

2022

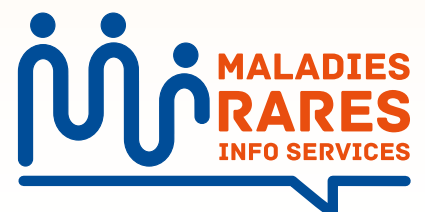
RAPPORT D'ACTIVITÉ

MALADIES RARES INFO SERVICES

+
information
orientation
soutien
écoute
conseil
partage



numéro gratuit 0800 40 40 43
maladiesraresinfo.org



SOMMAIRE

02

EDITO

04

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

- P.05 Un service multicanal
- P.08 Profil des personnes faisant appel au service
- P.12 Profil des personnes malades concernées par les demandes
- P.15 Analyse des demandes et des réponses

20

LE « RÉSEAU SOCIAL PATIENTS MALADIES RARES »

- P.21 Le Forum maladies rares
- P.22 Le site internet
- P.22 Les réseaux sociaux
- P.23 La newsletter « Parcours d'infos »

24

MALADIES RARES INFO SERVICES

- P.25 La qualité de service : un engagement au quotidien
- P.26 Travailler en complémentarité avec les autres acteurs du parcours de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares
- P.27 Partager avec les autres acteurs de la téléphonie sociale et en santé

28

LA PLATEFORME MALADIES RARES

- P.28 La Plateforme Maladies Rares : créer des synergies pour vaincre les maladies rares
- P.29 Le service de mise à disposition des salles de réunions

30

LES BUDGETS DE L'ASSOCIATION

- P.30 Présentation des comptes 2022 de l'association

32

LES INSTANCES ET L'ÉQUIPE SALARIÉE EN 2022

- P.32 La composition du Conseil d'administration
- P.32 L'équipe salariée de Maladies Rares Info Services

EDITO

Marie-Pierre Bichet, Présidente



Après deux années fortement impactées par la pandémie de Covid-19, l'année 2022 a été pour notre service une année charnière afin de continuer à offrir les meilleurs services possibles au plus grand nombre des 1 français sur 20 concernés par une maladie rare.

Tandis que notre service a bien entendu mené à bien ses missions d'information, d'orientation et de soutien, sur lesquelles le présent rapport revient en détail, un travail important a été fait dans les coulisses pour moderniser certains de nos outils et lancer d'autres chantiers structurants et essentiels, dans le cadre de notre démarche d'amélioration continue. Lorsqu'on a pour mission d'orienter, d'informer et d'écouter des personnes souffrant de maladies très rares, complexes et inconnues de la plupart des professionnels de santé, l'exigence est de mise, ce qui explique notre système de management par la qualité, avec une certification ISO 9001 obtenue, comme les années précédentes, sans réserve aucune.

C'est ainsi que nous avons mis en place fin 2022 un nouveau système téléphonique qui permet dorénavant aux personnes qui nous appellent, lorsque toutes nos Chargées d'écoute et d'information sont déjà en ligne, de solliciter un rappel automatique dans l'heure. Ce dispositif permet une réelle amélioration de l'accessibilité du service.

Ensuite, face à une certaine dilution de notre numéro de téléphone parmi un nombre grandissant d'acteurs maladies rares, Maladies Rares Info Services a décidé de se doter d'un numéro vert facilement mémorisable et totalement gratuit pour les appelants, depuis la France métropolitaine comme l'outre-mer, le 0800 40 40 43.

Si ce numéro ne sera mis en place effectivement qu'en février 2023 pour la journée internationale des maladies rares, c'est l'aboutissement d'un travail débuté dès l'automne 2022.

Enfin, le dernier chantier et non des moindres fut le lancement des travaux de refonte du Forum maladies rares, afin de lui permettre d'évoluer sur un plan technique et de répondre aux attentes des usagers identifiées dans le cadre d'une enquête de satisfaction menée fin 2021. La mise en ligne du nouveau Forum est prévue pour avril 2023. Ce lieu d'échanges en ligne qui abritait, fin 2022, 465 forums, bénéficie d'une grande visibilité sur internet et participe grandement au soutien que peut apporter Maladies Rares Info Services aux personnes malades et leurs proches.

Côté partenariat, Maladies Rares Info Services se positionne résolument comme les années précédentes dans une synergie forte avec l'Alliance maladies rares qui communique très largement et régulièrement sur nos offres de service, en particulier lors de la Journée Internationale des maladies rares. Le travail conjoint sur la problématique de l'errance diagnostique a permis également d'esquisser la future campagne de communication sur cet enjeu majeur des maladies rares.

Maladies Rares Info Services a également multiplié les échanges et les rencontres avec les Filières de Santé Maladies Rares, les Plateformes d'Expertise Maladies Rares en région ou encore les Plateformes de Coordination Maladies Rares en Outre-mer, sans oublier le Groupement National de Coopération Handicaps Rares.

« Si un diagnostic de maladie rare peut vous mettre à terre, échanger avec une personne bienveillante et qualifiée qui prend le temps de vous écouter et de vous orienter efficacement peut vous permettre de reprendre pied. »

Maladies Rares Info Services travaille également toujours étroitement avec les autres acteurs nationaux de la Plateforme Maladies Rares, en particulier Orphanet, Eurordis et l'AFM-Téléthon et a contribué aux échanges et actions de communication de la Plateforme.

Ces collaborations et échanges nourris répondent notamment à un enjeu de visibilité pour Maladies Rares Info Services, afin que les personnes concernées par une maladie rare ou en errance diagnostique puissent identifier rapidement Maladies Rares Info Services comme le « guichet » possédant l'expertise nécessaire pour répondre à leurs nombreux questionnements au plan médical comme social, avec une valeur ajoutée humaine unique grâce à l'écoute. Pour répondre à cet enjeu de visibilité, Maladies Rares Info Services a par ailleurs édité un nouveau flyer qu'elle met à la disposition de tout partenaire intéressé.

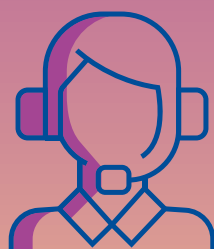
Maladies Rares Info Services continue par ailleurs d'assurer le fonctionnement logistique et la gestion des services mutualisés de la Plateforme Maladies Rares, une mission essentielle au fonctionnement des 6 entités de la Plateforme et à la pérennité de cette dernière. Maladies Rares Info Services a veillé tout au long de l'année à ce que les meilleurs services possibles soient apportés aux équipes salariées et bénévoles présentes sur la Plateforme Maladies Rares et a permis à des milliers d'acteurs des maladies rares (associations de personnes malades, professionnels de santé, chercheurs...) de se réunir dans ces locaux grâce au service de mise à disposition de salles de réunion, en dépit d'un contexte sanitaire encore difficile en début d'année.

Avant de vous laisser prendre connaissance de l'ensemble de l'activité de Maladies Rares Info Services et de ses réalisations, il faut rappeler les deux composantes essentielles sans lesquelles ce service ne pourrait être ce qu'il est aujourd'hui, à savoir les moyens humains et les moyens financiers. Au nom de toutes les personnes qui ont pu bénéficier de notre service d'information, d'orientation et de soutien, avec un taux de satisfaction toujours très élevé (91%), je tiens à remercier chaleureusement l'équipe salariée dont chaque personne est investie et engagée pour faire de ce service une référence dans le domaine de l'écoute en santé. Mes remerciements s'adressent également au Ministère de la Santé et de la Prévention ainsi qu'à l'AFM-Téléthon et tous ses donateurs, pour la constance de leurs contributions financières.

