



**Les Maladies Rares:  
un réel défi  
de santé publique**

# Plan du diaporama

- Qu'est-ce qu'une maladie rare?
- Les actions en cours au niveau européen, national et régional
- Sondage sur les préoccupations des patients & des proches
- Sondage sur les apports des associations de patients et l'appréhension à les joindre
- Projet « Fondation Roi Baudouin » : sensibilisation de la 1<sup>ère</sup> ligne de soin
- RDB (Rare Disorders Belgium): coupole francophone pour maladies rares
- La « ligne maladies rares » : n° d'appel gratuit 0800 9 2802
- [www.maladies-rares.be](http://www.maladies-rares.be) : site de l'asbl (cf témoignages)

# Vidéos tournées dans le contexte FRB avec la SSMG

- DL MALADIES RARES - Introduction : <https://youtu.be/BFtr8J76wxk>
- DL MALADIES RARES - Témoignage : <https://youtu.be/ssONSFjmwFE>
- DL MALADIES RARES - Consultation : <https://youtu.be/ab1CvQhXhe0>

# Caractéristiques des maladies rares (1/3)

- **Expression clinique très variable:**
  - un seul organe (les os dans l'ostéogenèse imparfaite)
  - plusieurs organes  
(ex: les reins, les yeux et l'audition dans le syndrome d'Alport)
  - presque tous les organes  
(certaines maladies auto-immunes, cytopathies mitochondriales).

# Caractéristiques des maladies rares (2/3)

- **Grande hétérogénéité:**
  - Phénotypique (sévérité, âge de début, évolution)
  - Génomique  
(pour la même maladie, parfois plusieurs dizaines de gènes responsables)
  - Allélique  
(pour la même maladie, plusieurs centaines de mutations différentes)

# Caractéristiques des maladies rares (3/3)

- Invalidantes
- La douleur est fréquente
- Très souvent incurables
- Evolutives et chroniques
- Pronostic vital engagé dans la moitié des cas

NB: Problème fréquent de terminologie, d'où **besoin de quelques définitions:**

- Confusion entre maladie chronique / génétique / orpheline / rare / « grave »  
ex: toutes les maladies rares ne sont pas orphelines, ni chroniques
- Usage courant du terme antinomique « médicament orphelin »
- Maladie « orpheline » est souvent un euphémisme pour « rare » (politique)



# Ce qu'en disent les MG eux-mêmes (sondage réalisé dans le cadre d'un TFE\*)

**« Pourquoi ne pas arriver à identifier une MR? »:** réponses des MG

- Manque de reconnaissance des symptômes (76%),
- Formation qui est inadaptée (56%),
- Manque de temps (54,7%),
- Aptitude dédiée uniquement au spécialiste (22,7%),
- Manque d'intérêt pour approfondir (10,7%),
- Coût trop important, trop de MR, diagnostic impossible en 1<sup>ière</sup> ligne
- Prise en charge et connaissances limitées en médecine générale
- Peu de fierté personnelle de faire ce boulot

**\*Dr. Alicia Montesanti** , *Quel est le rôle du médecin traitant, en tant que 1<sup>ière</sup> ligne, dans le diagnostic des MR?, TFE Master Complémentaire MG, UCL, 2022*

# Ce qu'en pensent les patients:

## « les préoccupations les plus prégnantes sont d'ordre psychologique »

<u>PREOCCUPATIONS POSSIBLES DE PATIENTS MR</u>	<u>SOMME</u>
<i>avec qui parler, car dite-rare et personne ne comprend</i>	<b>54</b>
<i>quelles indemnités...personne capable/disposé à aider</i>	43
<i>"Mon époux, ... parents proches... pas vraiment malade"</i>	37
<i>enfant/ado isolé par maladie, impuissant: informer, consoler, couvrir..."</i>	44
<i>peur de savoir demain... méconnue si rare / héréditaire: réelle anxiété"</i>	<b>60</b>
<i>Depuis que malade, tt le monde me regarde de travers, m'épie même"</i>	46
<i>J'aimerais partager avec des semblables mais comment identifier"</i>	45
<i>où trouver un avis juridique neutre... mes droits indemnités/subsides"</i>	<b>50</b>
<i>entourage considère que je suis un tire-au-flanc, c'est "dans ma tête"</i>	44
<i>parler à mon employeur, assureur, mutuelle, de peur de banissement</i>	36
<i>comment adapter mon traitement médical, mes dosages au quotidien"</i>	20
<i>"Je me sens rejetée par la société et personne ne me comprend"</i>	<b>50</b>
<i>handicap physique: quels subsides j'ai droit pour mon habitation"</i>	33
<i>douleur physique en crise... à qui m'adresser pour m'aider à supporter"</i>	32
<i>rencontrer une âme-sœur, avec qui je pourrais échanger..."</i>	39
<i>J'ose pas parler de mon mal à personne, peur d'être définitivement exclu"</i>	35
<i>ose pas m'engager dans une relation stable, ou parent, peur d'hérédité</i>	<b>52</b>
<i>peur avenir proche, n'ose en parler à personne: risque fatal ou déni..."</i>	<b>51</b>
<i>dans mon coin plutôt que rencontre... pourront qd même pas me guérir"</i>	30
<i>"Chez qui infos concrètes, indépendantes concernant matériel médical?"</i>	27
<i>"Mon mari quitté/enfants plus rencontrer, par peur maladie évolution"</i>	12



