

## Inédit en France : l'Observatoire des maladies rares publie sa première enquête

*Avec la collaboration du Professeur Jean de Kervasdoué et de la société Kynos.*

L'Observatoire des maladies rares est une initiative de Maladies Rares Info Services. Elle est soutenue par des partenaires associés (l'Alliance Maladies Rares, l'AFM-Téléthon, EURORDIS) et le mécénat des fondations Medtronic et du LEEM.

L'Observatoire publie les résultats de sa première enquête quantitative effectuée en 2011 auprès des usagers de Maladies Rares Info Services. Il s'agit d'une étude chiffrée inédite qui a pour objet de recueillir des données sur le quotidien des malades et de leurs familles en mettant en exergue trois thématiques : **l'errance diagnostique, l'accès à l'information et la prise en charge financière des soins, produits et prestations.**

### Principaux résultats de l'enquête sur les trois thématiques

#### L'errance diagnostique

- L'errance diagnostic est longue : plus de 3 ans pour la moitié des malades sans diagnostic.
- Le nombre de médecins consultés est important en l'absence de diagnostic : la moitié des participants à l'enquête déclare avoir consulté de 2 à 5 médecins en cabinet et autant en milieu hospitalier.
- 46% des répondants déclarent que des erreurs ont été faites dans le cadre de la recherche de diagnostic.
- 45% des interrogés indiquent que leur état de malade n'est pas reconnu par l'entourage en l'absence de diagnostic.
- Près des 2/3 des personnes interrogées considèrent que leur état de santé s'est dégradé en l'absence de diagnostic.

#### L'accès à l'information

- Avant de contacter Maladies Rares Info Services, 1/10ème des participants n'a aucune information sur la maladie et 4/10ème une petite partie seulement.
- Les principales sources d'information sont internet (93%), les médecins hospitaliers (70%) et les médecins en cabinet (42%).
- Internet offre une information accessible, disponible et compréhensible pour les personnes interrogées mais elle n'est pas complète pour 62% d'entre eux.
- 58% des répondants estiment que le médecin qui suit la personne malade est à l'écoute mais 57% qu'il ne donne pas d'informations claires.

#### La prise en charge des soins, produits et prestations

- 47% des interrogés déclarent avoir des frais qui restent à leur charge.
- 49% ont un «reste à charge» se situant entre 100 et 1000€ par an et pour 14% au-delà de 1000€.
- Les principales causes des «restes à charge» sont des remboursements partiels de l'assurance maladie (57%) ou de la complémentaire santé (35%) et des dépassements d'honoraires de professionnels de santé (44%).
- Selon les répondants, ces frais qui restent à charge concernent des médicaments (44%), des consultations ou frais médicaux (41%) et des frais d'optique (35%).
- 19% des personnes interrogées déclarent avoir déjà renoncé à des soins pour des raisons financières.

## L'Observatoire des maladies rares : objectifs et méthodologie de sa première enquête

Créé en 2011, l'Observatoire des maladies rares a pour but de mieux connaître la situation des personnes malades et de leurs proches afin de contribuer à l'élaboration de propositions d'amélioration. Pour cela, les difficultés rencontrées sont recensées et mesurées.

Les enquêtes lancées en 2011 ont été menées auprès des usagers de Maladies Rares Info Services et répondent à des critères précis d'inclusion : statut (personne malade, conjoint, enfants ou parents) pathologie rare (prévalence inférieure à 1/2000) ; absence ou non de diagnostic.

198 participants ont répondu à l'enquête quantitative. Le taux de retour a été de 58% pour le questionnaire électronique et de 48% pour le questionnaire papier.

Sur les 198 participants :

- 127 sont directement des personnes malades.
- 108 ont un diagnostic et 19 n'en ont pas.
- 71 sont des proches de personnes malades.
- 60 sont des parents d'une personne malade avec diagnostic et 11 d'une personne sans diagnostic.
- 121 pathologies différentes ont été recensées.

Parmi les personnes malades qui font l'objet de l'enquête :

- 63% sont des femmes.
- 81% sont des adultes.
- 25% sont à la retraite, 22% en activité professionnelle, 14% scolarisés, 13% en arrêt de travail et 10% en invalidité (la dimension invalidante de ces maladies est ainsi mise en avant).

## Maladies Rares Info Services : le service d'information et de soutien sur les maladies rares

Soutenu par les pouvoirs publics et l'AFM-Téléthon, Maladies Rares Info Services répond par téléphone et courrier électronique aux questions des personnes concernées par l'une des 7000 maladies rares.

Ce service d'information et de soutien est aujourd'hui reconnu comme un service de référence destiné aux personnes touchées par une maladie rare et aux professionnels du secteur sanitaire et social. Maladies Rares Info Services est le premier service d'information en santé en France à être certifié conforme à une norme qualité (ISO 9001).

C'est l'un des six acteurs de la Plateforme Maladies Rares.  
(plus d'infos sur [www.plateforme-maladiesrares.org](http://www.plateforme-maladiesrares.org))

## Pour contacter Maladies Rares Info Services

Par téléphone : au numéro azur 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local depuis un fixe sans forfait)  
au 01 56 53 81 36 depuis un portable ou une box avec forfait (appel inclus)

Par e-mail : à partir du site [www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

## Etude complète en ligne sur [www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

(ou sur simple demande auprès du service de presse)

Informations, étude complète et interview disponibles sur demande auprès du service de presse

alchimie

Contact : Emmanuelle Smadja

Tél. : 01 42 33 01 13

[emmanuelle.smadja@alchimie-rp.com](mailto:emmanuelle.smadja@alchimie-rp.com)