Pour finir sur une note plus personnelle, quittant en avril 2023 mes fonctions de Présidente de Maladies Rares Info Services, je tiens à exprimer ici toute ma gratitude aux nombreuses personnes qui ont permis à notre association de traverser une crise sanitaire sans précédent et qui m'ont accompagnée durant ces 4 années de présidence. Je remercie très chaleureusement les membres du conseil d'administration et plus particulièrement notre trésorière, Zakia Beghdad, ainsi que toute l'équipe salariée de Maladies Rares Info Services et notamment sa coordonnatrice, Céline Simonin.

Cette plongée au cœur de Maladies Rares Info Services n'a fait que renforcer ma certitude sur l'absolue nécessité d'une écoute assurée par des professionnel(le)s formé(e)s et compétent(e)s. Si un diagnostic de maladie rare peut vous mettre à terre, ce qui est très souvent le cas, échanger avec une personne bienveillante et qualifiée qui prend le temps de vous écouter et de vous orienter efficacement peut vous permettre de reprendre pied !

Tous mes vœux accompagnent Maladies Rares Info Services pour les années à venir, avec un ou une nouvelle Présidente qui, j'en suis sûre, partagera ces valeurs qui nous sont si chères dans les maladies rares : la solidarité, l'entraide et l'engagement désintéressé au service du plus grand nombre !



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

La mission première de Maladies Rares Info Services est 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.

Qu'elles émanent des personnes malades, de leurs proches ou des professionnels, elles sont le révélateur du vécu des personnes atteintes d'une maladie rare.

Un service multicanal

En 2022, l'activité globale de Maladies Rares Info Services a connu une baisse de 20 % par rapport à 2021. Au total c'est 3664 demandes qui nous sont parvenues.

Cette baisse s'explique en grande partie par une baisse significative, par rapport à l'année 2021, du nombre de sollicitations relatives à la Covid-19. Elle trouve également son origine dans un certain nombre de difficultés techniques qui ont affecté l'accessibilité du service mais qui ont pu être résolues. L'émergence de nouveaux acteurs de l'information sur les maladies rares (comme les Plateformes d'Expertise Maladies Rares en région) et les nouveaux usages de la population française, qui s'appuie de plus en plus massivement sur les réseaux sociaux pour trouver de l'information, sont également des facteurs explicatifs. Pour autant, les besoins sans réponse en matière d'information, d'orientation et de soutien demeurent immenses dans le champ des maladies rares. C'est pourquoi Maladies Rares Info Services a souhaité dès le début de l'année 2023 renforcer sa visibilité et son accessibilité à travers un numéro vert totalement gratuit pour les appelants : le 0800 40 40 43.

Les appels

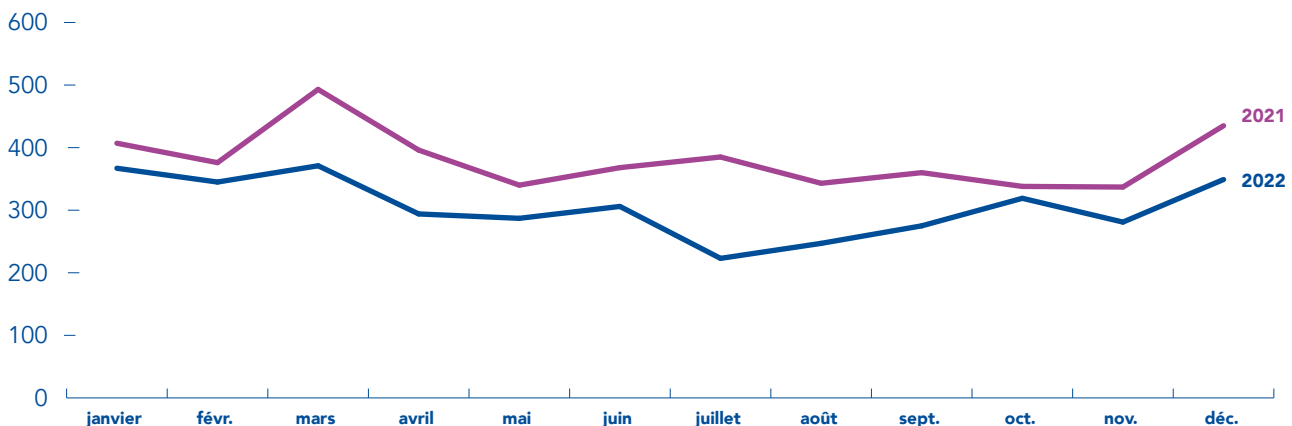
Le téléphone reste le moyen privilégié de nous contacter, avec une part des appels téléphoniques qui est stable par rapport à 2020 (+ 1 point).

91 % des appels sont des appels dits « maladies rares » c'est-à-dire en lien avec ce sujet. 9 % sont des appels périphériques qui ne relèvent pas directement du champ des maladies rares, en hausse d'1 point par rapport à 2021. Ces chiffres traduisent la bonne identification du service par les usagers. De façon générale, les appels périphériques restent pour la plupart dans le champ de la santé et aboutissent le plus souvent à une information courte ou à une orientation vers un autre service.

En 2022, le taux de réponse moyen de la ligne téléphonique était de 72 %, soit 1 point de moins qu'en 2021. 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 2022, le taux d'accessibilité moyen était de 75 %, soit 4 points de plus qu'en 2021. L'amélioration du taux d'accessibilité reflète d'une part le moindre nombre de sollicitations téléphoniques, rendant plus facile de joindre le service, mais aussi la mise en

TOTAL DES ÉCHANGES PAR MOIS



place fin 2022 d'un système proposant aux usagers d'être rappelés automatiquement dès que la ligne se libère.

La durée moyenne de chaque appel était en 2022 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.

Les courriers électroniques

La part des courriers électroniques dans l'activité en 2022 est en très légère baisse par rapport à 2021 (-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 (Fondation maladies rares et Alliance maladies rares principalement).

Nos Chargées d'Écoute et d'Information consacrent en moyenne 16 minutes à la rédaction des réponses aux mails mais cette durée peut dans certains cas atteindre 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 14 minutes, qui peut aller jusqu'à une heure 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 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 2022 est identique à 2021. 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 11 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 usagers du Forum.

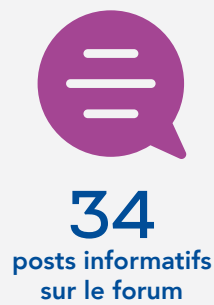
Les réponses apportées sur les réseaux sociaux

La part des réponses apportées via les réseaux sociaux en 2022 est, elle aussi, identique à 2021. 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.

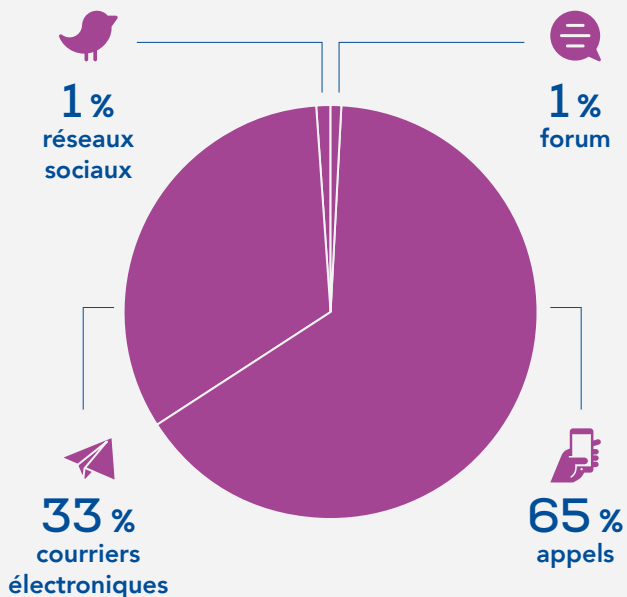
Pour les réponses sur la page Facebook, le temps de rédaction moyen est de 7 minutes, reflétant des réponses généralement brèves et concises. En effet, les internautes apportent souvent trop peu d'informations pour qu'une Chargée d'Écoute et d'Information puisse répondre avec précision. Dans ce cas, il leur est généralement proposé de nous recontacter par téléphone ou par mail.