# Les convictions et actions de RDB concernant l'aide aux Maladies Rares

- 1. Approche spécifique des MR p/r à maladies chroniques**
- 2. Besoin d'aide psycho-médico-sociale**

- support médical et scientifique pour contrer les problèmes de délai et d'errance de diagnostic
  - ➔ Helpline+, 0800 9 28 02
- support psychologique pour sortir les patients de l'isolement
  - ➔ les associations de patients

# Des éléments de réponse

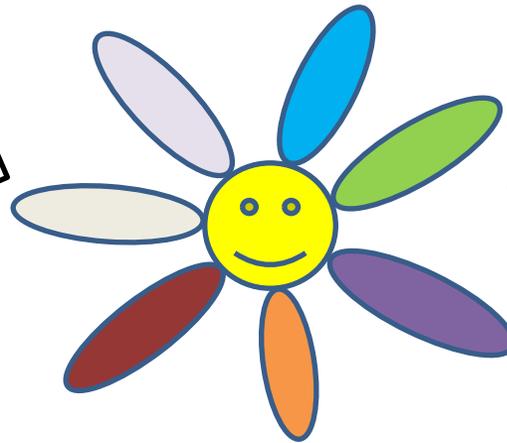


*« Pas de miracle, pas de panacée universelle!  
Il faut prendre son bâton et se mettre en chemin... »*

