

# COLLOQUE EN SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE

LES DÉFIS DE LA PRISE D'AUTONOMIE

- Jeudi 30 janvier 2020 -  
SCOR, 5 avenue Kleber, Paris 16<sup>e</sup>



© Thitaree Sarmkasat - stock.adobe.com

# LE PROGRAMME

## Discours d'ouverture

- **Présentation de la Fondation d'entreprise IRCEM**

**Jean-Charles Grollemund**, Directeur Général du Groupe IRCEM

- **Pourquoi soutenir la recherche en sciences humaines et sociales ?**

**Nathalie Coulon**, Présidente de la Fondation d'entreprise IRCEM

- **Le rôle de la Fondation d'entreprise IRCEM pour le soutien aux patients, aux familles et aux aidants**

**Pr Daniel Scherman**, Directeur de la Fondation Maladies Rares

- **Grand témoin**

**Manon Picchi**, référente adolescents-jeunes adultes de l'association POIC, patiente experte et grand témoin

## AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE DES MALADES ET DE LEURS PROCHES

### La transition de la pédiatrie à la médecine adulte

- **Témoignage vidéo : Qu'est-ce que la transition ?**

- **Devenir adulte avec une anomalie du développement**

**Laura Silvestri**, docteur en anthropologie sociale et ethnologie

**Florence Roy Baconnet**, directrice réseau de santé maladies rares

- **Plateforme de transition : comprendre les attentes des parents des jeunes porteurs de maladies rares**

**Agnès Dumas**, sociologue, PhD (docteur en philosophie), chargée de recherche à l'INSERM

**Helène Mellerio**, pédiatre et médecin de l'adolescent, MD PhD (docteur en médecine et docteur en philosophie)

**Nadine Pezières**, membre du CA de l'association KOURIR, cadre de Santé Formateur en Soins Infirmiers

05

05

07

09

10

12

13

14

18

## AMÉLIORER LE PARCOURS DES MALADES ET DE LEURS PROCHES

### Le coût des maladies rares

- **Présentation des 1<sup>ers</sup> résultats d'une étude visant à évaluer l'impact économique et social de pathologies rares**

**Bruno Detournay**, médecin économiste, directeur de CEMKA

**Anne Duburcq**, épidémiologiste, directrice de l'étude à CEMKA

**Nadia Bahi-Buisson**, coordinatrice du Centre de référence des déficiences intellectuelles de causes rares de Necker

- **Quel reste à charge pour les patients souffrant de lymphoedème primaire en France ? L'étude LymphoRAC**

**Grégoire Mercier**, MD PhD (docteur médical et docteur en philosophie), médecin de santé publique, praticien hospitalier

24

25

28

35

### En conclusion

# LES INTERVENANTS

## Ouverture



**Jean-Charles Grollemund**  
Directeur Général du Groupe IRCEM

Actuaire diplômé de Strasbourg (1991), et titulaire du Master 2 Gestion-Economie spécialité Management Général (2008) de l'Université Paris X. Actuellement élève du MGTR à l'ENA. Après avoir exercé des fonctions techniques et de management dans des sociétés d'assurance-vie depuis 1992, il est entré en 2000 au groupe de protection sociale IRCEM en tant que directeur de l'institution de prévoyance. En 2006, il est devenu Directeur Général de l'ensemble du groupe et de ses entités. Il est actuellement Président de la commission Innovations du CTIP et à ce titre a été rapporteur du livre blanc « Intelligence Artificielle et Ethique dans l'assurance » au sein du think tank de la Fabrique de l'assurance.



**Nathalie Coulon**  
Présidente de la Fondation d'entreprise IRCEM

Docteure en Psychologie et Maîtresse de conférences en Psychologie du développement depuis 1993, N. Coulon enseigne à l'UFR de Psychologie de l'Université de Lille et est membre du laboratoire « Psychologie : Interactions, Temps, Emotions, Cognition » (PSITEC, EA 4072).