ACTIVITÉ GLOBALE

Dans le détail, en 2022 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. 16% des demandes émanent au contraire de personnes nous recontactant, soit pour un nouveau besoin d'information et d'orientation, soit pour bénéficier de nouveau de l'écoute attentive de nos Chargées d'Écoute et d'Information.

Les types de demandeurs

Les personnes malades (58%) et leurs proches (34%) 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 (5%) et les associations de personnes malades (2%) viennent ensuite, suivis enfin des demandes émanant d'étudiants ou de journalistes (1%). Pour 1% des usagers, l'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. *figure 1*

Parmi les proches qui nous sollicitent, une grande majorité (57%) sont les parents de la personne malade. Dans 11% des cas il s'agit du conjoint et dans 7% des cas d'un enfant de la personne malade. La catégorie « autres » (24%) recouvre des liens très variés (parents plus éloignés, parents par alliance, amis...). *figure 2*

Parmi les usagers qui nous contactent à titre professionnel, on observe comme les années précédentes une grande diversité d'acteurs, reflet de la multiplicité des professions qui peuvent être impliquées auprès des 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. *figure 3*

- 27% des professionnels ayant contacté Maladies Rares Info Services sont des médecins, parmi lesquels 64% de médecins généralistes, 26% de médecins spécialistes hospitaliers et 10% de médecins spécialistes libéraux.
- 22% des demandes professionnelles émanent d'autres professions de santé : pour moitié des professions paramédicales, pour le reste des infirmiers (38%) et des pharmaciens (12%).
- 23% des professionnels nous ayant sollicités relèvent quant à eux d'une profession sociale ou médico-sociale (assistants de services sociaux, personnel éducatif...).

L'ensemble de ces professionnels, y compris les médecins 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. La valeur ajoutée de Maladies Rares Info Service est aussi son approche globale du parcours de santé et de vie des personnes atteintes d'une maladie rare.

La catégorie « Autre » recouvre d'autres professions très diverses (secrétaires médicales, personnel des laboratoires de biologie médicale, chercheurs, laboratoires pharmaceutiques, administrations publiques...) mais également d'autres acteurs du champ des maladies rares (Equipes Relais Handicaps Rares, Plateformes d'Expertise Maladies Rares, associations...).

Les sollicitations des professionnels nous parviennent principalement par téléphone (74% des cas), sinon par mail (26% des cas).

figure 1 _ TYPES DE DEMANDEURS

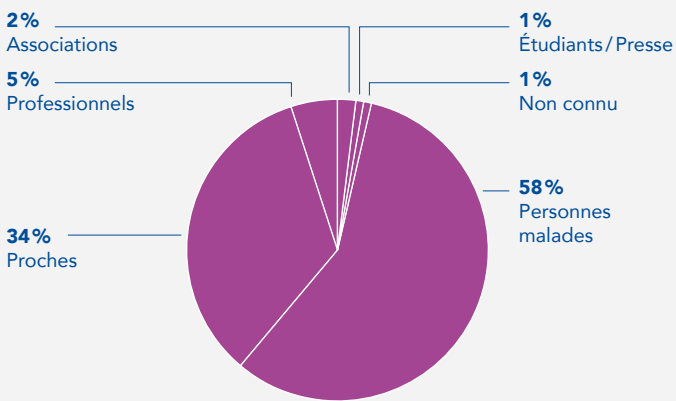


figure 2 _ PROFIL DES PROCHES

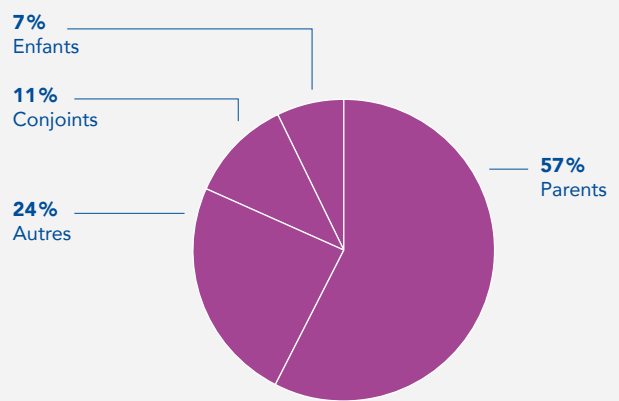
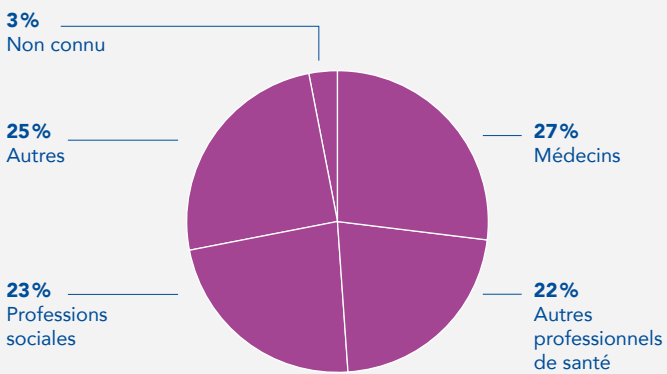


figure 3 _ PROFIL DES PROFESSIONNELS



Le sexe et l'âge des demandeurs

Dans un peu 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 pour laquelle ils appellent, pas de leur âge. Néanmoins, 58% 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 : 30% ont moins de 40 ans, 39% ont entre 40 ans et 59 ans, et 30% ont 60 ans ou plus. Les 70 ans et plus privilégient largement les contacts téléphoniques (dans 77% des cas), tandis que les 18-29 ans préfèrent nous contacter par mail (dans 59% des cas). Pour les tranches d'âge intermédiaires, la répartition entre appels et mails est plus équilibrée, avec un léger avantage aux appels (53% des demandes des 30-69 ans).

L'origine géographique des demandes

La répartition des demandes en provenance de France recoupe globalement la répartition de la population entre les différentes régions. 82% proviennent de France métropolitaine et 1% d'Outre-mer. Maladies Rares Info Services reçoit toujours des sollicitations de l'étranger, notamment en provenance des pays d'Afrique du Nord. Ces sollicitations représentent 9% des demandes reçues en 2022. 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 près de 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	20 %
Auvergne-Rhône-Alpes	11%
Occitanie	9%
Provence-Alpes-Côte d'Azur	7%
Nouvelle-Aquitaine	7%
Grand Est	5%
Hauts-de-France	5%
Bretagne	4%
Pays de la Loire	4%
Normandie	3%
Bourgogne-Franche-Comté	3%
Centre-Val de Loire	3%
Corse	1%
Sous-total France métropolitaine	82%
Outre-mer	1%
Étranger	9%
Non connu	8%
Total	100 %



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 *figure 1*

L'examen de l'âge des personnes malades, lorsque cette donnée est disponible, nous révèle que dans un peu moins de 8 cas sur 10 la personne malade concernée par la demande est un adulte. Dans les 2 autres cas, il s'agit d'enfants ou, plus rarement, de fœtus. La répartition par tranches d'âges tend à recouper, avec quelques variations, celle de la pyramide des âges de la population générale en France.