# Projet Fondation Roi Baudouin: «Sensibilisation aux MR de professionnels de santé»

L'OBJECTIF: le patient

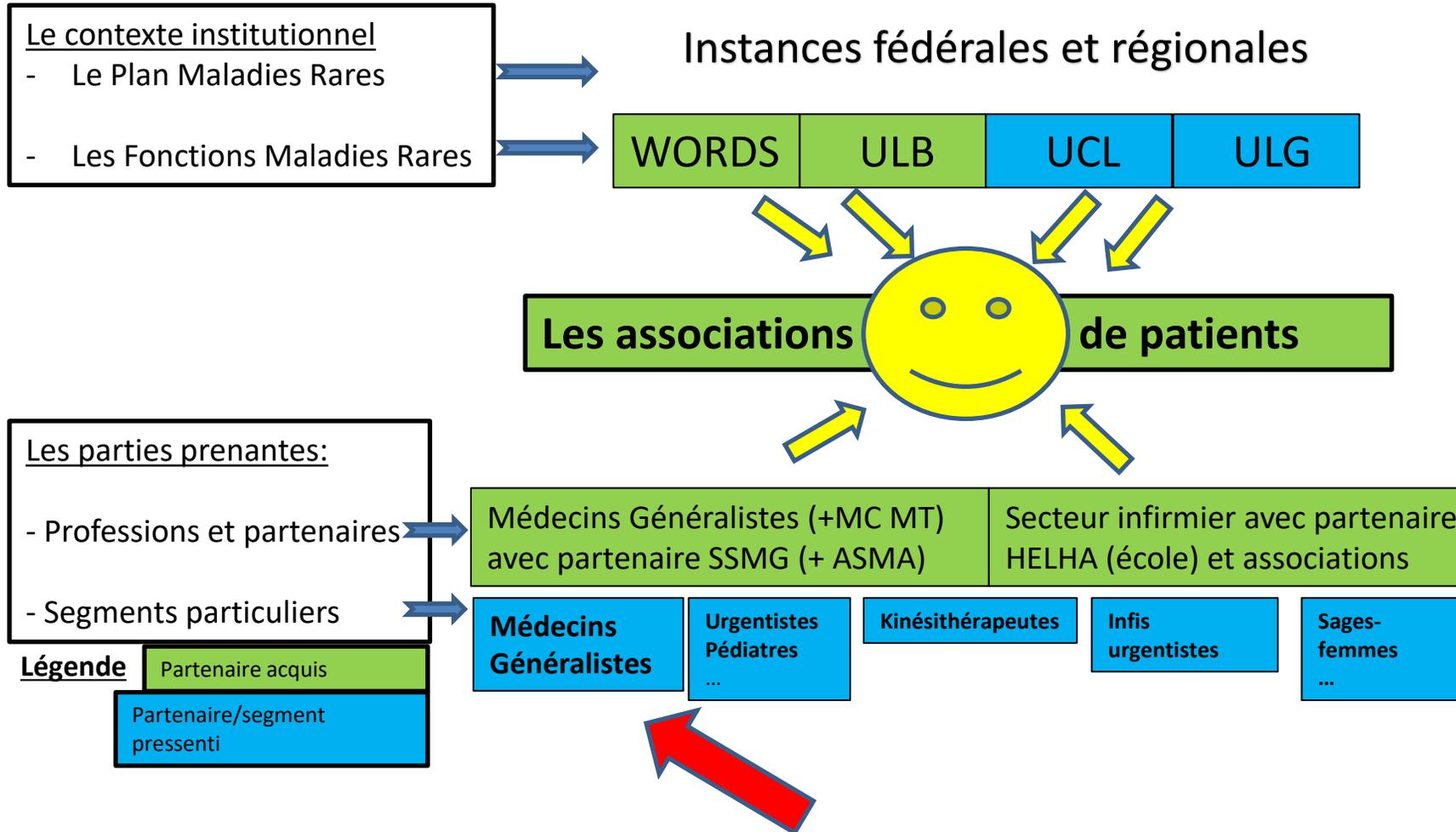
CONDITION 1:  
pluridisciplinarité



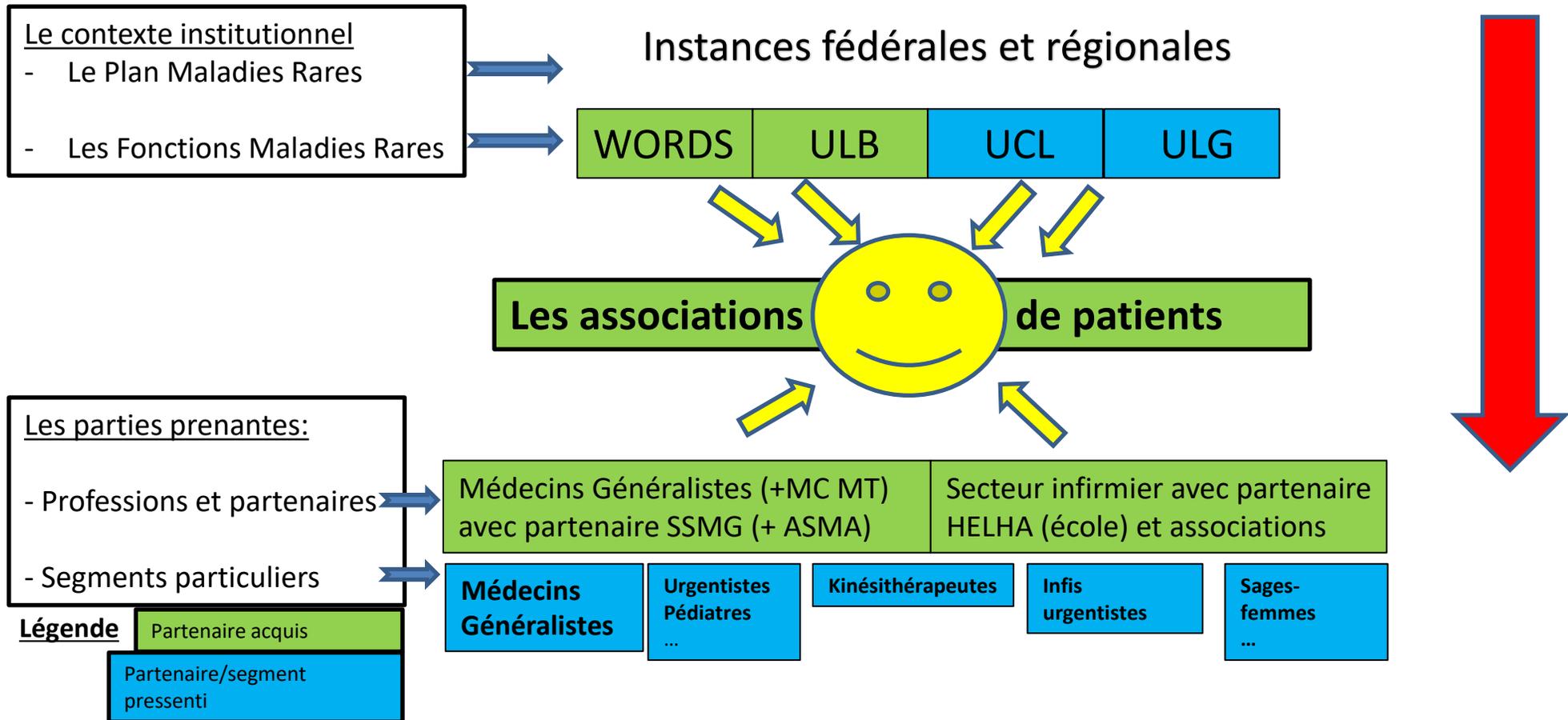
CONDITION 2:  
« humilgence »

Projet de RDB, supporté par la Fondation Roi Baudouin  
une démarche interdisciplinaire  
avec  
changement de paradigme dans l'approche du patient.

# Parties prenantes & structures impliquées



# 1. Approche « TOP – DOWN »





# Les ERN

- Ce sont des **plateformes de coopération transfrontière** uniques et innovantes, qui réunissent des spécialistes du diagnostic et du traitement des maladies complexes et rares.
- Création des **24 premiers réseaux** en mars 2017. Ils réunissent plus de 900 unités de soins de santé hautement spécialisées établies dans plus de 300 hôpitaux, dans 26 États membres.