Elle défend une approche socio-écologique du développement humain et confirme depuis une vingtaine d'années sa posture de chercheuse engagée pour l'innovation sociale, notamment en matière de promotion de la santé et d'égalité entre les femmes et les hommes. Focalisées sur la parentalité et la petite enfance, ses recherches ont investi ces dernières années deux nouveaux domaines, les maladies rares abdomino-thoraciques de l'enfant et la déficience intellectuelle dans une perspective de promotion de la santé. Depuis 2014, elle est personnalité qualifiée du Conseil d'administration de la Fondation d'entreprise IRCEM, dont elle est devenue la première Présidente.



**Daniel Scherman**  
Directeur de la Fondation Maladies Rares

Pr D. Scherman est Directeur de la Fondation Maladies Rares depuis octobre 2017. Il est aussi Directeur de Recherche de Classe Exceptionnelle au CNRS. Il est Docteur d'Etat ès-Sciences et ingénieur, ancien élève de l'Ecole Polytechnique. Il est membre de l'European Academy of Sciences EURASC Responsable de la Division « Medicine and Life Sciences » et a reçu en 2017 le Grand Prix Valori de l'Académie des Sciences pour les applications de la recherche.

## Devenir adulte avec une anomalie du développement



**Laura Silvestri**  
Docteur en anthropologie sociale et ethnologie

En tant que postdoctorante au sein de l'équipe Sant.E. Si.H. (Santé, Éducation, Situation de Handicap) de l'Université de Montpellier, L. Silvestri a travaillé au projet de recherche « Devenir adulte avec une anomalie du développement : obstacles et facilitateurs », qui a étudié comment se construisent les interactions entre les personnes porteuses de trois anomalies chromosomiques rares (trisomie 21, microdélétion 22q11, syndrome de Williams et Beuren) et les environnements familiaux, éducatifs et sociaux.

## Plateforme de transition : comprendre les attentes des parents des jeunes porteurs de maladies rares



**Agnès Dumas**  
PhD, chargée de recherche à l'INSERM

A. Dumas est sociologue et membre de l'équipe de recherche ECEVE (UMR 1123 INSERM/Université de Paris). Elle conduit des recherches à méthodes mixtes (combinant approches quantitative et qualitative) sur les jeunes malades chroniques ou traités pour un cancer, sur leurs parcours de soins et leurs parcours de vie.



**Docteur Héléne Mellerio**  
MD PhD

H. Mellerio, pédiatre et médecin de l'adolescent, reçoit en consultation de pré-transition les adolescents porteurs de toute maladie chronique de l'hôpital R. Debré. Docteur en santé publique et membre de l'équipe de recherche ECEVE (UMR 1123 INSERM/UNIV PARIS DIDEROT), elle travaille sur la thématique de la transition et de la santé des adolescents-jeunes adultes porteurs de maladie chronique, dans des approches quantitatives, qualitatives ou mixtes.



**Nadine Pézière**  
Membre du CA de l'association KOURIR,  
Cadre de Santé Formateur en Soins Infirmiers

N. Pézière est maman d'un jeune adulte atteint d'une maladie chronique rare depuis plus de 20 ans. Elle est, par ailleurs, impliquée dans différents projets ayant pour but d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de pathologies chroniques. Elle enseigne notamment l'ETP, la relation de soins, la recherche en soins, la santé publique dans le cadre de ses fonctions professionnelles.