Existence d'un diagnostic *figure 2*

Parmi les personnes malades concernées par les demandes, un diagnostic a été établi dans 75% des cas, soit 1 point de plus qu'en 2021.

Dans près d'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'exams 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. Face à ce constat, Maladies Rares Info Services s'est engagée aux côtés de l'Alliance maladies rares pour lutter contre l'errance diagnostique au travers d'une campagne de sensibilisation démarrée en février 2023 (voir page 26 le travail avec les autres acteurs du parcours de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares).

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

Les maladies concernées *figures 3 et 4*

En 2022, les demandes ont porté sur 775 maladies différentes (contre 842 en 2021). Ce chiffre est à rapporter aux plus de 6000 maladies rares existantes.

L'analyse par groupes de pathologies montre que les maladies neurologiques arrivent en tête et représentent près de 23% des demandes avec diagnostic, devant les anomalies du développement (plus de 10%) et les maladies auto-immunes et inflammatoires (plus de 8%). 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 775 maladies pour lesquelles nous avons été contactées, 765 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, en miroir des données des chiffres sur les groupes de pathologies les plus représentés, 3 maladies neurologiques (ataxie cérébelleuse, neuropathie et kyste arachnoïdien) et 3 maladies auto-immunes ou auto-inflammatoires : maladie de Gougerot Sjögren, lupus et maladie de Behçet.

Parmi ces 10 maladies, on retrouve également, comme les années passées, 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 plus de 13% des demandes avec diagnostic. Aucune ne dépasse une occurrence de 2,2%.

figure 1 _ ÂGE DE LA PERSONNE MALADE

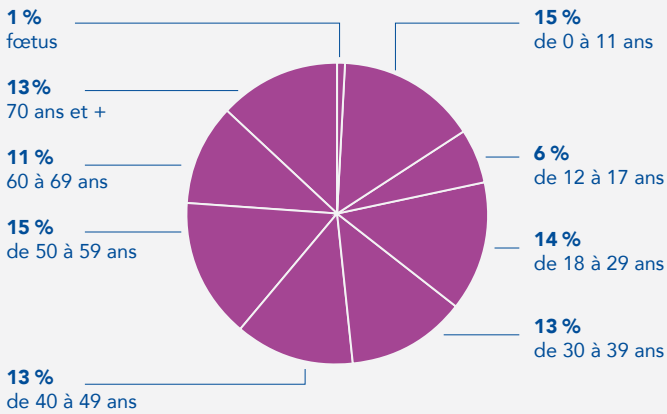


figure 2 _ EXISTENCE D'UN DIAGNOSTIC

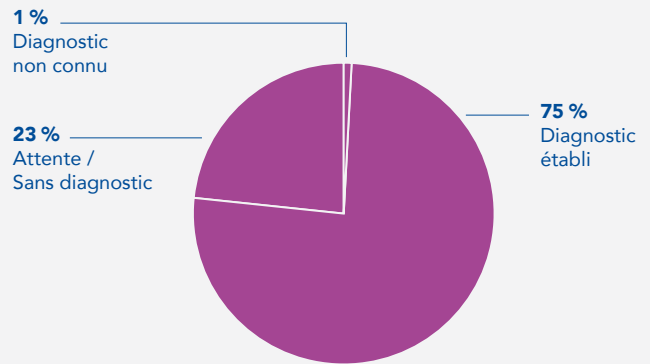


figure 3 _ MALADIES CONCERNÉES

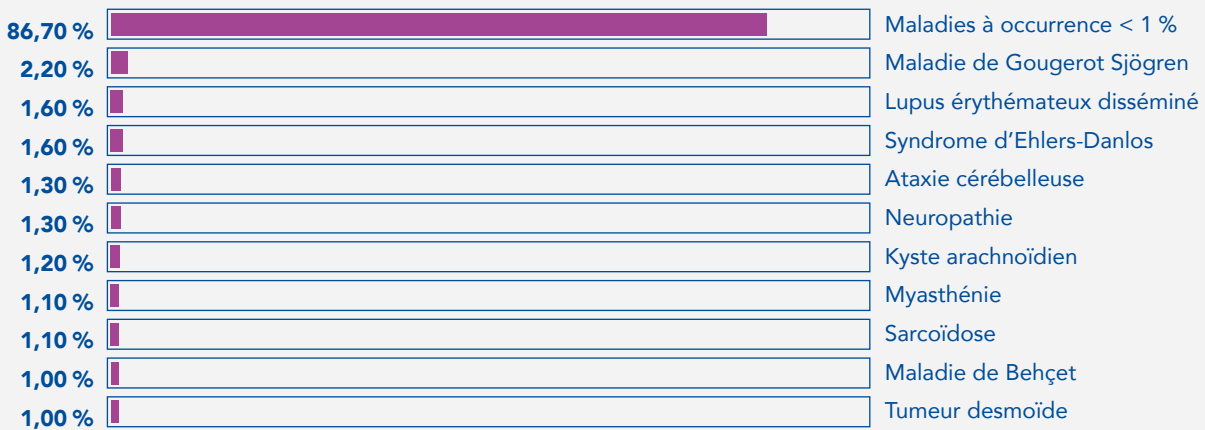
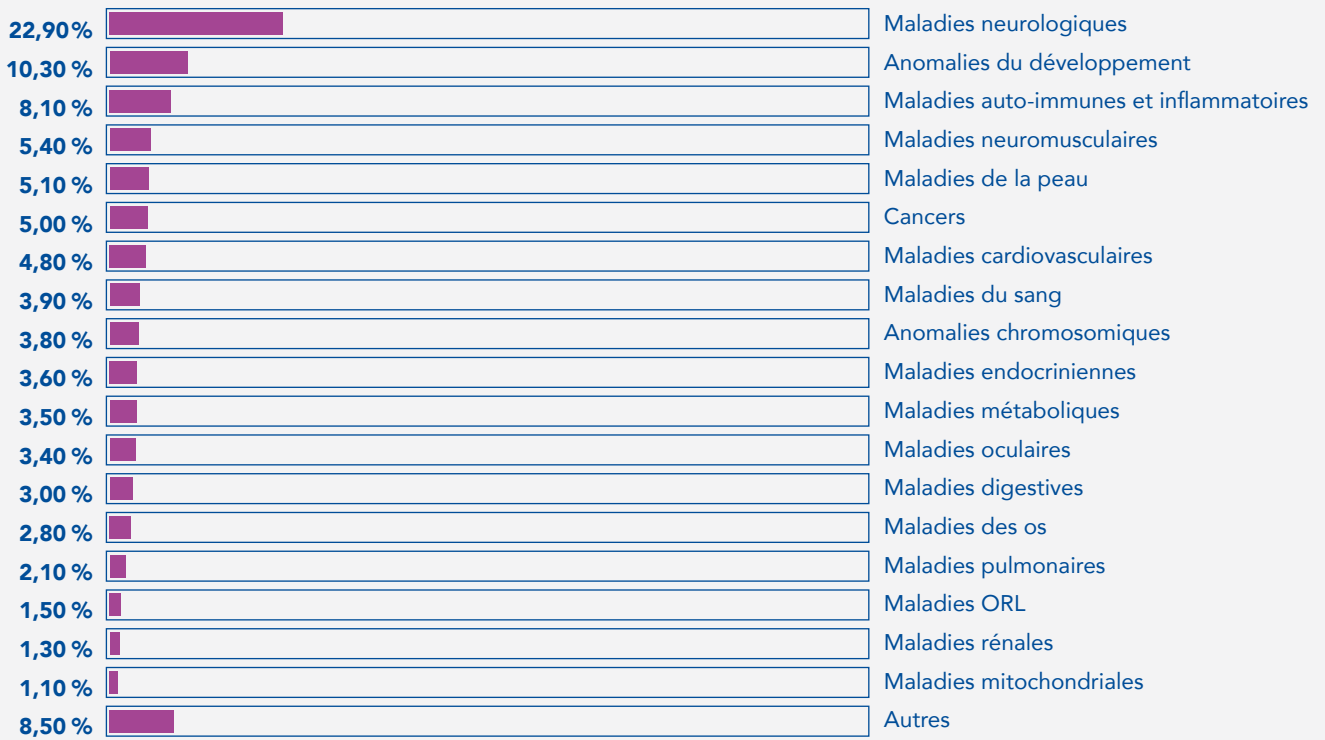




figure 4 _ GROUPE DE PATHOLOGIES



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 :