# Les 24 ERN



European  
Reference  
Networks

- **ERN BOND** Maladies osseuses
- **ERN CRANIO** Anomalies cranofaciales et les maladies oto-rhino-laryngologiques
- **Endo-ERN** Maladies endocriniennes
- **ERN EpiCARE** Épilepsies
- **ERKNet** Maladies rénales
- **ERN-RND** Maladies neurologiques
- **ERNICA** Anomalies héréditaires et congénitales
- **ERN LUNG** Maladies respiratoires
- **ERN Skin** Maladies dermatologiques
- **ERN EURACAN** Cancers chez l'adulte (tumeurs solides)
- **ERN EuroBloodNet** Hémopathies
- **ERN eUROGEN** Maladies et pathologies urogénitales

# Les 24 ERN



European  
Reference  
Networks

- **ERN EURO-NMD** Maladies neuromusculaires
- **ERN EYE** Maladies oculaires
- **ERN GENTURIS** Syndromes de prédisposition génétique aux tumeurs
- **ERN GUARD-HEART** Maladies cardiaques
- **ERN ITHACA** Malformations congénitales et les handicaps intellectuels rares
- **MetabERN** Troubles héréditaires du métabolisme
- **ERN PaedCan** Cancers de l'enfant (hémato-oncologie)
- **ERN RARE-LIVER** Maladies hépatologiques
- **ERN ReCONNET** Maladies des tissus conjonctifs et musculosquelettiques
- **ERN RITA** Maladies immunodéficientes, auto-inflammatoires et auto-immunes
- **ERN TRANSPLANT-CHILD** Transplantation chez l'enfant
- **VASCERN** Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique

# Orphanet (1/2)

- Orphanet est une **ressource unique**, rassemblant et améliorant la connaissance sur les maladies rares, afin de faciliter et de perfectionner le diagnostic, le soin et le traitement des patients atteints de maladies rares.
- L'objectif d'Orphanet est de fournir des **informations de haute qualité** sur les maladies rares et de permettre le **même accès à la connaissance pour toutes les parties prenantes**.

# Orphanet (2/2)

- Orphanet développe également la **nomenclature** d'Orphanet sur les maladies rares (**code ORPHA**), essentielle à l'amélioration de la visibilité des maladies rares dans les systèmes d'information de santé et de recherche.
- Orphanet a été créé en France par l'INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) en 1997. Cette initiative est devenue un effort européen à partir de l'an 2000, financée par des contrats de la Commission européenne : Orphanet s'est progressivement transformé en un Consortium de 40 pays, répartis en Europe et à travers le monde.
- [www.orphanet.net](http://www.orphanet.net)

# Plan belge pour les maladies rares (Année 2013)

## Domaine 1: Diagnostic et information au patient

**Action 1:** Remboursement des tests autre que l'ADN

**Action 2:** Système de qualité au sein des centres de génétique humaine

**Action 3:** Consultation de conseil génétique dans les centres d'expertise pour maladies rares

**Action 4:** Consultations multidisciplinaires

**Action 5:** Communication centrée sur le patient

Action 6: Europlan

## Domaine 2: Optimalisation des soins

**Action 7:** Concentration de l'expertise et renforcement des centres de référence

**Action 8:** Création de centres d'expertise pour l'hémophilie

**Action 9:** Fonction maladies rares

**Action 10:** Réseau maladies rares

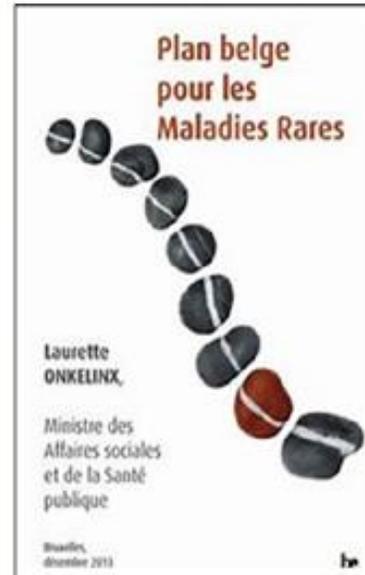
**Action 11:** Nouveaux centres d'expertise

**Action 12:** Alimentation médicale

**Action 13:** Dossier patient multidisciplinaire informatisé

**Action 14:** Unmet medical need

**Action 15:** Inventaire des besoins non couverts



## Domaine 3: Connaissances et information

**Action 16:** Registre central des maladies rares

**Action 17:** Orphanet Belgium

**Action 18:** Formation des prestataires de soins

**Action 19:** Codification et terminologie

## Domaine 4: Gouvernance et durabilité

**Action 20:** Evaluation et monitoring du plan

Différents acteurs interviennent dans la mise en place des actions du plan:

- Convention entre l'INAMI et Sciensano
- Convention entre l'INAMI et les centres de génétique
- INAMI et SPF Santé Publique
- INAMI
- RaDiOrg et SPF Santé Publique
- SPF Santé Publique
- SPF Santé Publique et Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement
- Autres

# Centres de référence

- Mucoviscidose
- Maladies Neuromusculaires
- Maladies métaboliques
- Hémophilie
- Maladies rénales
- Epilepsie réfractaire
- Spina Bifida