## Présentation des 1<sup>ers</sup> résultats d'une étude visant à évaluer l'impact économique et social de pathologies rares



**Bruno Detournay**  
Médecin économiste, Directeur de CEMKA

B. Detournay travaille depuis plus de 25 ans dans le champ de l'économie de la santé et de l'évaluation médico-économique. Il a réalisé et coordonné plus de 500 études dans la plupart des domaines nosologiques. Ces recherches se sont traduites par plus d'une centaine de publications dans des revues référencées. Membre du Collège des Economistes de la Santé (Actuel Vice-Président chargé des relations avec les acteurs institutionnels et professionnels), de l'International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research, Bruno Detournay participe régulièrement à différents enseignements en économie de la santé. Docteur en médecine, titulaire du diplôme de l'ESSEC (Ecole Supérieure des Sciences Economiques et Commerciales) et de la chaire ESSEC-Santé, il possède également une compétence en santé dans les pays en voie de développement et un DESS en Économie et Gestion des Systèmes de Santé.



**Anne Duburcq**  
Epidémiologiste, directrice du pôle santé publique à CEMKA (société d'études et conseils en santé)

A. Duburcq est diplômée de l'ENSAE (Ecole Nationale de la Statistique et de l'Administration Economique). Elle est également titulaire d'un DEA de Santé Publique, option épidémiologie (Université Paris XI, Kremlin-Bicêtre) et du diplôme ECORISQUE dans le domaine des risques environnementaux (formation coordonnée par l'Institut National de Veille Sanitaire, l'Ecole Nationale de Santé Publique et EDF). Plus de 25 années passées à Eval puis à CEMKA lui ont permis d'acquérir une solide expérience des évaluations multidimensionnelles en santé publique, des études épidémiologiques et des projets autour de la santé au travail. Elle a notamment conduit de nombreuses évaluations de programmes institutionnels (nationaux et régionaux), plans et actions de santé publique, et de dispositifs organisationnels et technologiques innovants, dans de nombreuses thématiques de santé publique (cancer, maladies rares, santé mentale, addictions...). Elle a aujourd'hui réalisé plus de 150 études dans ces différents domaines. Elle est actuellement directrice du pôle santé publique à CEMKA.

## Quel reste à charge pour les patients souffrant de lymphoedème primaire en France ? L'étude LymphoRAC



**Grégoire Mercier**  
MD, PhD

Après 7 ans d'exercice dans le domaine de l'épidémiologie clinique, G. Mercier a créé l'Unité de Recherche Médico-Economique (URME) du CHU de Montpellier et est chercheur associé au sein de l'UMR CEPEL (Université de Montpellier/ CNRS).

Ses travaux de recherche se développent sur les axes suivants :

- Analyse des parcours de soins des patients atteints de maladies chroniques avec un focus sur l'interface entre les soins primaires et secondaires ;
- Evaluation de l'équité d'accès aux soins à travers notamment l'analyse des variations géographiques d'utilisation des soins et du reste à charge.

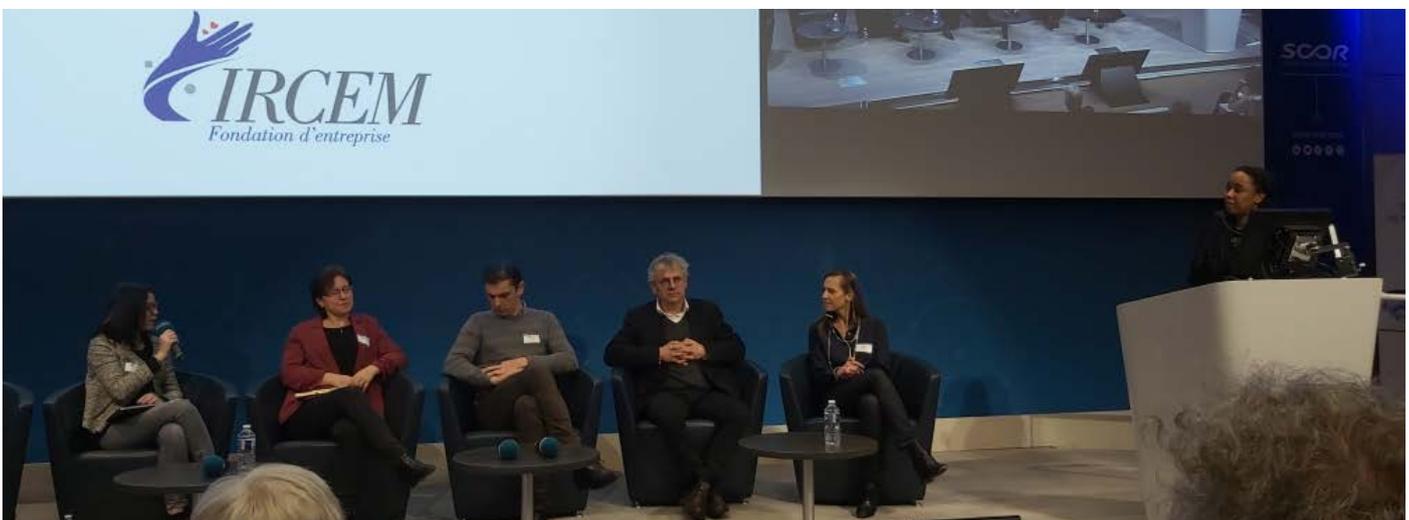
Médecin de santé publique de formation, titulaire d'un Master en économie de la santé (London Schools of Economics) et d'une thèse de doctorat en Economie et gestion (Université de Montpellier).