- **44 % 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 à noter à cet égard que 10 % des répondants malades ou proches à notre enquête de satisfaction 2022 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. Les questions relatives aux interactions entre la Covid-19 et maladies rares ne représentent plus que 6 % des demandes d'informations sur la maladie.

« Bonjour, mon amie souffre d'une anémie hémolytique auto-immune. Nous souhaitons savoir si des traitements existent. Comment limiter les effets de cette maladie ? Quelle alimentation, quelle hygiène de vie ? Une activité sportive, même limitée est-elle possible ? »

- **34 % des demandes concernent l'orientation médicale.** La rareté rend aussi plus difficile l'identification des consultations d'experts. L'orientation vers un centre de référence ou de compétences ou vers une autre consultation pertinente au regard de la situation de la personne est un gage de qualité et de continuité de la prise en charge.

« Il a été diagnostiqué la maladie de West à XXX, petite de 3 ans, il y a un an. Comment et où contacter un spécialiste ? »

- **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 26 % 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 2022, 17 % des répondants ont déclaré n'avoir pas d'autres sources de soutien que Maladies Rares Info Services.

« Bonjour. Ma fille qui vient de fêter ses 20 ans a un épépendymome. Une opération est prévue le XX/XX à l'hôpital XX. J'aimerais avoir des avis de patients dans le même cas que ma fille ou des contacts d'associations qui pourraient nous accompagner dans cette épreuve. Vous remerciant d'avance pour votre réponse »

- **Dans 16 % 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.

« J'ai la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Je suis en arrêt maladie pour fatigue chronique. Je pense que cet état est lié à ma maladie, je souhaite reprendre mon travail à temps partiel thérapeutique. Quelles démarches puis je faire pour une bonne prise en charge : ALD, MDPH...? »

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.

L'orientation médicale au sens large est ainsi la réponse la plus souvent apportée (46 %), 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 dans les réponses que dans les 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, dans un certain nombre

de cas, seul le médecin spécialiste qui suit (ou suivra) la personne malade est habilité à répondre, la réponse consistant alors en une orientation médicale. Permettre à la personne de mieux comprendre la maladie, ses symptômes et ses traitements représente tout de même 31 % 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 (27 % 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 suivent :

- **Le soutien (17 %)**. 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 Avec nos proches.
- **Les questions sociales et juridiques (15 %)** qui recouvrent l'orientation sociale, l'information sociale, l'information juridique et l'orientation vers d'autres lignes d'écoute comme Santé Info Droits.

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.

Les réponses contiennent très souvent des liens vers des ressources en ligne, qui sont des sources d'informations validées, comme l'ensemble des informations sur lesquelles s'appuient les Chargées d'écoute et d'Information pour leurs réponses. L'envoi d'un e-mail (ou, plus rarement, d'un courrier postal) complète dans 26% 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, etc.). Des recherches complémentaires sont nécessaires dans 9% des cas. Dans 9% des cas également, 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 une trentaine de 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 (28 %) ou de compétences maladies rares (25 %). 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 et fiables dans le champ des maladies rares.

L'orientation vers la médecine générale, qui arrive en troisième 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.

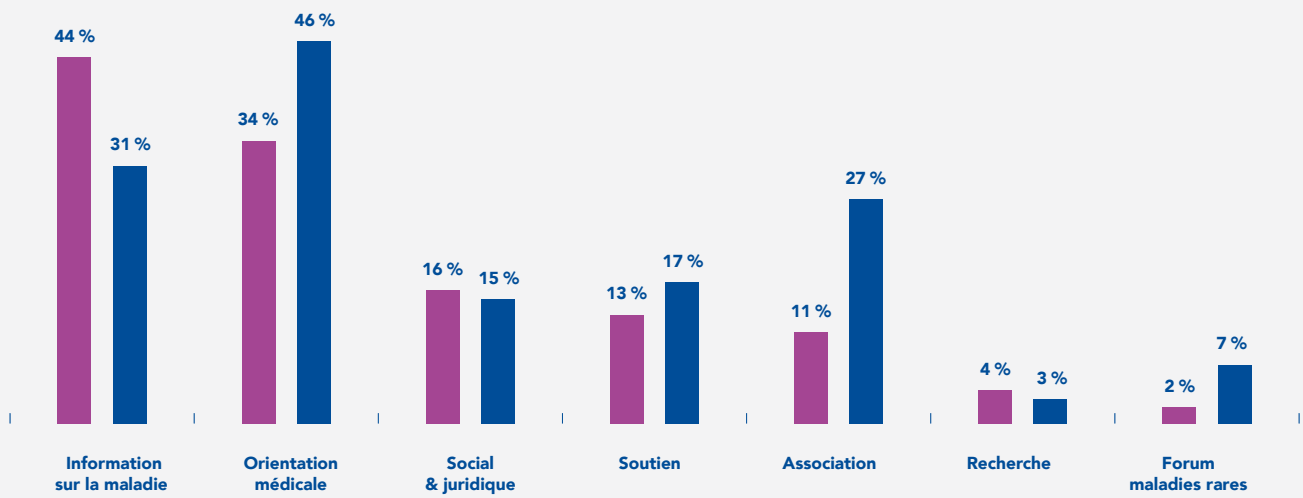
Les orientations sont aussi nombreuses vers des spécialistes hors centres experts (les personnes malades pouvant être amenées à consulter dans les services hospitaliers comme en ville).

Les orientations vers une consultation de génétique, la médecine interne, un psychologue ou un centre anti-douleur, représentant chacune 3% des orientations médicales, reflètent bien certaines caractéristiques communes du parcours des personnes concernées par une maladie rare :

- 80% des maladies rares sont d'origine génétique. L'orientation vers une consultation en génétique est notamment la réponse proposée aux personnes qui cherchent à comprendre le risque de transmission de la maladie.
- 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.

MOTIFS DES DEMANDES ET RÉPONSES APPORTÉES

■ Demandes ■ Réponses



ORIENTATION MÉDICALE



- L'accompagnement psychologique est souvent nécessaire pour accompagner les difficultés liées à l'errance diagnostique ou au vécu d'une maladie rare diagnostiquée.
- 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, diagnostiquées ou non.

L'orientation sociale

L'orientation sociale se fait à hauteur de 26 % 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, 18 %), les Compagnons Maladies Rares (13 %), la Sécurité Sociale (11 %) et les Centres Locaux d'Information et de Coordination en faveur des personnes âgées (CLIC, 10 %). Les Compagnons Maladies Rares sont 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 » (12 %) 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, éducation nationale...).

