactent restent centrés autour de quatre grandes problématiques, sachant qu'une même personne peut nous contacter pour plusieurs motifs :

- 40% des demandes concernent la recherche d'information sur la maladie. Il s'agit d'une problématique bien connue et spécifique liée à la rareté qui rend plus difficile l'accès à l'information. Or, l'information est essentielle pour permettre à chaque personne malade et son entourage de mieux comprendre la maladie et ses enjeux, pour vivre le mieux possible. Il est notable à cet égard que 19% des répondants malades ou proches à notre enquête de satisfaction 2021 ont déclaré n'avoir pas d'autres sources d'information que Maladies Rares Info Services. L'information sur la maladie est également essentielle pour les professionnels qui les accompagnent pour une prise en charge de qualité, comme détaillé dans la thématique spéciale qui leur est consacrée à la page 18 de ce rapport.

« Bonjour. Je me permets de vous écrire car ma fille L. de 11 ans est porteuse d'une xxx qui est très rare. Les médecins n'ont pas de recul face à cette maladie, ma question est de savoir si vous connaissez cette maladie et les effets à long terme pour ma fille. En vous remerciant d'avance. »

- 28% des demandes concernent l'orientation médicale. La rareté rend aussi plus difficile l'identification des consultations expertes. L'orientation vers un centre de référence ou de compétence ou vers une consultation pertinente au regard de la situation de la personne est un gage de qualité et de continuité de la prise en charge.

« Quel médecin consulter pour la maladie de Fahr? Y a-t-il un médecin spécialisé dans cette maladie ? »

- Le besoin de lien social est une constante dans les maladies rares, maladies qui créent de l'isolement et de l'incompréhension du fait par exemple d'un handicap souvent invisible. La demande de lien social s'exprime dans 21% des cas à travers le besoin de soutien, la recherche d'une association ou celle d'un forum. Au terme de notre enquête de satisfaction 2021, 28% des répondants ont déclaré n'avoir pas d'autres sources de soutien que Maladies Rares Info Services.

« Bonjour, nous avons petit garçon de 4 ans atteint d'une maladie génétique, le xxx. Nous aimerions entrer en relation avec d'autres parents dont l'enfant est atteint de cette maladie ou d'une maladie de la même famille, à savoir métabolique à caractère neurologique. Comment faire ? »

- Dans 12% des cas les demandes concernent les questions sociales et juridiques. La maladie chronique, la situation de handicap génèrent des problématiques d'accès aux droits sociaux, d'inclusion scolaire ou professionnelle, d'orientation vers des professionnels de l'accompagnement social, etc.

« Bonjour, je suis atteinte de sarcoïdose et je voudrais savoir si j'ai droit à la MDPH pour cette maladie ? »

2021 a bien sûr été marquée par la poursuite de l'épidémie de la Covid-19 et par la campagne de vaccination contre cette maladie. Au total, en 2021 les demandes en lien avec la Covid-19 ont représenté 14% des sollicitations reçues par notre service. 96% de ces sollicitations concernaient la vaccination. Dans l'immense majorité des cas, les personnes malades, leurs proches ou leurs médecins s'interrogeaient sur les recommandations vaccinales pour les personnes atteintes de telle ou telle maladie rare. Maladies Rares Info Services a pu les orienter vers les recommandations émises à ce sujet par les Filières de Santé Maladies Rares ainsi que vers le centre expert concerné, tout en les invitant à faire le lien avec le médecin traitant. Aux questions des personnes très désireuses de se faire vacciner, en début d'année, ont succédé, au fil du temps, celles des personnes indécises puis celles des plus réticentes. Sans surprise, notre service a connu un pic de demandes à l'été 2021 à la suite de l'annonce de la généralisation du pass sanitaire et de l'obligation vaccinale pour le personnel soignant. Ainsi, en juillet et août, les sollicitations concernant la vaccination contre la Covid-19 ont représenté respectivement 34% et 20% des demandes reçues par le service ces mois-ci.

« Bonjour, mon conjoint a eu une splénectomie due à un PTI. Ma question est : doit-il recevoir le vaccin contre la Covid-19? Si oui y a-t-il un vaccin meilleur qu'un autre pour son état ? Et est-ce que le vaccin peut re-déclencher son PTI ? Merci ? »

Réponses aux demandes

Nous différencions les réponses apportées des demandes car si les chargées d'écoute et d'information veillent bien sûr, dans la mesure du possible, à fournir une réponse à la demande exprimée, elles apportent fréquemment des réponses plus larges. C'est là une des grandes valeurs ajoutées de ce service que sa capacité à aller au-delà des besoins exprimés de prime abord et d'apporter une réponse la plus globale et complète possible à la situation de la personne malade et/ou du proche. Cela repose notamment sur une connaissance pointue et transversale du parcours de vie et de santé des personnes malades et de leurs proches et sur des compétences en matière d'écoute régulièrement actualisées. Plusieurs types de réponses peuvent donc être apportés à une même personne.

L'orientation médicale au sens large est ainsi la réponse la plus souvent apportée (40%), incluant notamment, en particulier à l'occasion des appels, les validations du suivi exposé par le demandeur (c'est-à-dire la confirmation d'une prise en charge adaptée).

L'information médicale représente une part moins importante des réponses que des demandes. En effet, un certain nombre des demandes d'information médicale concernent des situations de personnes en errance diagnostique. Or, en l'absence de diagnostic, il n'est malheureusement pas toujours possible d'apporter une telle information. En outre, en l'absence parfois pour certaines maladies de recommandations vaccinales spécifiques, les demandes concernant la vaccination contre la Covid-19 n'ont pas toujours pu donner lieu à une information en lien avec la maladie, mais plutôt à une orientation médicale. Permettre à la personne de mieux comprendre la maladie, ses symptômes et ses traitements représente tout de même 34% des réponses. Les chargées d'écoute et d'information délivrent alors une information adaptée à chaque situation, en s'assurant que les mots employés soient bien compris et en s'adaptant au niveau de littératie en santé des usagers.

Les orientations vers une association (un quart des réponses) ou vers notre Forum (7%) sont, elles, plus fréquentes que les demandes en la matière, le demandeur n'exprimant pas toujours spontanément son besoin de lien social et n'ayant pas toujours connaissance de l'existence de telles ressources.

Parmi les réponses les plus fréquemment apportées :

- Les questions sociales et juridiques (14%) qui recouvrent

l'orientation sociale, l'information sociale, l'information juridique et l'orientation vers d'autres lignes d'écoute comme Santé Info Droits.

- Le soutien (12%). Si la demande est principalement un besoin d'écoute et de soutien, les chargées d'écoute et d'information peuvent être amenées, au terme de l'échange, à orienter vers un autre service membre du collectif TeSS (Téléphonie Sociale et en Santé) comme par exemple Solitud'écoute ou Astrée.