## GRAND TÉMOIN



**Manon Picchi**  
Référénte adolescents-jeunes adultes de l'association POIC, patiente experte et grand témoin

Manon est porteuse depuis son plus jeune âge du Syndrome de Pseudo Obstruction Chronique. Une prise en charge pluridisciplinaire mais surtout une expérience de vie au quotidien l'a poussée à s'investir au sein de l'Association des Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques (POIC), depuis 5 ans, en tant que Patient Expert ; et à valider un DU de Démocratie en Santé pour les Représentants des Usagers en 2018.



# PRÉSENTATION DE LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCCEM



**Marie-Christine OSTUNI**

Directrice de mission au sein du Groupe IRCCEM, animatrice du colloque

Bonjour à toutes et à tous.

Je vous souhaite la bienvenue au colloque organisé par la Fondation d'entreprise IRCCEM sur le thème suivant : Vivre avec une maladie rare, les défis de la prise d'autonomie. La Fondation souhaite vous proposer un temps d'échanges autour de l'amélioration des parcours de vie des malades et de leurs proches. Nous aborderons pour ce faire deux thématiques clés que sont la transition de la médecine pédiatrique à la médecine adulte et le coût des maladies rares ainsi que le reste à charge pour les familles. Différents intervenants se succéderont au cours de la matinée, patients, aidants, médecins, chercheurs lauréats, afin d'apporter leur contribution dans ce cadre.

Sans tarder, j'invite Mme Nathalie Coulon, présidente de la Fondation IRCCEM, M. Jean-Charles Grollemund, directeur général du groupe IRCCEM, et le Pr. Daniel Scherman, directeur de la Fondation Maladies Rares à me rejoindre sur scène. Je cède tout de suite la parole à M. Jean-Charles Grollemund.



**Jean-Charles GROLLEMUND**

Directeur Général du Groupe IRCCEM

Bonjour à toutes et à tous.

Mon propos a pour but de vous présenter la Fondation d'entreprise. En préambule, je tiens particulièrement à remercier la SCOR, avec laquelle nous travaillons depuis 20 ans, et son président Denis Kessler, pour le prêt gracieux de cette salle sans laquelle nous ne pourrions pas tenir ce colloque. **Le groupe IRCCEM est un groupe paritaire dédié aux emplois de la famille.** Toutes les personnes qui travaillent au domicile d'un particulier employeur cotisent, pour leur retraite complémentaire AGIRC-ARRCO, au sein de notre institution créée en 1973. Elles cotisent, de plus, pour leur régime de prévoyance garantissant le maintien du salaire en cas d'incapacités au sein de l'IRCCEM Prévoyance fondé en 1994.