Des orientations suivies d'effet

Dans le cadre de notre enquête de satisfaction annuelle 2022, nous avons mesuré 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, 41 % des répondants ayant bénéficié d'une orientation de notre part avaient déjà pris contact avec les organismes ou structures concernés et 57 % avaient l'intention de le faire, sachant que l'enquête de satisfaction est envoyée le jour-même ou dans les quelques jours suivant notre réponse. Seuls 2 % des répondants n'avaient pas l'intention de donner suite aux informations communiquées.

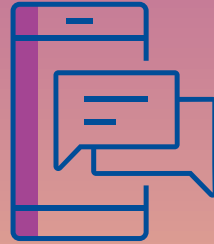
Dans le cas des professionnels, 100 % des répondants avaient prévu de prendre contact avec les organismes ou structures indiqués.

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





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 2022, ce sont plus de 23 000 personnes qui étaient 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.

Ce sont 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 2022, le Forum comptait 465 communautés en ligne (soit + 5% en un an).

45 nouveaux forums ont été ouverts en 2022, à la demande de personnes malades ou de proches, dans 14 catégories différentes de pathologies. La catégorie la plus représentée, avec 13 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.

Les forums consacrés à certaines maladies auto-immunes et inflammatoires, à certaines maladies neurologiques et musculaires ou à des situations sans diagnostic demeurent les forums les plus utilisés (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). Cela reflète d'une part une prévalence relativement importante de certaines maladies (tout en demeurant des maladies rares) et d'autre part le besoin pour les personnes en errance diagnostique de trouver des réponses.

Le forum consacré à la tumeur desmoïde figure toujours parmi ces top 10, 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 2022, 55 associations étaient présentes sur 81 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 2022, le Forum comptait ainsi 10931 inscrits, soit + 9% 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 2022, le Forum maladies rares a comptabilisé plus de 770000 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 2022 :

10 931

inscrits
+9 % en un an

465

communautés en ligne
+5 % en un an

45

nouveaux forums
ont été ouverts

770 000

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 2022, 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.

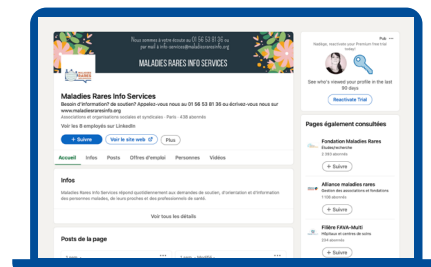
Tandis que la page Facebook est destinée principalement aux personnes malades, proches, associations et plus généralement le grand public, le compte Twitter et la page LinkedIn sont davantage ciblés sur les professionnels, les pouvoirs publics ou encore les journalistes.

De façon générale les publications sur les réseaux sociaux permettent d'expliquer 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 cinq rubriques suivantes :

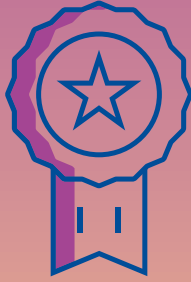
- L'édito de la Présidente, qui restitue l'action de Maladies Rares Info Services dans le contexte des politiques publiques relatives aux maladies rares.
- « C'est tout chaud », qui présente l'actualité de Maladies Rares Info Services.
- « C'est qui » qui, à travers l'interview d'une partie prenante, 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 2022, diffusés chacun à près de 5000 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.

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





L'EXPERTISE AU SERVICE DES PERSONNES CONCERNÉES PAR LES MALADIES RARES

En tant que service national d'information, d'orientation et de soutien pour les personnes concernées par une maladie rare, Maladies Rares Info Services se doit de cultiver un haut niveau d'expertise et de qualité. En effet, que ce soit au travers d'explications claires qui permettront à des personnes malades (ou leurs proches) de mieux s'approprier ce qui leur arrive, d'orientations précises qui leur permettront d'avancer dans leurs parcours de santé ou de vie ou de mots justes qui leur

permettront de trouver du réconfort, Maladies Rares Info Services a pour exigence d'avoir un impact réel, qu'il soit petit ou grand, dans la vie des milliers de personnes qui la contactent chaque année.

Pour répondre à cette exigence, Maladies Rares Info Services s'appuie sur une forte démarche qualité et sur des partenariats avec les autres acteurs des maladies rares et de la téléphonie sociale et en santé.

La qualité de service : un engagement au quotidien

Afin de remplir pleinement son rôle de service de référence dans les maladies rares, Maladies Rares Info Services s'appuie depuis la fin des années 2000 sur une démarche de certification qualité. 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. A l'occasion de son audit 2022, l'AFNOR a renouvelé à Maladies Rares Info Services son certificat qualité.

En 2022, l'accent a été mis sur le Forum maladies rares, au travers notamment d'une enquête auprès de ses utilisateurs. Ce chantier aboutira au printemps 2023 au lancement d'un Forum refondu. La mise en place d'un dispositif de rappel automatique en cas d'occupation de la ligne fin 2022 et la mise en place d'un numéro vert d'appel gratuit début 2023 s'inscrivent également dans le cadre de cette démarche d'amélioration continue.

L'autre pilier sur lequel s'appuie la qualité des services proposés par 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 sollicitations. 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 que nous remercions.

Outre les connaissances médicales et sociales, la pierre angulaire du métier de Chargée d'Écoute et d'Information est l'écoute téléphonique. L'expérience solide de l'équipe en la matière n'en rend pas moins indispensable la confrontation régulière à de nouvelles connaissances ou techniques et à des éclairages extérieurs. Ainsi, en 2022 les Chargées d'écoute et d'information ont bénéficié d'une formation à la communication non violente. Dans ce domaine de l'écoute, il est aussi 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 dont bénéficie l'équipe depuis 2020.

L'engagement fort de Maladies Rares Info Services pour délivrer un service de qualité 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 de mars à juin 2022, 91 % 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. L'engagement de toute l'équipe est également illustré par les messages de remerciements qui nous sont adressés spontanément et régulièrement par nos usagers, qu'ils soient personnes malades, proches ou professionnels.

« Merci pour votre écoute, votre gentillesse et votre travail de recherche. Au-delà de la belle compétence dont vous faites preuve, votre humanité honore ce service »

« Merci infiniment pour ce jeune homme. Je ne vais pas hésiter à donner les coordonnées de votre service. »
Mme G, infirmier évaluateur

« Je vous remercie énormément pour tous les renseignements et documents que vous m'avez fait parvenir. C'est très important pour moi. J'ai l'impression de sortir du brouillard et de l'angoisse que me provoquait chaque rendez-vous médical. »

« Merci pour cette réponse exhaustive et éclairante. »
Docteur A., médecin généraliste

« Encore grand merci pour votre écoute si bienveillante. Je ne regrette décidément pas d'avoir composé votre numéro ! »

« Je vous remercie de la réponse apportée. Elle est bénéfique pour moi dans la mesure où elle fixe le cadre de ce syndrome et pose des mots sur ce que vivons effectivement. Là nous avons le sentiment d'être pris au sérieux. Tout est dit comme nous l'avons vécu. Merci de votre compréhension, de vos informations, et de votre disponibilité »

Travailler en complémentarité avec les autres acteurs du parcours de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares

Proposer une information et une orientation de qualité implique de travailler en lien avec l'ensemble des acteurs du parcours de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares. Il s'agit aussi d'un enjeu de visibilité pour Maladies Rares Info Services : trop de personnes n'ont pas recours à nos services tout simplement parce qu'elles en ignorent l'existence. Afin de permettre à l'ensemble des interlocuteurs des personnes concernées par une maladie rare d'informer sur cette ressource, Maladies Rares Info Services a édité en 2022 un nouveau flyer, format carte postale, qu'elle met gratuitement à disposition de tout partenaire intéressé.