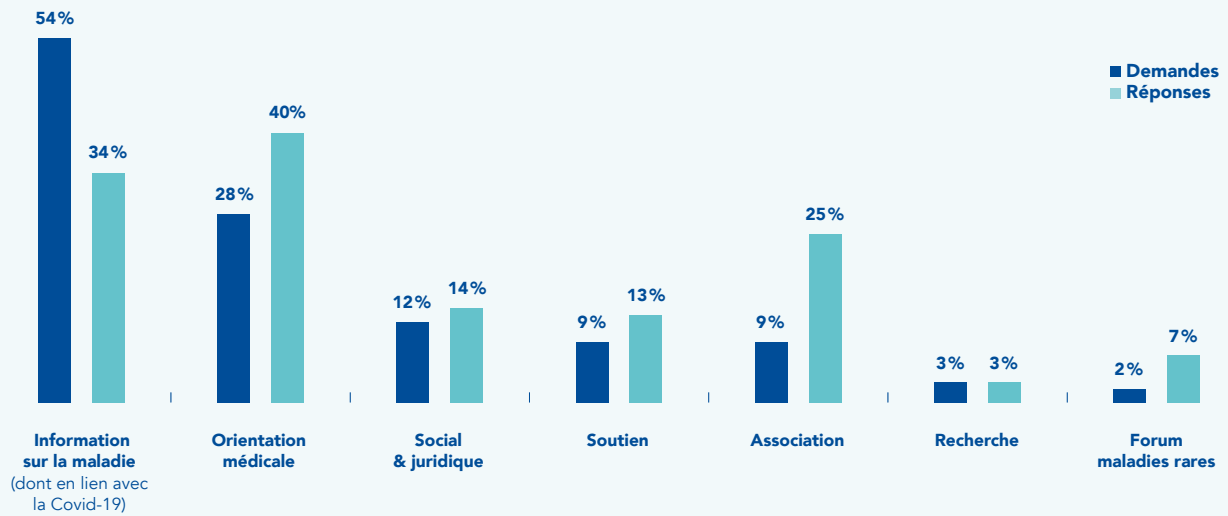
Les chargées d'écoute et d'information veillent à ce que l'information soit adaptée, personnalisée et intelligible sur des centaines de maladies et sont attentives à proposer une orientation vers le service le plus approprié en fonction de la situation décrite par la personne. Des recherches complémentaires ont été nécessaires dans près de 10% des cas. L'envoi d'un e-mail (ou, plus rarement, d'un courrier postal) complète dans plus de 23% des cas les appels (communication des coordonnées d'un service médical, de liens vers des sites internet et notamment ceux des associations, des Filières de Santé Maladies Rares et d'Orphanet). Les réponses aux mails et sur le Forum sont les autres occasions privilégiées de partager des ressources en ligne (respectivement dans 25 et 34% des cas). Dans un peu plus de 7% des cas la réponse contient une proposition de nous recontacter, pour des motifs variables (nouvel échange après un examen ou une consultation prévus, nécessité que le demandeur fournisse plus d'informations...).

L'orientation médicale

La diversité des maladies rares concernées se reflète dans la diversité des orientations médicales proposées par les chargées d'écoute et d'information. Ainsi, ces orientations recouvrent 36 spécialités médicales ou paramédicales différentes.

L'orientation médicale des appelants se fait toujours en premier lieu vers les centres experts hospitaliers labellisés que sont les centres de référence (24%) ou de compétence maladies rares (22%). L'importance de ces orientations souligne d'une part la pertinence de l'existence de ces centres experts mais aussi d'autre part une connaissance encore insuffisante de l'existence de ces centres par les médecins de ville. Cela démontre aussi l'importance du rôle de Maladies Rares Info Services pour aider les personnes malades et leurs proches à se repérer parmi les ressources existantes dans le champ des maladies rares.

MOTIFS DES DEMANDES ET RÉPONSES APPORTÉES



ORIENTATION MÉDICALE



L'orientation vers la médecine générale, qui arrive en quatrième position à 7 %, s'explique par la nécessité de demander la validation d'une orientation par le généraliste qui reste celui qui connaît le mieux la situation du patient dans sa globalité.

Les orientations sont aussi nombreuses vers des spécialistes hors centres experts (les personnes malades pouvant être amenées à consulter dans les services hospitaliers comme en ville).

Les orientations vers la médecine interne (6%), un psychologue (4%), une consultation de génétique (4%) ou un centre anti-douleur (4%) reflètent bien certaines caractéristiques communes du parcours des personnes concernées par une maladie rare :

- La médecine interne est une spécialité médicale dont le domaine de compétence est notamment la prise en charge des maladies systémiques et auto-immunes et des démarches diagnostiques difficiles.
- L'accompagnement psychologique est souvent nécessaire pour accompagner les difficultés liées à l'errance diagnostique.
- 80% des maladies rares sont d'origine génétique.
- La prise en charge de la douleur est dans bien des situations une des seules solutions qui peut être proposée aux personnes malades quand il n'existe pas de traitement, comme cela est très fréquemment le cas dans les maladies rares.

L'orientation sociale

L'orientation sociale se fait à hauteur de 30% vers les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH). Cette proportion n'est pas étonnante dans la mesure où 65% des maladies rares sont invalidantes. Suivent ensuite les Centres Communaux d'Action Sociale (CCAS, 21%), les Centres Locaux d'Information et de Coordination en faveur des personnes âgées (CLIC, 11%) et les Compagnons Maladies Rares (10%). Ces derniers consistent en un dispositif de pair-aidance expérimenté par l'Alliance maladies rares en région Nouvelle-Aquitaine, permettant l'accompagnement des personnes malades par des personnes elles-mêmes concernées par les maladies rares.

La catégorie « Autre » (16%) correspond à une orientation vers des réseaux divers proposant une information ou un accompagnement social (Plateformes d'Expertise Maladies Rares, certains réseaux de santé, associations, autres lignes téléphoniques...).

Des orientations suivies d'effet

Dans le cadre de notre enquête de satisfaction annuelle 2021, nous avons cherché à comprendre si les orientations prodiguées par le service, qu'elles soient médicales, sociales ou vers des associations, étaient suivies d'effet.

Au terme de l'enquête adressée aux personnes malades et proches, 35% des répondants ayant bénéficié d'une orientation avaient déjà pris contact avec les organismes ou structures concernés et 58% avaient l'intention de le faire, sachant que l'enquête de satisfaction est envoyée le jour-même ou dans les quelques jours suivant immédiatement notre réponse. Seuls 7% des répondants n'avaient pas l'intention de donner suite aux informations communiquées.

Dans le cas des professionnels, 70% des répondants avaient immédiatement pris contact avec les organismes ou structures indiqués, et les 30% restants avaient prévu de le faire.

Ces chiffres démontrent l'importance du rôle d'orientation de Maladies Rares Info Services, qui permet de guider effectivement les personnes malades, leurs proches et les professionnels qui les accompagnent vers les bonnes ressources.

ORIENTATION SOCIALE



Informer et orienter les professionnels

Si les principaux usagers de Maladies Rares Info Service sont les personnes malades et leurs proches, 4 % des personnes qui nous sollicitent le font donc en leur capacité de professionnels prenant en charge ou accompagnant des personnes concernées par une maladie rare.

Leurs sollicitations nous parviennent principalement par téléphone (dans 79 % des cas), largement devant les mails (20 % des cas) et les réseaux sociaux (1 %).

Ces professionnels, non spécialistes des maladies rares, ont besoin de trouver des informations sûres et validées sur les maladies rares, concernant tant le parcours de santé que le parcours de vie des personnes malades. Beaucoup de ces informations sont disponibles sur internet, en particulier sur Orphanet, sur les sites internet des Filières de Santé Maladies Rares ou sur ceux des associations. Contacter Maladies Rares Info Services permet de trouver plus rapidement son chemin parmi ces informations, d'en vérifier certaines ou de se les approprier plus facilement, ou encore d'obtenir celles qui sont plus compliquées à trouver. En outre, la valeur ajoutée de Maladies Rares Info Service sera aussi son approche globale du parcours de santé et de vie des personnes atteintes d'une maladie rare.

Dans ce rapport 2021, nous apportons un éclairage plus poussé sur les sollicitations des professionnels, permettant de mieux saisir la complexité du parcours de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares et leurs proches.