Cet organisme gère les deux accords de prévoyance concernant les particuliers employeurs et les assistantes maternelles. Enfin, nous possédons une offre mutualiste sous forme paritaire.

Chacune de ces trois institutions forme le socle de notre groupe qui mène une politique d'action sociale individuelle et collective avec un budget de fonctionnement qui dépasse la barre des 15 M€ par an.

Nous avons connaissance de l'importance prise par la prévention au sein de nos métiers. Le métier de la protection sociale consistait, naguère, à réaliser des opérations curatives. Or, aujourd'hui, nous devons davantage travailler dans le domaine de la prévention des risques. Cela explique, par conséquent, la nécessité d'approfondir les recherches en matière de prévention ; nécessité qui est à l'origine de la mise en place de cette fondation d'entreprise. **La raison d'être de l'IRCCEM est la suivante : il s'agit d'optimiser l'espérance de vie, sans incapacités, de nos publics.**

Ce sujet est d'actualité : Agnès Buzyn, ministre de la Santé, a demandé récemment une nouvelle étude sur les méthodes de calcul de cette espérance de vie sans incapacité qui a tendance, dans notre pays, à décliner légèrement. Celle-ci se trouve aux alentours de l'âge pivot, à 64 ans.

L'augmentation de cette espérance de vie représente donc un enjeu important en matière d'âge de départ à la retraite. Notre volonté est de faire en sorte que nos publics, qui se retrouvent aux domiciles de particuliers, vivent bien le plus longtemps possible.



Nous recensons environ un million de parents employeurs et 325 000 assistantes maternelles qui, tous, cotisent au sein de notre groupe. De plus, nous comptons 2,2 millions de particuliers employeurs et 1,1 millions de salariés auxquels s'ajoutent 700 000 retraités de ce secteur. Aujourd'hui, l'IRCEM représente 8 % des retraités du secteur privé. Ainsi, les particuliers employeurs sont, de facto, le premier employeur du pays. En 2012, nous avons créé, après nous être occupé des piliers de la protection sociale que sont la retraite, la prévoyance et la mutuelle, une société qui s'attache au « bien vieillir à domicile ». Puis, nous avons mis en place, deux années plus tard, la Fondation d'entreprise. Nous avons par ailleurs été la première société de groupe assurantiel de protection sociale (SGAPS) à être créée en France.

**Notre fondation repose sur quatre valeurs fondamentales : l'ambition, la performance, le respect et la solidarité.** Nous nous appuyons sur des valeurs entrepreneuriales et humanistes pour le bien des 6 millions de citoyens français qui ont, aujourd'hui, une relation avec l'IRCEM.

L'objet de la Fondation d'entreprise IRCEM est inscrit dans l'article 2 de ses statuts : **« la Fondation d'entreprise IRCEM a pour objet le soutien de toutes les actions qui permettent de mieux vivre au sein de la famille, relevant notamment de la prévention, du bien vieillir, du handicap, de la lutte contre la dépendance, du maintien à domicile et ce à tous les âges de la vie ».**

La Fondation est un socle devant permettre le financement de recherches et d'actions sociales afin de mieux accompagner l'ensemble de nos publics. Cette Fondation d'entreprise, financée intégralement par l'IRCEM Prévoyance, a engagé, depuis sa création en 2014, 1,8 millions d'euros afin de soutenir différentes structures.

Nous avons défini, par ailleurs, trois collèges au sein du conseil d'administration qui représentent les particuliers employeurs et les salariés du secteur, les salariés IRCEM et les personnes dites qualifiées. Mme Nathalie Coulon, présidente de la Fondation d'entreprise IRCEM, est d'ailleurs issue de ce dernier collège.