Au premier rang de ces partenaires figurent les autres structures du champ des maladies rares, avec lesquelles Maladies Rares Info Services s'efforce de travailler dans la plus grande complémentarité.

Maladies Rares Info Services collabore toujours étroitement 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 organisés par l'Alliance tout au long de l'année. Maladies Rares Info Services et l'Alliance maladies rares ont également eu de nombreux échanges sur la problématique de l'errance diagnostique, afin de nourrir la campagne 2023 de l'Alliance sur cette thématique, campagne qui positionne Maladies Rares Info Services comme ressource clé au travers de son nouveau numéro vert, le 0800 40 40 43.

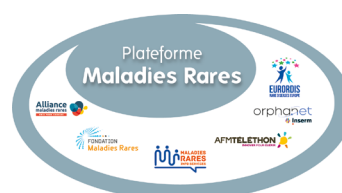
Maladies Rares Info Services travaille également en lien étroit avec les autres acteurs de la Plateforme

Maladies Rares, parmi lesquels Orphanet et l'AFM-Téléthon. Cette dernière soutient financièrement notre service depuis ses débuts, grâce aux dons des donateurs du Téléthon. C'est donc bien naturellement que notre service s'est chaque année mobilisé pour tenir une permanence téléphonique à l'occasion du Téléthon les 2 et 3 décembre 2022.

Maladies Rares Info Services a poursuivi ses échanges nourris 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. Une des illustrations en est l'échange de visibilité avec les Filières de Santé Maladies Rares autour des Clés du Diagnostic, un outil interactif des Filières à destination des médecins généralistes pour guider la prise en charge et le diagnostic des patients dans leur parcours de soins.

Maladies Rares Info Services est aussi amenée, au gré des demandes des usagers, à solliciter directement les Centres de référence et les Centres de compétences maladies rares quand une problématique particulièrement complexe se pose ou lorsqu'une situation relève de l'urgence. Maladies Rares Info Services tient à remercier les médecins des centres mais aussi les professionnels des Filières et des Plateformes d'expertise, également sollicités, pour leur réactivité toujours au rendez-vous.

Au-delà des acteurs des maladies rares stricto sensu, Maladies Rares Info Services entend aussi renforcer ses liens avec les acteurs du champ du handicap et a ainsi débuté un dialogue avec le Groupement National de Coopération Handicaps Rares. De nombreux autres acteurs, comme par exemple les Maisons Départementales des Personnes Handicapées, font partie d'une vaste feuille de route que Maladies Rares Info Services entend déployer progressivement au cours des prochaines années pour renforcer sa visibilité.

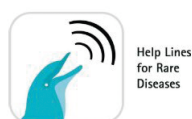


Partager avec les autres acteurs de la téléphonie sociale et en santé

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 une vingtaine de lignes d'écoute. L'objectif de ce collectif, dont Maladies Rares Info Services est l'un des membres fondateurs et qui fêtait en 2022 ses 10 ans, est de promouvoir la téléphonie sociale et en santé, de développer l'expertise et de favoriser les échanges de bonnes pratiques dans ce domaine. Le 18 mars 2022, Maladies Rares Info Services a eu le plaisir d'accueillir sur la Plateforme Maladies Rares la 5^e Journée des écoutants de la Téléphonie Sociale et en Santé organisée par le Collectif TeSS. Cette manifestation a pour objet de favoriser le partage de bonnes pratiques dans le champ de l'écoute. Près de 70 écoutants bénévoles et professionnels de plus d'une dizaine de lignes, dont les Chargées d'écoute et d'information de Maladies Rares Info Services, ont pu échanger sur des thèmes tels que la prise en compte de la dimension culturelle dans la relation d'aide, les appels récurrents ou encore la pratique d'écoute en télétravail. Les membres du Collectif TeSS échangent également tout au long de l'année à l'occasion de réunions de travail et par mail.

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 aux deux rencontres du réseau qui se sont tenues respectivement en juillet et décembre 2022. Ensemble, les participants issus de toute l'Europe ont pu échanger sur des problématiques communes telles que l'impact des réseaux sociaux, la gestion de la connaissance ou encore les apports d'une démarche qualité. Une partie de la rencontre de décembre était par ailleurs consacrée à une formation sur la réponse aux appels complexes.



LA PLATEFORME MALADIES RARES

Créer des synergies pour vaincre les maladies rares

Créée en juillet 2001, la Plateforme Maladies Rares regroupe en un même lieu 6 acteurs des maladies rares : l'AFM-Téléthon, l'Alliance maladies rares, EURORDIS-Rare Diseases Europe, la Fondation maladies rares, Maladies Rares Info Services et Orphanet. Il s'agit d'un lieu unique en Europe et essentiel pour les maladies rares : la Plateforme Maladies Rares favorise les synergies entre associations de malades, professionnels de santé et acteurs publics, pour améliorer la prise en charge des maladies rares et développer la recherche thérapeutique.

La Plateforme Maladies Rares est notamment un lieu de concertation politique qui permet des prises de positions communes de ces 6 acteurs clés des maladies rares. Le 28 février 2022, à l'occasion de la 15^e journée internationale des maladies rares et alors que venait de se tenir à Paris, dans le cadre de la Présidence française de l'Union européenne, une conférence européenne de haut niveau consacrée

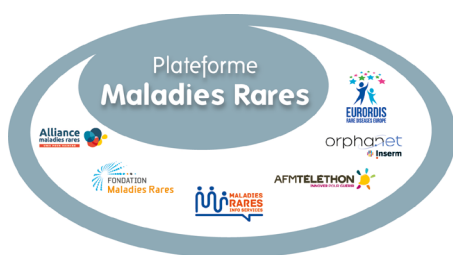
aux maladies rares en la présence des ministres de la santé des États membres de l'Union européenne et de la Commissaire européenne à la santé et à la sécurité alimentaire, la Plateforme Maladies Rares a salué dans un communiqué de presse la relance par la France d'une dynamique européenne contre les maladies rares afin que chaque personne vivant avec une maladie rare en Europe puisse bénéficier des progrès scientifiques, technologiques et thérapeutiques.

La Plateforme Maladies Rares a dans ce même communiqué appelé la France à se montrer exemplaire en conduisant sur son territoire une politique globale et ambitieuse, les progrès étant encore nombreux à accomplir dans le champ du diagnostic, du parcours de santé et de l'accès aux traitements. Pour cela elle a appelé le gouvernement français à poser les jalons d'un futur plan national maladies rares pour succéder au plan 2018-2022. Elle a aussi appelé les candidats à la Présidence de la République à s'engager clairement pour que les enjeux des maladies rares soient au cœur de leurs politiques de santé s'ils étaient élus. Des appels

entendus puisque les Ministères de la Santé et de la Prévention et de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche ont depuis annoncé le lancement des travaux en vue d'un quatrième plan national maladies rares.

Maladies Rares Info Services continue d'assurer le bon fonctionnement logistique et la gestion des services mutualisés de la Plateforme Maladies Rares, une mission essentielle au quotidien pour cette Plateforme et les organisations qui la composent.

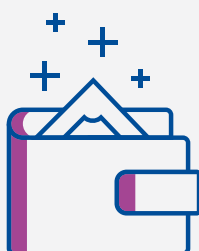
La Plateforme Maladies Rares est soutenue financièrement par l'AFM-Téléthon et la Direction Générale de la Santé que nous remercions chaleureusement au nom des six entités.



