

### **Maladies Rares Info Services : plus de 6 800 demandes sur 886 maladies différentes !**

Une maladie est dite rare si elle atteint moins d'une personne sur 2 000, soit en France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée. Plus de 7000 maladies rares sont actuellement connues. Au moins trois millions de personnes sont concernées en France. 65% de ces maladies sont graves et invalidantes. Le pronostic vital est mis en jeu dans la moitié des cas. Le nombre et la rareté de ces maladies impliquent de grandes difficultés : l'errance diagnostique, des traitements souvent inexistantes ou limités, des retards dans la prise en charge...

Maladies Rares Info Services écoute, informe et oriente les malades, leurs proches et les professionnels de santé depuis 2001. 7000 demandes environ sont traitées chaque année par une équipe de professionnels à haut niveau de qualification.

#### **Témoignages d'usagers** (extraits de l'enquête de satisfaction 2007)

« J'ai été écouté, la personne a vite compris et a apporté tout ce dont je désirais avec courtoisie, amabilité et professionnalisme »

« Il y a tout ce qu'il faut : écoute, gentillesse, service, disponibilité »

« J'ai apprécié la rapidité d'accès, l'écoute et la qualité des conseils »

« Merci pour ce que vous faites »

97% des participants à l'enquête de satisfaction ont une très bonne ou bonne impression générale du service.

#### **Maladies Rares Info Services**

Maladies Rares Info Services est une association financée par l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES), l'Association Française contre les Myopathies (AFM) et le Ministère de la santé.

Située sur la Plateforme Maladies Rares, Maladies Rares Info Services travaille en synergie avec les autres acteurs de la Plateforme et contribue à la mise en œuvre du Plan national maladies rares (2005-2008), notamment en développant l'information sur les maladies rares.

L'équipe est composée de 6 salariés : un délégué général, une assistante, un médecin pédiatre généticien, un médecin généraliste, une documentaliste scientifique et une responsable de l'écoute. Elle est renforcée par deux bénévoles dont l'une est médecin, spécialiste des questions de prise en charge sociale.

Le service est accessible de 9h à 13h et de 14h à 18h, par téléphone au N° Azur 0 810 63 19 20 (prix d'un appel local), par mail [info-services@maladiesrares.org](mailto:info-services@maladiesrares.org) et par courrier.

#### **Quels types de demandes ?**

En 2006, 6834 demandes nous ont été adressées : 5620 par téléphone, 1194 par mail et 20 par courrier. Ces supports sont complémentaires et impliquent tous une réponse individualisée.

46,8% des appelants sont des malades, 43,7% des proches de malades et 6,2% des professionnels. Une forte proportion des appelants est constituée de femmes : 78,3%.

Comme chaque année, le motif principal de l'appel porte sur le souhait d'obtenir des informations sur une maladie : 55,7%. Les demandes d'orientation médicale atteignent près de 20% des appels et celles concernant la recherche d'associations 17,4%.

### Quels types de réponses ?

Une constante majeure se dégage d'une année sur l'autre dans les réponses apportées : la part prépondérante de l'écoute et du soutien (rarement exprimés dans la demande initiale mais souvent sous-jacents) représente 41,6% des réponses.

Les écoutants de Maladies Rares Info Services donnent des informations sur la maladie dans 36,5% des cas. Elles confortent les appelants dans leur parcours médical et social pour 30% des réponses. Dans la même proportion, elles orientent les usagers vers les services médicaux spécialisés (centres de référence, consultation génétique...).

Enfin, les coordonnées d'associations de malades sont communiquées dans plus d'une réponse sur cinq.

### Quelles sont les maladies concernées ?

Pour 74,1% des appels, un diagnostic a déjà été posé chez le malade. L'équipe de Maladies Rares Info Services a été interrogée sur 886 maladies différentes. Les principaux groupes de pathologies sont les suivants :

- ✓ les maladies auto-immunes, systémiques et autres maladies rares : 24%  
(lupus, syndrome de Gougerot Sjogren...)
- ✓ les maladies neurologiques : 18,8%  
(maladie de Huntington, sclérose latérale amyotrophique...)
- ✓ les cancers : 8,2%
- ✓ les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique : 5,2%  
(syndrome de Prader Willi, syndrome de Williams...)
- ✓ les maladies hématologiques : 5,1%  
(maladie de Vaquez, maladie de Waldenström...)

### Quelle aide pour les malades isolés ?

MILOR (mise en relation des malades isolés) est un service destiné à des malades touchés par des pathologies, souvent très rares, pour lesquelles aucune association n'existe. Géré par Maladies Rares Info Services et Orphanet, il permet de mettre en relation ces malades par courriers électronique et postal.

En 2006, 562 malades étaient inscrits couvrant 312 pathologies. Plus de la moitié de ces malades a bénéficié du service de mise en relation.

Pour ces malades, confrontés à de fortes difficultés de prise en charge médicale et sociale, ce service apporte la possibilité de se soutenir, de s'entraider et de parler de la maladie au quotidien.

#### Contact :

Thomas Heuyer  
Délégué général  
Maladies Rares Info Services  
Plateforme Maladies Rares  
102 rue Didot  
75014 Paris  
Tél. : 01 56 53 81 29  
[theuyer@maladiesrares.org](mailto:theuyer@maladiesrares.org)

#### A VOTRE SERVICE !

*Nous restons à votre disposition pour toute rencontre ou visite qui vous permettront de constater l'intérêt et les spécificités de notre service dans son fonctionnement quotidien.*

*Le rapport d'activité et d'observation est disponible sur demande. Ce rapport et toutes les informations utiles sont également en ligne sur le site de Maladies Rares Info Services : [www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)*