# 8 centres belges sont reconnus comme « Fonction Maladies Rares »

- Flandre: 3 (UZ Gent, UZ Leuven, UZA)
  - Bruxelles: 3 (CUSL, ULB Erasme, l'UZ Brussel)
  - Wallonie: 2 (WORDS = GHdC & IPG, CHU de Liège)
- ➔ appelés à grandir en fonction des appels et patients reçus

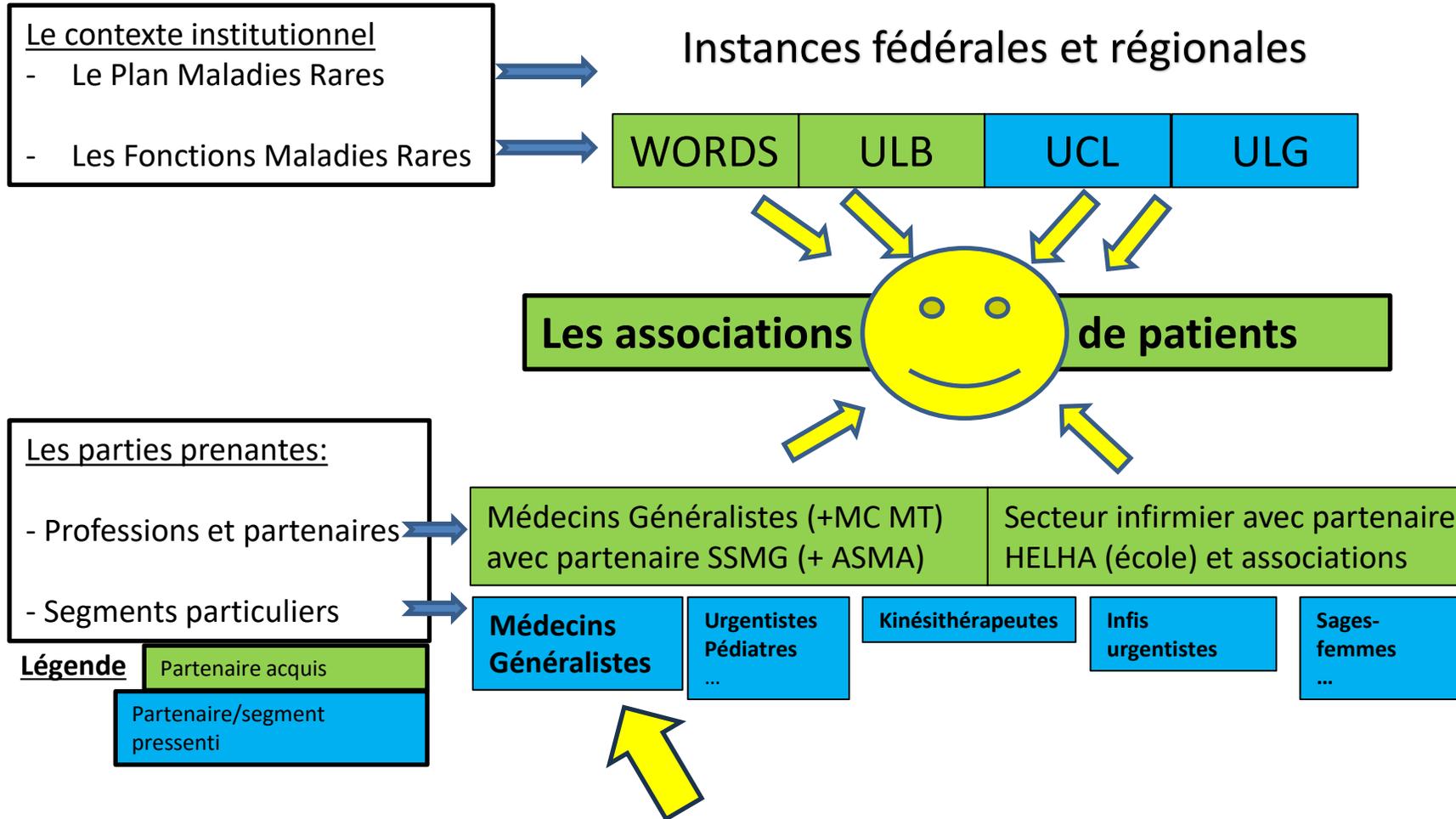
# Normes pour la Fonction Maladies Rares

- Encadrement médical:
  - USI, SUS, structure hospitalière, imagerie médicale, anatomo-pathologie
  - Centre agréé de génétique humaine
- Biobanque collaborant avec un réseau international
- Effectifs de personnel:
  - Équipe pluridisciplinaire: pédiatrie, médecine interne, généticien clinicien, encadrement infirmier, paramédical et psychosocial nécessaire, coordinateur du traitement et du suivi
  - Recours à des spécialistes avec expérience ou expertise spécifique
  - Chef de service (ayant une expérience en recherche scientifique)