Un service utile à une grande diversité de professionnels

Parmi les professionnels qui ont sollicité Maladies Rares Info Services en 2021, on observe une grande diversité d'acteurs, reflet de la multiplicité des professionnels qui peuvent être impliqués dans le suivi de personnes atteintes de maladies rares.

Ces maladies, souvent complexes, multi-systémiques et invalidantes, nécessitent fréquemment, outre le suivi médical, une prise en charge paramédicale ainsi qu'un accompagnement social ou médico-social.

Les principales catégories de professionnels ayant sollicité Maladies Rares Info Services en 2021 sont les médecins (40 %), d'autres professions de santé (24 %) et les professions sociales et médico-sociales (21 %). Leurs demandes sont analysées de façon détaillée ci-après.

Maladies Rares Info Services est également sollicitée par des professionnels d'autres acteurs du champ des maladies rares (6 %), tels que les Equipes Relais Handicaps Rares, les Plateformes d'Expertise Maladies Rares ou des associations.

La catégorie « autres » (7 %) recouvre d'autres types de professionnels très divers contactant Maladies Rares Info Services de façon beaucoup moins fréquente (chercheurs, laboratoires pharmaceutiques, administrations publiques...).

Les sollicitations des médecins

Du fait de la rareté des maladies concernées, les médecins eux-mêmes sont en quête d'information et d'orientation, au premier titre desquels les médecins généralistes (plus d'un tiers des médecins ayant contacté Maladies Rares Info Services).

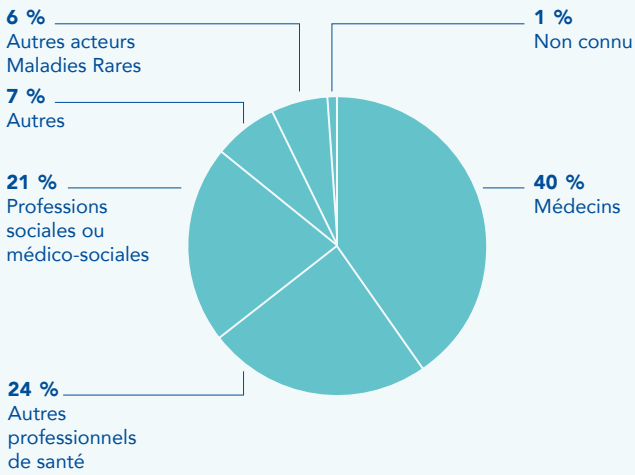
Une majorité des médecins généralistes ayant contacté Maladies Rares Info Services (57 %) était à la recherche d'information sur la maladie, dont plus de la moitié en lien avec la vaccination contre la Covid-19. Maladies Rares Info Services a pu leur communiquer la documentation disponible et, quand nécessaire, les orienter vers les centres de référence.

« Bonjour, faut-il une troisième dose de vaccination contre la Covid-19 d'emblée pour un patient atteint du syndrome de Silver-Russell ? »

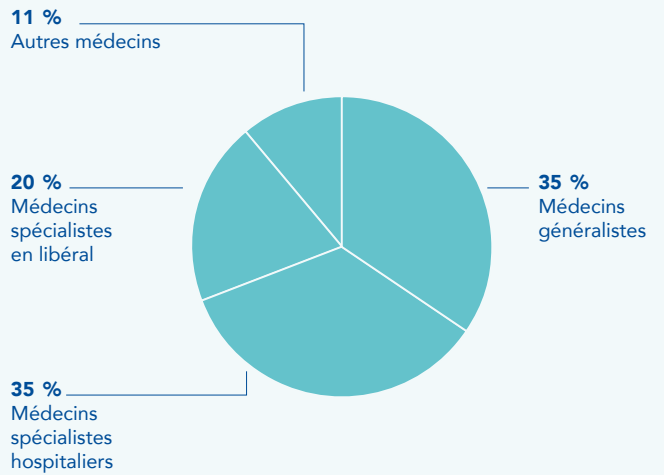
39% des médecins généralistes étaient quant à eux à la recherche d'une orientation médicale pour une prise en charge spécialisée. Outre cette orientation médicale, la plupart du temps vers un centre de référence ou de compétence, notre service a pu leur envoyer des informations complémentaires par le biais de ressources documentaires (par exemple le protocole national de diagnostic et de soins lorsqu'il existait) ou d'autres ressources (par exemple l'association consacrée à la pathologie concernée).

Un autre gros tiers des médecins ayant contacté Maladies Rares Info Services en 2021 étaient des médecins spécialistes hospitaliers, avec des spécialités variées (anesthésistes, neurologues, médecins biologistes, interniste, oncologue, médecin réanimateur, psychiatre...).

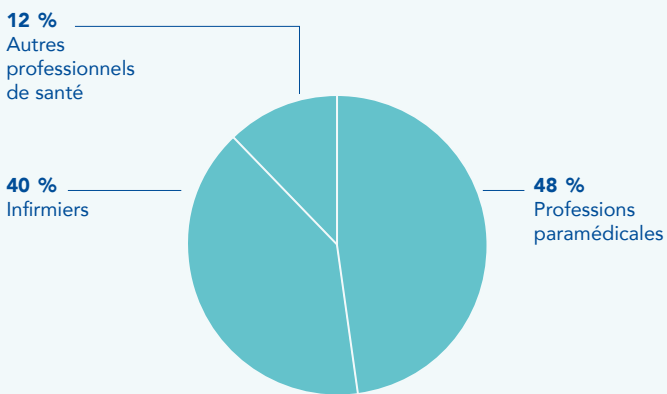
TYPE DE PROFESSIONNELS



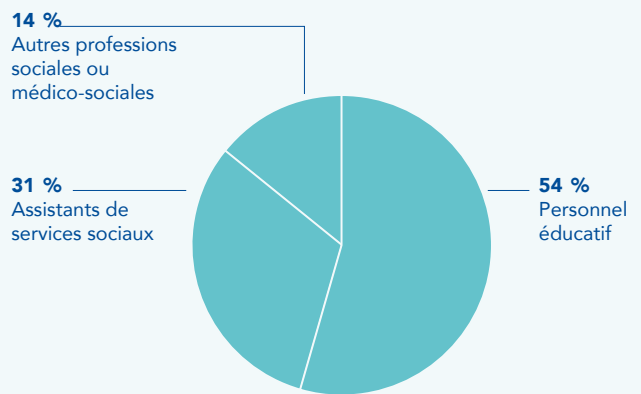
LES USAGERS MÉDECINS



LES USAGERS PROFESSIONNELS DE SANTÉ HORS MÉDECINS



LES USAGERS PROFESSIONNELS DU SOCIAL ET DU MÉDICO-SOCIAL



39% des médecins spécialistes hospitaliers recherchaient une orientation médicale, vers un centre expert maladies rares ou vers un laboratoire pouvant assurer les analyses requises pour le diagnostic d'une maladie rare (et en particulier les tests génétiques).

« Bonjour, quel laboratoire contacter pour un séquençage du gène GLA Maladie de Fabry? »

30% des médecins spécialistes hospitaliers recherchaient des informations sur la maladie, pour la plupart des anesthésistes à la recherche de recommandations pour d'éventuelles précautions ou contre-indications en lien avec une maladie rare. Dans ces cas, notre service a pu les orienter soit vers les fiches ou cartes d'urgence lorsqu'elles existaient, soit vers le centre de référence à même de répondre à leur question de façon plus pointue.

Enfin, 30% des médecins spécialistes hospitaliers étaient à la recherche d'informations spécifiques telles que des informations sur les cartes d'urgence, de la documentation vulgarisée sur la transmission génétique ou des orientations vers des associations de personnes malades pour leurs patients.