Deux axes prioritaires ont été définis :

- **L'axe s'articulant autour des maladies rares fait l'objet du colloque hodiernier ;**
- **Le second axe concerne la maladie de Parkinson.**

Nous avons déjà déployé, concernant ce second axe, des actions de soutiens à destination des proches aidants et noué des partenariats avec des structures existantes au niveau national ou local. Nous avons créé, en outre, des outils et des démarches permettant d'améliorer la qualité des réponses apportées aux malades dans le cadre de leur accompagnement à domicile. Concernant l'axe touchant aux maladies rares, nos projets ont pour but de réduire l'errance diagnostique et de dépister ces maladies le plus tôt possible.

Nous devons, pour cela, co-élaborer et nous appuyer sur l'intelligence collective des professionnels de la santé, des chercheurs, des personnes issues du milieu associatif et des acteurs privés pour imaginer, en lien direct avec les malades et leurs proches, la médecine de demain.

Enfin, nous apportons notre soutien aux projets portés par des associations. Nous nous félicitons, d'ailleurs, du partenariat qui nous engage aux côtés de la Fondation des Maladies Rares.

La Fondation d'entreprise IRCEM, acteur à part entière de notre groupe, cherche à accompagner avec bienveillance l'ensemble de ses publics pour limiter, atténuer ou éviter la réalisation des risques et améliorer leur vie quotidienne. Cela se fait grâce à l'innovation, permise par les efforts de la recherche dans les sciences dites « dures » mais, également, en sciences humaines et sociales qui permettent à chacun d'accomplir l'être humain et le citoyen qu'il est.



# POURQUOI SOUTENIR LA RECHERCHE EN SCIENCES HUMAINES ET SOCIALES ?



**Nathalie COULON**  
Présidente de la Fondation d'entreprise  
IRCEM

Bonjour à toutes et à tous.

Je préside la Fondation d'entreprise IRCEM et suis, par ailleurs, maîtresse de conférences en Psychologie du développement à l'Université de Lille. Afin de donner des raisons de soutenir la recherche en Sciences Humaines et Sociales (SHS) dans le domaine des maladies rares, je vais m'appuyer sur une approche socio-écologique et systémique de la santé que je défends.

De ce point de vue, **la santé n'est pas une simple affaire individuelle. Elle se crée et se défait en fonction des circonstances de la vie.** C'est un résultat multi-déterminé.

**Les déterminants de la santé se distribuent sur quatre niveaux : le contexte global, les systèmes produits par ce contexte, les milieux de vie de la personne et ses caractéristiques individuelles.** Une personne ne peut pas être tenue seule responsable de son état de santé, car tous les contextes de la vie courante et les contextes plus globaux (impliquant la politique, la législation, l'économie, la démographie, les aspects socioculturels etc.) exercent une influence tout au long de son parcours de vie.



La santé doit aussi être vue comme une ressource pour s'adapter aux circonstances de la vie qui évoluent en fonction de l'âge.

A travers ses objectifs, **la Fondation d'entreprise IRCEM s'intéresse d'ailleurs à l'intégralité du parcours de vie.**

Une personne peut arriver, en début de vie, avec un matériel génétique défavorable (80 % des maladies rares ont une origine génétique). Mais il est important d'avoir à l'esprit que l'ensemble du système (le contexte global, les systèmes, les milieux de vie et l'individu) est concerné lorsqu'une personne est touchée par une maladie rare. La santé physique n'est qu'un aspect de la santé globale au côté de la santé mentale et sociale. Par conséquent, il est possible d'avoir une qualité de vie acceptable tout en étant en mauvaise santé. On peut alors se poser la question de l'impact de la maladie rare sur le bien-être et la qualité de vie en s'interrogeant sur les obstacles et facilitateurs des quatre niveaux du système.