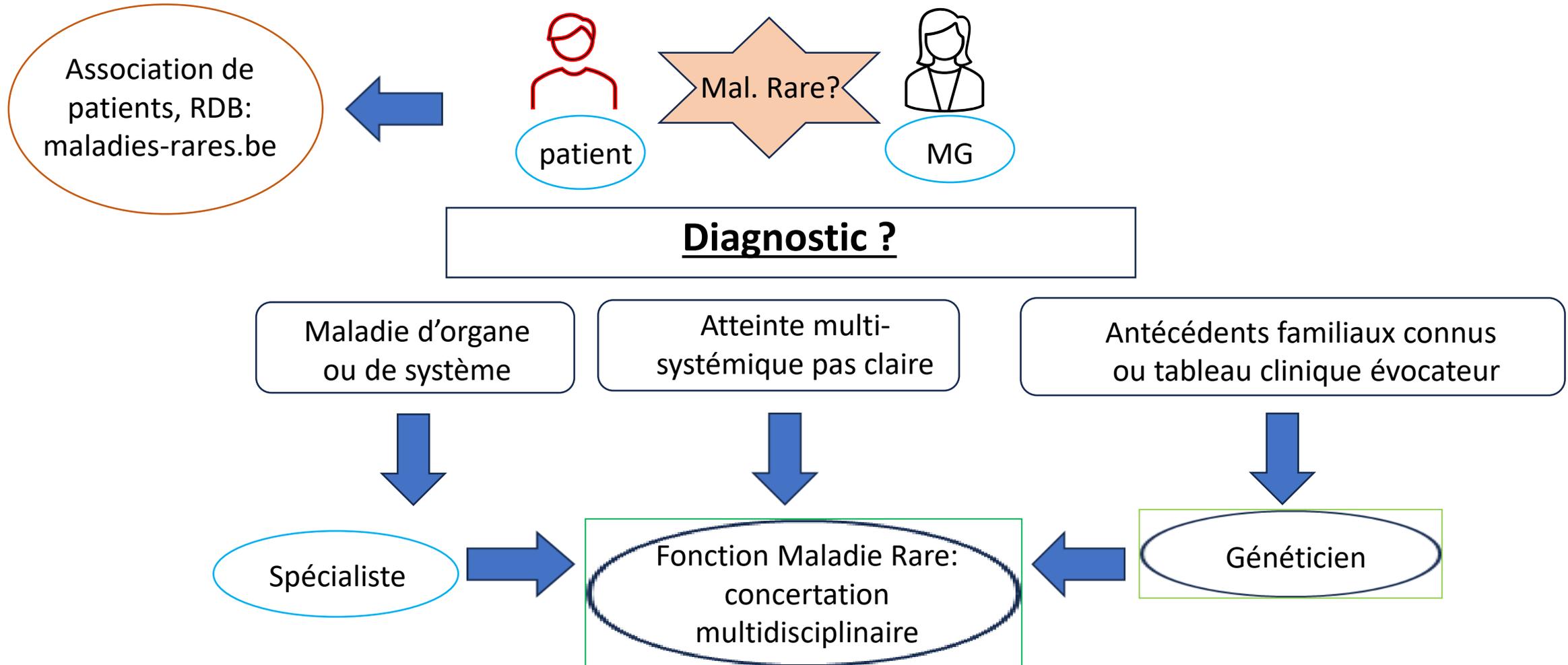
# Plan Maladies Rares – Ecueils

- Centres d'expertises?
- Réseaux Maladies Rares
  - Réseau flamand des Maladies Rares
  - Pas de réseau du côté francophone
- Différents niveaux de pouvoir (fédéral, régional, communautaire)
- Barrière linguistique