« Bonjour, une de mes patientes souffre de xxx et souhaiterait être soutenue, sur le plan social, psychologique et orientée dans ses diverses demandes. Récemment arrivée dans le département, elle n'a pas de relations sociales et est démunie. Quelle association pourrait l'aider? »

2 médecins sur 10 ayant contacté Maladies Rares Info services en 2021 étaient quant à eux des médecins spécialistes en libéral, parmi lesquels plusieurs médecins biologistes et plusieurs pédiatres. La gynécologie, la gastro-entérologie et la psychiatrie faisaient partie des autres spécialités représentées. La très grande majorité de ces médecins étaient à la recherche d'une orientation médicale, vers un laboratoire ou vers un centre expert. Dans une bien moindre mesure la demande était une demande d'information sur la maladie.

11% des sollicitations de médecins émanaient d'autres types de médecins, tels que des médecins intervenant dans des établissements médico-sociaux, un médecin scolaire ou encore un médecin travaillant dans une Agence Régionale de Santé. Leurs demandes étaient variées : information sur la maladie, orientation médicale ou vers une association, carte d'urgence...

« Bonjour, je suis médecin d'un SAMSAH et je prends en charge actuellement une patiente atteinte de la maladie de xxx. Je cherche pour son suivi actuel, un spécialiste à Lille. »

Les sollicitations des autres professionnels de santé

Parmi les professionnels de santé hors médecins ayant contacté Maladies Rares Info Services, près de la moitié exercent des professions paramédicales très variées : kinésithérapeutes, psychologues, psychomotriciens, orthophonistes et ostéopathes notamment. La majorité d'entre eux souhaitait obtenir des informations sur la maladie du patient suivi afin d'améliorer leur prise en charge. Notre service a alors pu les orienter vers la documentation de référence disponible en ligne, ainsi que vers les centres experts ou les associations quand pertinent. Un quart de ces professionnels souhaitait quant à lui obtenir une orientation médicale. Enfin, quelques-uns d'entre eux ont contacté le service pour obtenir des orientations vers des associations ou d'autres ressources, ou des informations juridiques concernant par exemple le régime des affections de longue durée (ALD).

« Bonjour, pourriez-vous m'indiquer si cela vous est possible une association ou un comité scientifique qui pourrait me renseigner sur le Syndrome de Poland ? Dans le cadre de mon activité professionnelle j'aurais besoin de sources fiables, pour objectiver une situation que j'accompagne actuellement. »

40% des professionnels de santé hors médecin nous ayant contactés en 2021 exerçaient quant à eux la profession d'infirmier, dans des cadres divers (domicile, médico-social, hôpital...). Ces infirmiers étaient à la recherche en premier lieu d'orientation médicale pour leurs patients. Leurs demandes portaient par ailleurs sur des informations concernant la maladie, des orientations vers des ressources type association pour soutenir leurs patients, ou encore sur des questions d'ordre juridique.

Parmi les autres professionnels de santé ayant contacté notre service figuraient aussi, de façon plus marginale, des pharmaciens, des chirurgiens-dentistes et des intervenants d'Espaces de Rencontres et d'Information (ERI) pour les personnes atteintes de cancers. Leurs demandes concernaient tant des informations sur la maladie que des orientations médicales.

Les sollicitations des professions sociales et médico-sociales

En 2021, plus de la moitié des usagers de notre service nous sollicitant en tant que professionnels du social ou du médico-social relevaient du personnel éducatif (éducateurs spécialisés et chefs de services d'établissements et services médico-sociaux, des accompagnants des élèves en situation de handicap de l'éducation nationale...). Pour moitié ces professionnels étaient à la recherche d'informations sur la maladie, afin de pouvoir mieux accompagner la personne concernée. Ils étaient aussi nombreux à solliciter des informations sur les ressources de types association ou autres dispositifs d'aide et de soutien afin d'étoffer l'accompagnement prodigué. Les demandes d'orientation médicale étaient en revanche minoritaires chez ces professionnels.

Près d'un tiers des professionnels du social ou médico-social nous ayant contactés en 2021 était par ailleurs des assistants de services sociaux. Leurs sollicitations ont porté quasi exclusivement, en lien avec leurs missions, sur des questions d'ordre social ou juridique. Outre la communication d'informations sociales, notre service les a aussi orientés vers des associations, vers certains dispositifs ou vers d'autres lignes de la téléphonie sociale et en santé.

« Bonjour, je vous sollicite car j'accompagne une famille dont l'enfant souffre d'une pathologie rare. Ce dernier doit subir une intervention chirurgicale sur Paris et cela va engendrer des frais d'hébergement conséquents pour la maman sur plusieurs semaines. Je souhaite ainsi savoir si un fonds d'aide sociale existe et, si oui, comment il peut être sollicité ? Quels sont les critères d'éligibilité ? »

Parmi les autres professionnels du social /médico-social nous ayant contactés (14%) figuraient des professions variées telles que des coordonnateurs de parcours ou des auxiliaires de vie à domicile, avec des demandes elles aussi variées portant tant sur la maladie que sur des orientations médicales, sociales ou vers des associations.

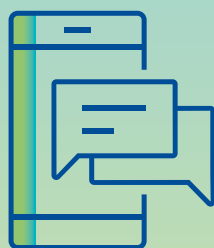
Des professionnels très satisfaits

Maladies Rares Info Services a souhaité mieux comprendre la façon dont elle répondait aux besoins des professionnels faisant appel à ses services. Pour cela, une enquête de satisfaction leur était pour la première fois dédiée. 100% des répondants se sont déclarés satisfaits du service, tant au niveau global que s'agissant de

l'accessibilité du service, de l'accueil, de la compréhension de leur demande et de la qualité de la réponse.

Les résultats de l'enquête nous ont aussi appris que, dans leur grande majorité, les répondants professionnels nous contactaient pour la première fois, après avoir eu connaissance de l'existence du service principalement sur internet (46%) ou grâce à un collègue (27%).

Le déficit d'informations concernant les maladies rares et les difficultés pour y accéder, pour les professionnels aussi laissent à penser que le nombre de professionnels sollicitant Maladies Rares Info Services pourrait être beaucoup plus important. C'est pourquoi notre service poursuit ses efforts pour mieux se faire connaître d'eux et s'est notamment associé à l'Alliance maladies rares, Orphanet et les Plateformes d'Expertise Maladies Rares pour la tenue de rendez-vous de sensibilisation des professionnels aux maladies rares, comme détaillé p.28.



LE “RÉSEAU SOCIAL PATIENTS MALADIES RARES”

Le “réseau social patients maladies rares” contribue à la visibilité de l’ensemble des services et constitue un levier incontournable pour l’information et le soutien des personnes concernées par les maladies rares. Il regroupe Le Forum maladies rares, les comptes de Maladies Rares Info Services sur les réseaux sociaux, le site internet et la newsletter “Parcours d’infos”.

Ce réseau est ouvert aux personnes malades et à leurs proches, au monde associatif, aux professionnels (Filières de Santé Maladies Rares, Plateformes d’Expertise Maladies Rares, soignants, acteurs sociaux...) ainsi qu’au grand public.

Fin 2021, ce sont plus de 21 000 personnes qui sont inscrites au Forum maladies rares ou abonnées aux comptes Facebook, Twitter et LinkedIn de Maladies Rares Info Services.

Le Forum maladies rares

Le Forum maladies rares a pour but de proposer un espace de partage d'informations et d'expériences aux personnes touchées par une maladie rare.