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, aux nombreuses associations membres de l'Alliance maladies rares et plus largement aux acteurs mobilisés dans la lutte contre les maladies rares. Il offre six salles de réunion dont la plus grande a une capacité d'accueil de 80 personnes.

En 2022, la Plateforme Maladies Rares a accueilli près de 450 réunions qui ont rassemblé plus de 6000 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 clés des maladies rares comme par exemple les Filières de Santé Maladies Rares.



LES BUDGETS DE L'ASSOCIATION

Les comptes 2022, certifiés sans aucune réserve par le commissaire aux comptes D. Associations, montre un résultat de 9325 €.
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 service d'information (en euros)

Charges		Produits	
60 – Achats	747	74 – Subventions :	200 000
61 – Services extérieurs	21 704	Ministère de la Santé	
62 – Autres services extérieurs	24 778	75 – Dons, contributions financières :	99 000
63 – Impôts et taxes	3 954	AFM-Téléthon	
64 – Charges de personnel	246 075	76 – Produits financiers	410
65 – Charges de gestion	0	78 – Reprise fonds dédiés	0
68 – Dotations amortissements	1 197	79 – Transfert de charges	6 157
69 – Impôts	2		
Total des charges	298 457	Total des produits	305 567

Résultat : + 7 110 euros

Contributions en nature (locaux mis à disposition par l'AFM-Téléthon)	10 220	Contributions en nature	10 220
Bénévolat	4 683	Bénévolat	4 683

Activité plateforme (en euros)

Charges		Produits	
60 – Achats	1 199	74 – Subventions :	60 000
61 – Services extérieurs	77 867	<i>Ministère de la Santé</i>	
62 – Autres services extérieurs	16 367	75 – Dons, contributions financières :	66 000
63 – Impôts et taxes	1 543	<i>AFM-Téléthon</i>	
64 – Charges de personnel	79 034	77 – Produits exceptionnels	0
68 – Dotations amortissements	1 574	79 – Transfert de charges	53 799
Total des charges	177 584	Total des produits	179 799

Résultat : +2 215 euros

Contributions en nature (locaux mis à disposition par l'AFM-Téléthon)	97 621	Contributions en nature	97 621
Bénévolat	4 684	Bénévolat	4 684

Total Maladies Rares Info Services (en euros)

Charges	473 271	Subventions	260 000
Dotations amortissements	2 771	Produits et autres	165 410
		Transfert de charges	59 957
Total des charges	476 042	Total des produits	485 367

Résultat : +9 325 euros

Contributions en nature	107 841	Contributions en nature	107 841
Bénévolat	9 367	Bénévolat	9 367

LES INSTANCES & L'ÉQUIPE SALARIÉE EN 2022

Le Conseil d'administration

À la suite du décès de Michèle Auzias début 2022, Cécile Foujols est rentrée au Conseil d'administration de Maladies Rares Info Services en tant que représentante de l'Alliance maladies rares. Nous souhaitons de nouveau rendre hommage à Michèle, maman et militante associative engagée dans le soutien aux personnes atteintes de maladies rares et vivant avec un handicap, qui a beaucoup apporté à Maladies Rares Info Service.

À la fin de l'année 2022, 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
- **Aurélie Davenel**, représentante de l'Alliance maladies rares
- **Cécile Foujols**, 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

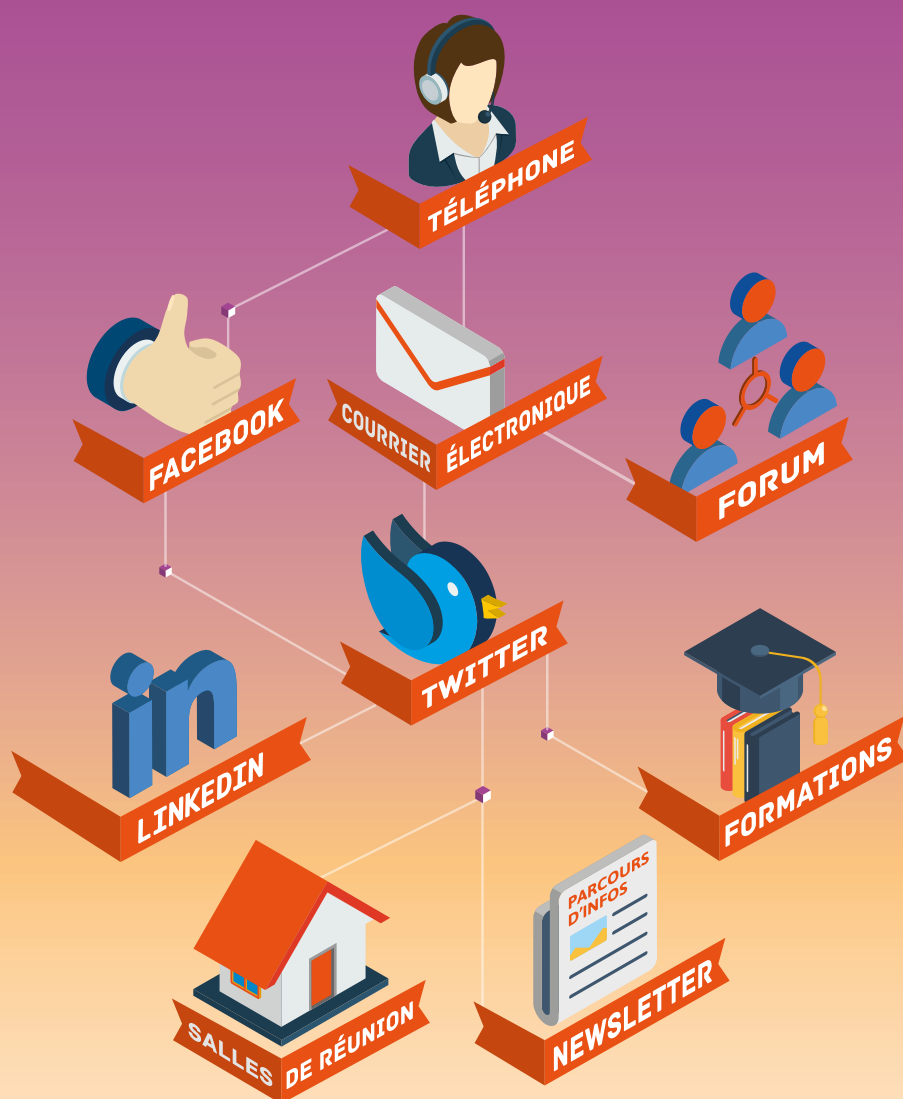
Marie-Armel Savidan, qui œuvrait en tant que Chargée d'Écoute et d'Information depuis janvier 2019, nous a quittés fin septembre 2022 pour prendre des nouvelles fonctions auprès de l'association Casamasanté qui œuvre au Sénégal en faveur de l'accès à la santé et l'aide à l'enfance. Un grand merci à Marie-Armel pour l'écoute attentive et l'aide précieuse qu'elle a apportées aux personnes malades et leurs proches pendant ces près de 4 années, ainsi que pour sa contribution importante à la consolidation de notre système de management de la qualité. Son remplacement a eu lieu tout début 2023.

Liste des salariés à la fin de l'année 2022 :

- **Céline Simonin**, coordonnatrice
- **Laurence Houdouin**, responsable médicale, chargée d'écoute et d'information
- **Emmanuelle Pujol**, 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
salarisée réunis à l'occasion des
20 ans de Maladies Rares Info
Services en novembre 2021**



Maladies Rares
INFO SERVICES

maladiesraresinfo.org

0 800 40 40 43 Service & appel gratuits

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

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


MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION
*Liberté
Égalité
Fraternité*

AFM TÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR