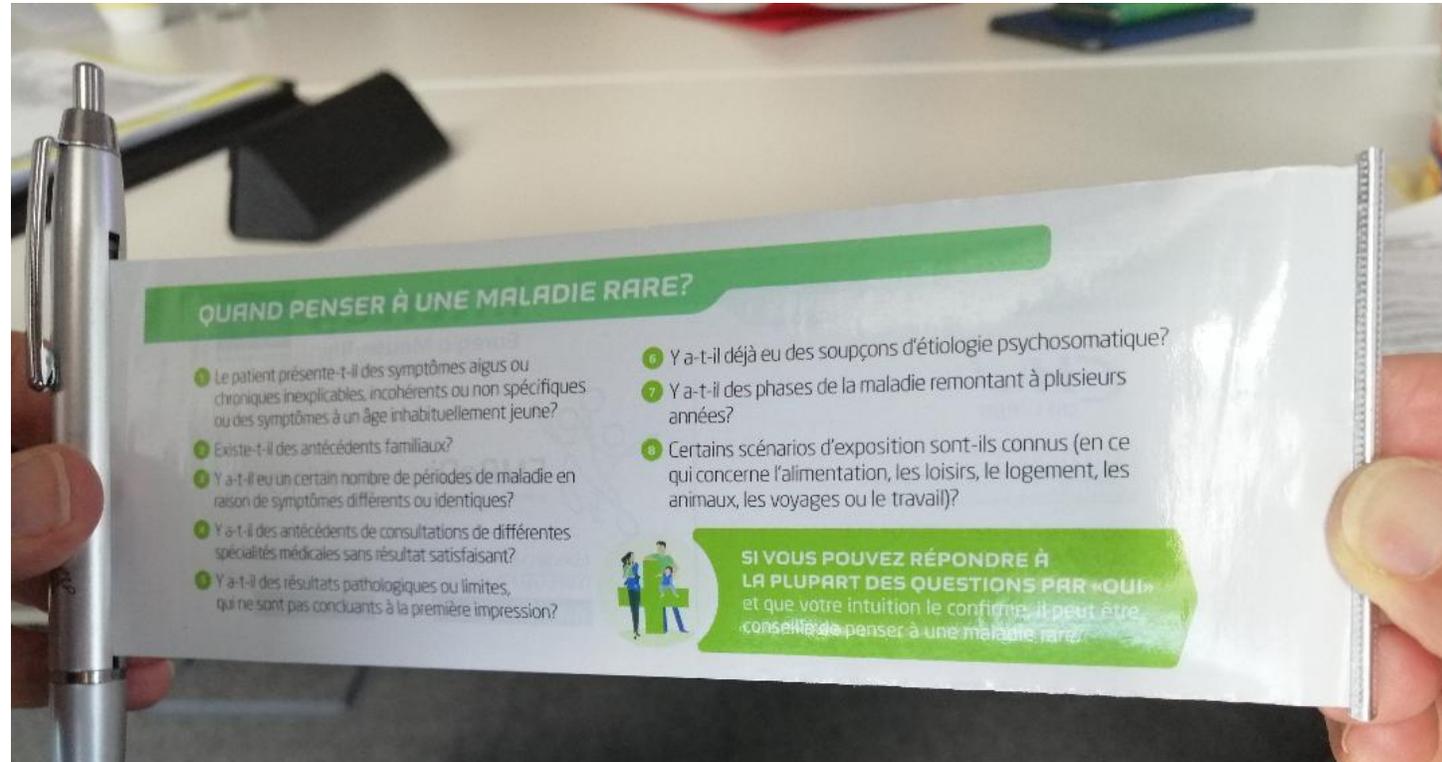
## 2. Approche « BOTTOM-UP »



# Rôle du Médecin Généraliste



# Les indices qui doivent faire penser à une MR



**Auteur : EMRaDI.** Collaboration entre 8 acteurs : Mutualité chrétienne Verviers-Eupen, Hôpital universitaire d'Aix-la-Chapelle, Centre médical universitaire de Maastricht, Centre Hospitalier Universitaire de Liège, Université de Maastricht, Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes, Union Nationale des Mutualités Socialistes, Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques.

# Les indices qui doivent faire penser à une MR

## Quand penser à une maladie rare? (1/2)

1. Le patient présente-t-il des symptômes aigus ou chroniques inexplicables, incohérents ou non spécifiques ou des symptômes à un âge inhabituellement jeune?
2. Existe-t-il des antécédents familiaux?
3. Y a-t-il eu un certain nombre de périodes de maladies en raison de symptômes différents ou identiques?
4. Y a-t-il des antécédents de consultations de différentes spécialités médicales sans résultat satisfaisant?

# Les indices qui doivent faire penser à une MR

## Quand penser à une maladie rare? (2/2)

5. Y a-t-il des résultats pathologiques ou limites qui ne sont pas concluants à la première impression?
6. Y a-t-il déjà eu des soupçons d'étiologie psychosomatique?
7. Y a-t-il des phases de la maladie remontant à plusieurs années?
8. Certains scénarios d'exposition sont-ils connus (en ce qui concerne l'alimentation, les loisirs, le logement, les animaux, les voyages ou le travail)?

**Si vous avez répondu à la plupart des questions par « oui » et que votre intuition le confirme, il peut être conseillé de penser à une maladie rare.**



# Dans le cadre du projet FRB, des formations sont en cours d'élaboration

- Un « **digital learning** » est en cours de construction:
  - « savoir, savoir être et savoir faire »
  - module de 3 leçons, avec accréditation en cours d'approbation
- Des **ateliers** en seront dérivés pour usage lors
  - des ateliers durant la « Semaine SSMG » d'avril 2024
  - des prochains « Entretiens SSMG »
- Le module « Sensibilisation initiale » est disponible en **GLEM**



# Patients-experts & associations de patients

- Tous les patients de maladies rares deviennent, de facto, des patients-experts, sinon ils sont perdus...
    - **une mine d'information**, utile (pour la recherche, même)
  - Un avis, pour preuve (Dr. Ponchon, endocrinologue à St-Jean)
    - « *je n'ai pas le temps de tout expliquer dans le cadre de ma consultation* »
    - « *même moi, concernant la maladie d'Addison, je n'ai pas la connaissance interne, le vécu avec la maladie* »
- le rôle des associations de patients qui, sans prétention, concentrent une très grande compétence en MR



# Attentes et apport de l'association aux membres du groupe

- Savoir qu'on n'est « **pas isolé avec sa maladie** », trouver avec qui en parler, ouvertement et de manière crédible
- Idem **pour les proches**, accompagnants !!!  
→ « *tout ce que vous avez toujours voulu savoir sur les Addisonniens sans jamais oser le demander* »
- Eclairer chacun sur son propre cas par un **échange** + « trucs! »
- **Amitié authentique** entre personnes « dans le même bateau »
- Cultiver ensemble le « **déni positif** »\* : comprendre chaque jour, grâce à la maladie, combien la vie est précieuse et belle...