C'est en réalité plusieurs centaines de forums qu'il propose, soit sur des thèmes généraux transverses pouvant concerner toutes les maladies (par exemple les aidants familiaux, l'éducation thérapeutique, etc.), soit, pour l'immense majorité d'entre eux, sur des maladies spécifiques. Ainsi, à la fin de l'année 2021, le Forum comptait 442 communautés en ligne.

46 nouveaux forums ont été ouverts en 2021, à la demande de personnes malades ou de proches. La catégorie la plus représentée, avec 16 nouveaux forums, est celle des anomalies génétiques ultra rares diagnostiquées par séquençage. Cela reflète bien d'une part, les progrès réalisés dans l'accès au diagnostic par séquençage et d'autre part, la reconnaissance par les professionnels de l'intérêt du Forum maladies rares pour les familles. En effet, celles-ci sont très souvent orientées vers ce Forum par les généticiens lors de l'annonce du diagnostic.

Que ce soit dans le top 10 des forums ayant le plus de messages, dans le top 10 des forums recueillant le plus grand nombre de vues ou dans le top 10 des forums par participation des utilisateurs, la majorité sont des forums concernant des maladies auto-immunes et inflammatoires caractérisées par un taux de prévalence haut parmi les maladies rares. Figurent aussi dans ces tops 10 des forums pour des situations sans diagnostic, reflétant le besoin pour les personnes en errance diagnostique de trouver des réponses.

Le forum consacré à la tumeur desmoïde figure aussi parmi ces top 10. C'est là le résultat de l'animation assurée sur ce forum par l'association SOS Desmoïde, qui s'est

pleinement appropriée cet outil. En effet, les associations ont la possibilité si elles le souhaitent d'assurer une présence sur les forums qui les concernent.

Fin 2021, 48 associations étaient présentes sur 75 forums (soit 17 % des forums). Cette présence peut aller d'une visibilité grâce au logo de l'association (avec un lien renvoyant vers son site internet) jusqu'à une véritable animation. Dans ce dernier cas, les associations contribuent à la qualité des échanges en apportant une information ou en délivrant un témoignage.

Ce dispositif est à l'avantage de tous et offre en particulier aux associations un outil communautaire, une visibilité supplémentaire et un lien direct avec des adhérents potentiels. À la fin de l'année 2021, le Forum comptait ainsi 10 035 inscrits, soit + 10% d'inscrits en un an.

Au-delà des utilisateurs inscrits, le Forum est très fréquenté par les internautes désireux de se renseigner sur telle ou telle maladie. En effet, s'il est nécessaire de s'inscrire pour pouvoir poster sur le Forum ou contacter un contributeur, la simple consultation est ouverte à tous sans inscription. Ainsi, en 2021, le Forum maladies rares a comptabilisé plus de 750 000 pages vues.

Le Forum maladies rares est régi par une charte d'utilisation veillant à assurer tant le respect de ses usagers que la qualité des informations qui s'y trouvent. Les chargées d'écoute et d'information assurent la modération quotidienne du Forum, à l'exception des week-ends. Cette activité inclut les inscriptions, la vérification du respect de la charte d'utilisation du Forum, la création des nouveaux forums, une brève présentation des pathologies, la rédaction d'une réponse à certains posts et le relais de l'actualité du Forum sur les comptes de Maladies Rares Info Services sur les réseaux sociaux.

<http://forums.maladiesraresinfo.org>

Le Forum maladies rares en 2021 :

10 035

inscrits
+10% en un an

442

communautés en ligne
+11% en un an

46

nouveaux forums
ont été ouverts

750 000

vues comptabilisées
sur l'année

Le site internet

Le site internet de Maladies Rares Info Services, www.maladiesraresinfo.org, constitue la pierre angulaire du « réseau social patients maladies rares ».

En premier lieu, il permet un accès facile aux différents moyens de contacter le service d'information et de soutien et une visibilité des autres composantes du « réseau social patients maladies rares ».

En outre, il propose un contenu informatif tel que des questions-réponses sur les maladies rares et l'infographie animée sur le parcours de santé et de vie élaborée en 2019 avec les Filières de Santé Maladies Rares.



www.maladiesraresinfo.org

Les réseaux sociaux

La communauté de Maladies Rares Info Services sur les réseaux sociaux ne cesse de croître.

À la fin de l'année 2021, notre service comptait ainsi :

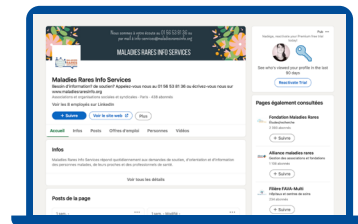


Ce dernier chiffre s'explique par une démarche proactive de recrutement d'abonnés sur LinkedIn afin de mieux faire connaître nos services auprès des professionnels de santé, du secteur social ou encore de l'éducation nationale.

Tandis que la page Facebook est destinée principalement aux personnes malades, proches, associations et plus généralement le grand public, le compte Twitter et la page LinkedIn sont davantage ciblés sur les professionnels, les pouvoirs publics ou encore les journalistes.

De façon générale les publications sur les réseaux sociaux permettent d'illustrer la mission remplie par notre service d'information, d'orientation et de soutien. Elles permettent aussi de faire connaître le Forum maladies rares en relayant la création de nouveaux forums ainsi que certains messages postés afin qu'ils puissent trouver plus facilement une réponse.

Enfin, elles rendent aussi compte de l'actualité de Maladies Rares Info Services et de ses principaux partenaires.



www.facebook.com/maladierareinfo/

twitter.com/maladierareinfo

www.linkedin.com/company/maladies-rares-info-services/

La newsletter

« Parcours d'infos » est la newsletter trimestrielle de Maladies Rares Info Services depuis 2016.

Diffusée en ligne, elle comporte les rubriques suivantes :

- **L'éditorial de la Présidente**, qui restitue l'action de Maladies Rares Info Services dans le contexte des politiques publiques relatives aux maladies rares.
- **« C'est tout chaud »**, qui présente l'actualité de Maladies Rares Info Services.
- **« C'est qui ? »** qui, à travers l'interview d'une partie prenante, permet d'aborder un aspect du parcours de santé et de vie des personnes concernées par une maladie rare.
- **« C'est quoi ? »** qui présente de façon vulgarisée un dispositif ou un outil pertinent pour les personnes concernées par les maladies.
- **« C'est en ligne »** qui présente des ressources en ligne utiles pour les personnes concernées par les maladies rares.

« Parcours d'infos » se veut complémentaire aux nombreuses autres newsletters existant dans le champ des maladies rares en s'inscrivant pleinement dans la mission de Maladies Rares Info Services : informer, orienter et soutenir. Quatre numéros de la newsletter ont été publiés en mars, juin, octobre et décembre 2021, diffusés chacun à plus de 4 000 contacts (usagers de Maladies Rares Info Services, associations, acteurs des maladies rares, professionnels de santé, représentants des pouvoirs publics, etc.).

Toute personne souhaitant recevoir Parcours d'infos peut s'inscrire en se rendant sur le site internet de Maladies Rares Info Services.

4

numéros par an,
diffusés à plus de
4000 contacts



www.maladiesraresinfo.org/parcours-d-infos/



MALADIES RARES INFO SERVICES : 20 ANS D'EXPERTISE

En 2021, Maladies Rares Info Services a célébré ses 20 ans. Ces deux décennies lui ont permis de développer une expertise unique dans le champ de l'information, de l'orientation et du soutien, en lien avec l'ensemble des problématiques rencontrées par les personnes atteintes d'une maladie rare et leurs proches.