La maladie rare est un défi pour les personnes touchées, les proches et la société. Il s'agit d'une question de santé publique, puisque **plus de trois millions de personnes sont directement concernées, 75 % de ces malades sont des enfants et 50 % ont moins de cinq ans.**

**La question du diagnostic est elle aussi importante, d'autant plus que 95 % des maladies ne comportent aucun traitement curatif, que 50 % de ces maladies entraînent un déficit moteur, intellectuel ou sensoriel et que 50 % engagent le pronostic vital de la personne.** Ces quelques chiffres laissent penser que la maladie rare peut avoir des conséquences importantes sur la trajectoire de santé et le parcours de vie, si les systèmes n'apportent pas de solutions. Nous avons fait le choix, dans la Fondation, de **privilégier l'enfance et l'adolescence en ce qui concerne les maladies rares**, car il s'agit de périodes clés dans la vie d'un individu.

Concernant les Sciences Humaines et Sociales, je rappelle qu'il s'agit de l'un des trois domaines de structuration de la recherche scientifique française avec « les sciences et technologies » et « les sciences du vivant et de l'environnement ».

**Les Sciences Humaines et Sociales sont organisées en 6 sous-domaines** qui regroupent des disciplines qui permettent de faire le lien avec les différentes catégories de déterminants de la santé :

- **marchés et organisations ;**
- **normes, institutions et comportements sociaux ;**
- **espaces, environnement et sociétés ;**
- **esprit humain, langage, éducation ;**
- **langues, textes, arts et cultures ;**
- **mondes anciens et contemporains.**

Chaque discipline de ces domaines peut aborder des questions relatives à la santé qu'il s'agisse de l'économie, du droit, de l'anthropologie, de la psychologie, des sciences de l'éducation, des langues et cultures, des arts, de la philosophie, de l'histoire etc.

Pour comprendre en quoi ces disciplines peuvent contribuer à l'amélioration de la situation sanitaire et apporter des réponses aux problématiques individuelles qui y sont liées, il faut parcourir le rapport de l'Alliance Athéna.

Ce rapport a identifié quatre thématiques :

- risques individuels et collectifs ;
- handicaps, restriction d'activités et de participation sociale au cours de la vie ;
- innovation et développement des biotechnologies ;
- organisation et évolution du système de santé et de la sphère médico-sociale.

Ces thématiques ont un fort pouvoir mobilisateur, car elles sont susceptibles d'intéresser différents milieux professionnels, les décideurs publics, les usagers (associations de patients et de leurs familles).

Pour ces thématiques, il est possible d'examiner systématiquement les formes d'interactions entre acteurs, les dispositifs de régulations, ainsi que les inégalités sociales et territoriales. Ces thématiques pointées par l'Alliance Athéna peuvent tout à fait être déclinées dans le champ des maladies rares.

Ce matin, des exemples concrets d'apports par les Sciences Humaines et Sociales seront présentés. M. Jean-Charles Grollemund nous a donné quelques raisons pour lesquelles nous souhaitons investir dans la recherche s'inscrivant dans le champ des maladies rares ; je pense que nous pouvons aller encore plus loin et dépasser les thématiques qui seront abordées aujourd'hui.



# LE RÔLE DE LA FONDATION D'ENTREPRISE IRCEM POUR LE SOUTIEN AUX PATIENTS, AUX FAMILLES ET AUX AIDANTS



**Pr Daniel SCHERMAN**  
Directeur de la Fondation d'entreprise  
IRCEM

Chers participants,

Une maladie rare est définie comme une maladie qui ne touche pas plus d'une personne parmi deux mille et interpelle le principe de solidarité, la collectivité prend en charge les soins d'une population minoritaire, souligné par M. Jean-Charles Grollemund. Cependant, nous recensons plus de 3 Millions de personnes touchées par ces maladies rares dont le nombre est estimé à plus de 7 000. Les impacts de ces maladies se font, en outre, ressentir parmi les proches des malades et le personnel aidant.

Nous sommes heureux de notre interaction avec vous et je souhaiterais, de plus, vous remercier pour le soutien apporté aux recherches par la Fondation d'entreprise IRCEM. La Fondation d'entreprise IRCEM nous aide à préciser nos priorités et, en outre, à nous ouvrir vers d'autres domaines.