\* « *bien vivre grâce à son insuffisance surrénale* »

in Dr. Valérie Foussier, *Bien vivre sans surrénales*, Paris, Editions J. Lyon, 2012, p. 11



# Rare Disorders Belgium (asbl)

- Association francophone depuis 2001, indépendante...
- Composée de **bénévoles dont 6 médecins retraités**
- **Conseillers scientifiques** collaborant avec l'équipe déjà en place
- Environ 120 membres: **associations + malades isolés**
- **200 contacts-patients/an** (dont des «SWAN», laissés pour compte)
- Communication:
  - Page **Facebook**: « maladies rares Belgique »
  - Site internet: [www.rd-b.be](http://www.rd-b.be) et [www.maladies-rares.be](http://www.maladies-rares.be)
  - Adresse email: [info@rd-b.be](mailto:info@rd-b.be)
- **0800 - 9 28 02 vers qui les MG peuvent orienter leur patients**
  - subsidié par la Région Wallonne
  - parrainé par John-John Dohmen, champion international de hockey



# Un exemple concret (et personnel) d'une demande « non médicale »

Renouvellement de l'accord de remboursement intégral des gélules d'hydrocortisone et de fludrocortisone pour maladie d'Addison

- Les **démarches vécues**:
  - Visite chez le MG: perdu, car n'a pas de nom de spécialité
  - Appel téléphonique de la mutuelle: évoque le chapitre 4 d'un document INAMI pour savoir qui doit signer, MG ou endocrinologue (disant aussi que je vais m'y perdre...)
    - ➔ me renvoie au MG
  - Appel téléphonique vers le MG ➔ il demande de lui apporter le document
- La **solution**: appel au 0800 9 2802
  - ➔ **l'infirmière en santé communautaire**  
envoie immédiatement le document requis, après un bref coup de fil.



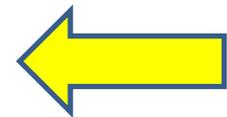
# Sondage de juin 2020

- **265 répondants**, tous concernés:
    - 65% atteints personnellement vs 35% de proches
    - 66% ayant déjà appelé association vs 34% hésitants
  - Base de communication pour notre site:
    - « pourquoi si peu d'appels ? » (notoriété, sans doute)
  - Question double en vue de combiner les résultats en slogans:
    - Quels **apports**?
    - Quelles **appréhensions** avant d'appeler?
- ➔ Classement des réponses



# Apports des associations

- 50 % : rencontre d'un pair à pathologie différente
- 66 % : sur des sujets + généraux (psy, mutuelle...)
- 68 % : rencontre d'un pair à pathologie identique
- 69 % : obtenir de l'aide pour « vivre avec... »
- 70 % : comparaison de sa situation avec d'autres
- 70 % : « réconfort »
- 76 % : infos médicales non fournies par les médecins

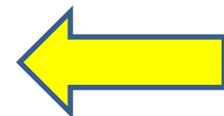
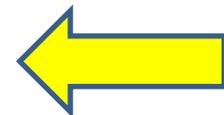
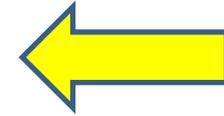


## Légende:

le chiffre représente le pourcentage de personnes ayant répondu « d'accord » (soit la somme des cotes 4, 5 et 6 sur une échelle de six)

# Appréhensions avant d'appeler

- 16 % : **confidentialité** (empl., assur.)
- 17 % : **cotisation**
- 20 % : identifié, stigmatisé comme premier porteur **ds famille/fratrie**
- 22 % : perçu «bête rare», **objet d'attention** que je ne souhaite pas
- 25 % : **cercle fermé**, « secte »
- 26 % : **culpabilité** par rapport à maladie: pourquoi moi? suis-je coupable?
- 26 % : je suis plutôt **réservé, timide**
- 26 % : je n'en ressens **pas le besoin**
- 26 % : peur de devoir investir **trop de temps**
- 27 % : le **courage** me manque pour entreprendre cette démarche
- 28 % : je ne vois pas **quel apport en +** de mes contacts actuels
- 34 % : association me rappellerait mon état alors que **je préfère l'oublier**
- 35 % : peur de **voir des cas + graves**, l'évolution («peur de me faire peur»)
- 38 % : **pas m'épancher** sur ma maladie, déjà assez une contrainte
- 40 % : parler de ma maladie ne sert à rien: **personne ne me comprend**
- 43 % : j'ai peur que ces réunions n'aient lieu trop loin: **distance**
- 46 % : il m'est **difficile de demander de l'aide**, de me montrer vulnérable
- 47 % : **pas l'énergie** pour ces contacts, la maladie m'épuise déjà assez
- 47 % : je peux toujours appeler **plus tard**, quand mon état le nécessitera



*La ligne* **MALADIES  
RARES**

**0800-9 28 02**

---