Néanmoins, l'expertise ne se décrète pas. Pour demeurer ce service de référence, Maladies Rares Info Services s'appuie plus que jamais sur une forte démarche qualité et sur des partenariats avec les autres acteurs des maladies rares et de la téléphonie sociale et en santé.



Depuis 2009, 1^{er} service d'information en santé certifié qualité

Une expertise et une qualité de service renouvelées

Une qualité de service et un degré d'expertise toujours plus élevés sont au cœur des engagements quotidiens de Maladies Rares Info Services.

Un des deux piliers sur lesquels s'appuie cette exigence est la **démarche de certification qualité** dans laquelle Maladies Rares Info Services est engagée depuis la fin des années 2000. Celle-ci permet de vérifier année après année la qualité du service d'information, d'orientation et de soutien et de veiller à l'amélioration continue de ce service. À l'occasion de son audit 2021, l'AFNOR a renouvelé à Maladies Rares Info Services son certificat qualité. En 2021, l'accent a été mis sur la refonte des outils d'enquête de satisfaction, afin de mesurer celle-ci de façon plus fiable et d'en tirer le plus d'enseignements possibles dans le but d'améliorer encore la qualité du service. Un autre axe majeur de la démarche qualité était un travail d'état des lieux des services proposés par Maladies Rares Info Services et de leurs possibles évolutions, chantier qui se poursuit en 2022.

L'autre pilier sur lequel s'appuie la qualité de service de Maladies Rares Info Services est la **formation continue**. Le champ des maladies rares est en constante évolution, qu'il s'agisse de la connaissance des maladies, de leur prise en charge, des droits dont peuvent bénéficier les personnes malades et leurs proches en matière sociale, etc. C'est pourquoi, outre les nombreuses acquisitions de connaissances faites au cours des recherches pour répondre aux demandes, il est essentiel que les chargées d'écoute et d'information soient formées régulièrement pour répondre avec toujours plus de justesse et d'exactitude aux questions médicales et sociales. C'est le rôle de la responsable médicale que de veiller en interne à la qualité et à l'actualisation des connaissances des chargées d'écoute et d'information dans le champ médical, avec l'appui d'une médecin bénévole, Véronique Canac, que nous remercions ici. Dans le champ social, les chargées d'écoute et d'information ont pu bénéficier en 2021 d'une formation intitulée « Questions sociales & Droits des personnes concernées par une maladie rare », afin de renforcer et actualiser leurs connaissances, avec une dimension pratique et non pas seulement théorique. Elles ont également bénéficié d'une formation du Comede (Comité pour la santé des exilés), intitulée « Accès aux soins et droit au séjour des migrants précaires », afin de pouvoir encore mieux répondre aux sollicitations des personnes étrangères.

Outre les connaissances médicales et sociales, une pierre angulaire du métier de chargée d'écoute et d'information

est l'écoute téléphonique. Le haut niveau de qualification acquis par l'équipe en place n'exclut pas pour autant de le confronter régulièrement à de nouvelles connaissances ou techniques et à des éclairages extérieurs. En 2021 ont été mises en place de nouvelles modalités de formation à l'écoute, basées sur l'analyse de pratique et avec un format reposant à la fois sur des séances individuelles et une séance collective de partage. Dans ce domaine de l'écoute, outre la formation qui est indispensable, il est également essentiel, tant pour la qualité du service que pour le bien-être des chargées d'écoute et d'information, que ces dernières puissent disposer de temps d'échanges dédiés concernant leurs pratiques d'écoute et les difficultés rencontrées dans cette activité. C'est l'objet du dispositif de supervision par une psychologue clinicienne instauré en 2020 et prolongé en 2021.

L'exigence que se fixe Maladies Rares Info Services se reflète année après année dans l'enquête de satisfaction annuelle menée auprès des usagers de nos services. Au terme de la campagne d'enquête menée d'août à décembre 2021, 93% des répondants personnes malades ou proches ayant sollicité notre service par téléphone ou par mail se sont déclarés satisfaits du service. S'agissant des répondants professionnels, c'est même 100% d'entre eux qui étaient satisfaits. Cette satisfaction se reflète dans les messages de remerciements qui nous sont adressés spontanément par nos usagers.

« Suite à nos échanges notre fils a été reçu par plusieurs professionnels au service de génétique de xxx. Il est bien entouré pour débiter sa vie d'adulte et nous sommes rassurés. Après deux ans de rupture, c'est un beau cadeau ! Merci pour le travail que vous faites et pour votre accompagnement. »

« Je ne savais pas quelles questions poser face au handicap de mon enfant. J'ai trouvé vos coordonnées grâce à internet. Vous avez su comprendre rapidement la situation complexe du handicap quotidien de mon enfant et vous avez pu m'apporter beaucoup de réponses ! Vos conseils et votre soutien m'ont fait reprendre confiance en moi et mes futures démarches, pour que mon enfant soit dans un contexte mieux adapté. Merci à vous. »

« J'ai lu avec grand intérêt votre réponse. Je vous remercie bien sincèrement pour sa rapidité et vos précisions. Vous avez totalement répondu à mes attentes et je vous en suis très reconnaissante. »

Travailler en complémentarité avec les autres acteurs des maladies rares

Grâce aux Plans Nationaux Maladies Rares, le nombre d'acteurs au sein des maladies rares n'a pas cessé de croître. Maladies Rares Info Services s'efforce de travailler dans la plus grande complémentarité avec chacun d'eux tout en cherchant à les faire connaître et à orienter vers eux.

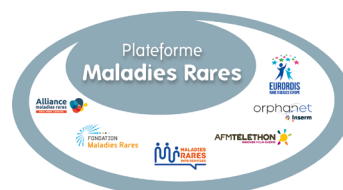
Maladies Rares Info Services travaille tout d'abord main dans la main avec l'Alliance maladies rares, qui rassemble plus de 250 associations de personnes malades et de proches. L'Alliance est un partenaire essentiel pour faire connaître Maladies Rares Info Services auprès des associations et, au-delà, auprès des personnes malades et leurs proches. Ainsi, Maladies Rares Info Services a pu présenter son offre de services et valoriser son expertise à l'occasion de plusieurs événements et formations organisés par l'Alliance tout au long de l'année.

Maladies Rares Info Services était également l'un des partenaires des trois rendez-vous de sensibilisation organisés fin 2021 à destination des professionnels de santé et du médico-social dans les régions Île-de-France, Nouvelle-Aquitaine et Bourgogne Franche Comté. L'objectif : réduire l'errance diagnostique et thérapeutique et améliorer la prise en charge et l'accompagnement grâce à des professionnels mieux informés des ressources à leur disposition dans le champ des maladies rares. C'est au total plus d'une centaine de professionnels ou futurs professionnels de santé (médecins, infirmiers, professions paramédicales, étudiants en santé) et du secteur médico-social (éducateurs spécialisés,

chefs de service, coordonnateurs de parcours...) qui ont répondu présents. Ils ont d'une part pu découvrir et mieux appréhender les rôles des principaux acteurs dans le champ des maladies rares (Centres de référence, Centres de compétence, Filières de Santé, Plateformes d'Expertise...). Ils ont d'autre part pu se familiariser avec les services proposés par les deux acteurs essentiels de l'information sur les maladies rares que sont Orphanet et Maladies Rares Info Services.

Maladies Rares Info Services a également eu de nombreux échanges avec les Filières de Santé Maladies Rares et avec les Plateformes d'Expertise Maladies Rares, dans le but d'améliorer les synergies avec ces acteurs clés. Une des illustrations en est la campagne de sensibilisation qu'ont pu initier ensemble la Filière de Santé Maladies Rares FIMARAD (qui rassemble les acteurs concernés par les maladies rares de la peau), l'Alliance Maladies Rares et Maladies Rares Info Services auprès des dermatologues de ville et leurs patients, au travers d'une affiche.

Maladies Rares Info Services travaille également étroitement avec les autres acteurs nationaux de la Plateforme Maladies Rares que sont Orphanet, la Fondation maladies rares et, bien entendu, l'AFM-Téléthon. Cette dernière soutient financièrement notre service depuis ses débuts, grâce aux dons du Téléthon. C'est donc bien naturellement que notre service s'est de nouveau mobilisé pour tenir une permanence téléphonique à l'occasion du Téléthon les 3 et 4 décembre 2021.



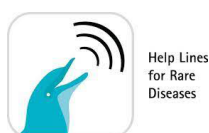
Apprendre et échanger avec les autres acteurs de la téléphonie sociale et en santé

La participation à des réseaux d'écoute et d'information en santé est particulièrement utile pour l'apprentissage mutuel sur tous les aspects du fonctionnement de ce type de service (offre de services, communication, écoute, solutions techniques, etc.).

À ce titre, Maladies Rares Info Services poursuit sa forte implication au sein du Collectif de la Téléphonie Sociale et en Santé, TeSS, qui regroupe désormais 23 acteurs. L'objectif de ce collectif, dont Maladies Rares Info Services est l'un des membres fondateurs, est de promouvoir la téléphonie sociale et en santé, de développer l'expertise et de favoriser les échanges de bonnes pratiques dans ce domaine. En 2021, les conditions sanitaires n'ont de nouveau pas permis de tenir la 5ème journée des écoutants de la Téléphonie Sociale et en Santé. Elles n'ont en revanche pas empêché les membres du Collectif d'échanger régulièrement à distance sur les questions d'intérêt commun.

Maladies Rares Info Services participe également activement au Réseau européen des services d'assistance téléphonique maladies rares, un collectif animé par Eurordis. Ce réseau rassemble une vingtaine de lignes d'information et de soutien situées dans une quinzaine de pays différents. Il permet l'apprentissage mutuel et promeut au niveau européen un plaidoyer en faveur de ces services. Maladies Rares Info Services a participé à la rencontre annuelle du réseau qui s'est tenue le 6 décembre 2021.

Ensemble, les participants issus de toute l'Europe ont pu échanger sur des problématiques communes telles que la classification Orphanet des maladies rares, le soutien aux patients en errance diagnostique, et les appels complexes notamment concernant les soins transfrontaliers au sein de l'Union européenne ou pour les personnes ne vivant pas dans l'Union européenne.



LA PLATEFORME MALADIES RARES

La Plateforme Maladies Rares : « l'union fait la force »

La Plateforme Maladies Rares rassemble sur un même site l'Alliance maladies rares, l'AFM-Téléthon, Eurordis, la Fondation maladies rares, Maladies Rares Info Services et Orphanet. C'est un lieu unique et essentiel pour les maladies rares. La proximité offerte par la Plateforme Maladies Rares à ces six entités favorise le développement de projets et actions communes. Ces coopérations, qui peuvent être à géométrie variable selon les sujets et les priorités, contribuent à rendre chacune des entités plus pertinente et efficace et, collectivement plus fortes et plus visibles. La coopération forte entre Maladies Rares Info Services et l'Alliance maladies rares en témoigne.

Les actions de communication externe menées par la Plateforme Maladies Rares sont une autre illustration de cette dynamique. Comme chaque année, à l'occasion de la 14^e Journée internationale des maladies rares organisée par Eurordis à l'échelle internationale et par l'Alliance maladies rares en France dans le but d'informer et de sensibiliser le grand public et les décideurs aux maladies rares, les six entités ont organisé une conférence

de presse. Celle-ci s'est déroulée le 16 février 2021 avec pour thème « Maladies rares et Covid-19 : un modèle français efficace ». Au cours de cette conférence de presse, la Plateforme Maladies Rares a rappelé aux médias présents que la Covid-19 est une « double peine » pour les personnes concernées par une maladie rare. Face à cette nouvelle menace, les données et expertises sont rares. L'évaluation des risques et des conduites spécifiques à tenir pour les plus fragiles d'entre eux a été plus difficile à élaborer et diffuser. Mais grâce à une collaboration unique entre les médecins, les professionnels de santé et les associations de personnes malades notamment dans le cadre des Filières de Santé Maladies Rares, impulsées et co-structurées par les acteurs des maladies rares en France, les besoins et les urgences des familles concernées ont pu être pris en compte. Cette organisation efficace a permis notamment d'identifier les personnes malades considérées comme ultra prioritaires dans l'accès au vaccin.

Maladies Rares Info Services continue d'assurer le fonctionnement logistique et la gestion des services mutualisés de la Plateforme Maladies Rares, une mission essentielle au fonctionnement de chaque entité et à la pérennité de la Plateforme.

La Plateforme Maladies Rares est soutenue financièrement par l'AFM-Téléthon et la Direction Générale de la Santé que nous remercions chaleureusement au nom des six entités qui peuvent ainsi bénéficier de conditions de travail adéquates pour leur activité.

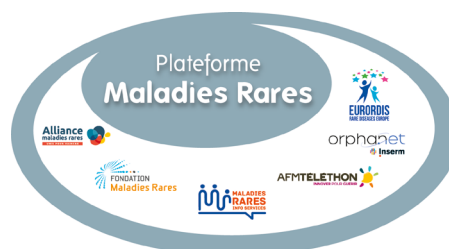
Le service de mise à disposition de salles de réunion

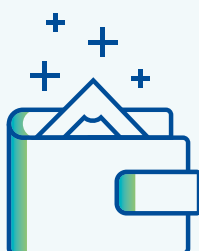
Ce service est proposé gratuitement, grâce aux donateurs du Téléthon et au Ministère de la Santé, aux entités de la Plateforme Maladies Rares et aux nombreuses associations membres de l'Alliance maladies rares. Il offre sept salles de réunion dont la plus grande a une capacité d'accueil de 80 personnes en fonctionnement normal.

En 2021, le contexte sanitaire a de nouveau fortement impacté le fonctionnement de ce service. Dans une approche préventive et compte tenu de la réglementation applicable, la mise à disposition des salles au bénéfice du monde associatif n'a été possible qu'à partir du mois de juin. Les entités de la Plateforme Maladies Rares avaient pu continuer à les utiliser de janvier à mai (hors période

de confinement) dans le meilleur respect des préconisations sanitaires.

En dépit de ces restrictions, la Plateforme Maladies Rares a tout de même accueilli, en 2021, 365 réunions rassemblant près de 3932 participants. Ce service est une vraie valeur ajoutée pour toutes les entités de la Plateforme Maladies Rares et leurs composantes. Il leur permet de travailler ensemble mais également d'accueillir d'autres acteurs mobilisés dans la lutte contre les maladies rares.





LES BUDGETS DE L'ASSOCIATION

Activité service d'information (en euros)

Charges		Produits	
60 – Achats	444	74 – Subventions :	200 000
61 – Services extérieurs	16 565	<i>Ministère de la Santé</i>	200 000
62 – Autres services extérieurs	22 076	75 – Dons, contributions financières	84 000
63 – Impôts et taxes	3 314	<i>AFM-Téléthon</i>	79 000
		<i>Fondation Goupama</i>	5 000
64 – Charges de personnel	237 904	76 – Produits financiers	462
65 – Charges de gestion	4	78 – Reprise fonds dédiés	
68 – Dotations amortissements	3 761	79 – Transfert de charges	2 714
69 – Impôts	29		
Total des charges	284 097	Total des produits	287 176

Résultat : + 3 079 euros

Contributions en nature (locaux mis à disposition par l'AFM-Téléthon)	9 538	Contributions en nature	9 538
Bénévolat	5 555	Bénévolat	5 555

Les comptes 2021, certifiés sans aucune réserve par le Commissaire aux comptes Deloitte et Associés, montre un résultat positif de 3 429 euros. Maladies Rares Info Services gère non seulement le budget lié au service d'information et de soutien mais également celui consacré au fonctionnement de la Plateforme Maladies Rares.

Activité plateforme (en euros)

Charges		Produits	
60 – Achats	1 159	74 – Subventions :	60 000
61 – Services extérieurs	71 012	Ministère de la Santé	60 000
62 – Autres services extérieurs	11 284	75 – Dons, contributions financières :	64 000
63 – Impôts et taxes	1 100	AFM-Téléthon	64 000
64 – Charges de personnel	7 8956	77 – Produits exceptionnels	
68 – Dotations amortissements	1 487	79 – Transfert de charges	41 348
Total des charges	164 998	Total des produits	165 348

Résultat : +350 euros

Contributions en nature (locaux mis à disposition par l'AFM-Téléthon)	91 100	Contributions en nature	91 100
Bénévolat	4 000	Bénévolat	4 000

Total Maladies Rares Info Services (en euros)

Charges	443 847	Subventions	260 000
Dotations amortissements	5 248	Produits et autres	148 462
		Transfert de charges	44 062
Total des charges	449 095	Total des produits	452 524

Résultat : + 3 429 euros

Contributions en nature	100 638	Contributions en nature	100 638
Bénévolat	9 555	Bénévolat	9 555



LES INSTANCES & L'ÉQUIPE SALARIÉE EN 2021

La composition du Conseil d'administration

Deux changements sont intervenus dans la composition d'administration en 2021. Après de très nombreuses années au service de Maladies Rares Info Services, Olivier Mariotte a quitté les fonctions qu'il occupait en tant que personnalité qualifiée. Il a été remplacé par Charlotte Rodwell, chargée des partenariats et de la communication stratégique auprès d'Orphanet. Par ailleurs, Isabelle Cizeau a quitté les fonctions qu'elle occupait au titre de l'Alliance Maladies Rares afin de se consacrer plus pleinement à ses projets personnels.

À la fin de l'année 2021, le Conseil d'administration était composé des personnes suivantes :

Marie Pierre Bichet, présidente, représentante de l'Alliance maladies rares
Zakia Beghdad, trésorière, représentante de l'Alliance maladies rares
Michèle Auzias, représentante de l'Alliance maladies rares
Aurélié Davenel, représentante de l'Alliance maladies rares
Jean-François Malaterre, représentant de l'AFM-Téléthon (suppléant : Christophe Duguet)
Ariane Weinman, représentante d'Eurordis (suppléant : Yann Le Cam)
Françoise Antonini, personnalité qualifiée
Charlotte Rodwell, personnalité qualifiée

L'équipe salariée de Maladies Rares Info Services

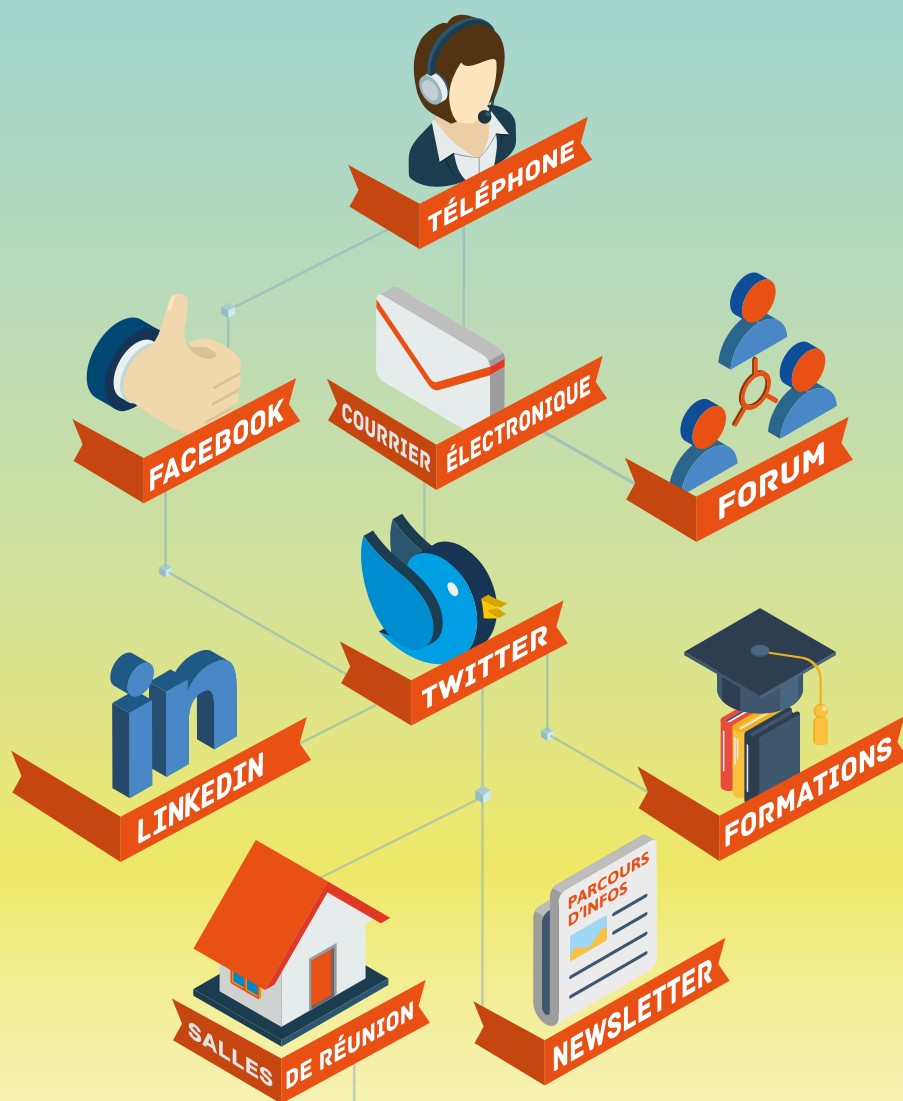
Aucun changement n'est intervenu dans l'équipe salariée en 2021.
Liste des salariés à la fin de l'année 2021 :

Céline Simonin, coordonnatrice
Laurence Houdouin, responsable médicale, chargée d'écoute et d'information
Emmanuelle Pujol, chargée d'écoute et d'information
Marie-Armel Savidan, chargée d'écoute et d'information
Pascale Rabel, assistante
Jean-Yves Houncanrin, chargé de mission des services généraux de la Plateforme Maladies Rares



**Une partie des administrateurs,
des bénévoles et de l'équipe salariée
réunis à l'occasion des 20 ans
de Maladies Rares Info Services
en novembre 2021**

Rédaction : Céline Simonin
Conception et réalisation : Nadège Theil
Illustrations : Maladies Rares Info Services, iStock
Imprimeur : Sipap Oudin – Mai 2022



MALADIES RARES
INFO SERVICES

maladiesraresinfo.org
01 56 53 81 36

Maladies Rares Info Services
96, rue Didot - 75014 Paris
SIRET n°44 803 724 00028

Maladies Rares Info Services bénéficie du soutien du Ministère des Solidarités et de la Santé et de l'AFM-Téléthon.


**MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ**
*Liberté
Égalité
Fraternité*

**AFM
TÉLÉTHON**
INNOVER POUR GUÉRIR