En effet, l'aide de la Fondation d'entreprise IRCEM nous a permis, récemment, de lancer un projet portant sur des dispositifs médicaux comme ce projet d'articulateur dentaire à destination des enfants atteints d'une maladie rare très invalidante, ou encore cet autre projet de recherche portant sur un polymère extensible à destination d'enfants souffrant d'hernie diaphragmatique permettant de s'adapter à la croissance du corps de l'enfant.

La Fondation d'entreprise IRCEM nous aide à lancer des approches dans le domaine de la santé numérique. Ces projets, qui sont sélectionnés de concert avec votre fondation, ont pour but de répondre

aux besoins exprimés par les associations de patients et les médecins. Enfin, nous sommes également partenaires dans le cadre d'un projet qui concerne le développement de la télémédecine à destination, notamment, des personnes atteintes de sclérose latérale amyotrophique.

Je vous remercie vivement pour l'aide que vous nous apportez en la matière, ainsi que pour votre compréhension. Cette aide, précieuse, nous permet d'affiner nos objectifs et d'ouvrir nos orientations. Je vous remercie, enfin, de l'organisation de ce colloque.





**Marie-Christine OSTUNI**

Directrice de mission au sein du Groupe IRCEM, animatrice du colloque

Merci à tous pour vos interventions en ouverture de ce colloque.

J'aimerais que l'on accueille maintenant Manon Picchi, référente adolescents-jeunes adultes de l'association POIC, invitée en tant que patiente experte et qui sera notre grand témoin tout au long de cette matinée.

## GRAND TÉMOIN



**Manon PICCHI**

Référente adolescents-jeunes adultes de l'association POIC, patiente experte et grand témoin

Bonjour à toutes et à tous,

Je souhaite, en préambule, remercier la Fondation IRCEM et Mme Nathalie COULON, que j'ai eu le plaisir de rencontrer lors des journées FIMATHO 2019, pour cette invitation.

Je me nomme Manon PICCHI, âgée d'à peine 28 ans, et suis originaire de Cassis, dans le Sud de la France. Le diagnostic tombe lorsque j'ai l'âge de dix-huit mois, après de nombreux va-et-vient entre les hôpitaux de ma région et l'hôpital Robert-Debré à Paris : **je suis atteinte d'une maladie rare dont l'acronyme POIC signifie Pseudo-Obstruction Intestinale Chronique**. Aucune obstruction n'est visible dans la lumière du tube digestif, l'occlusion est due à un dysfonctionnement du muscle lisse ou du système nerveux entérique. L'atteinte neurologique est, elle, multiple et touche l'estomac, l'œsophage, l'intestin grêle, la vessie et le colon.

J'ai dû subir une quinzaine de chirurgies digestives ainsi que de nombreuses anesthésies pour effectuer, notamment, des poses de voie veineuse centrale. Le parcours que je m'appête à vous retracer, dans les grandes lignes, m'a conduit jusqu'à la transition et le colloque organisé ce jour.

En 1994, une occlusion dégénérant en septi-cémie me vaut une iléostomie : dispositif qui m'a sauvé la vie et conservé jusqu'à mes 17 ans. J'ai dû, ensuite, multiplier les hospitalisations à La Timone, hôpital marseillais dans lequel j'ai soufflé ma sixième bougie. Je me souviens de la première négociation menée auprès des médecins : à l'âge de cinq ans, je parviens à troquer ma sonde naso-gastrique pour un bouton de gastrostomie.



Je me rends alors régulièrement à l'office pendant les repas afin de me nourrir des odeurs qui y règnent, quelles qu'elles soient. Elles me permettent de garder un lien avec l'alimentation ordinaire.

À la suite de l'échec du procédé de nutrition entérale, est mise en place la nutrition parentérale dite « à la carte » élaborée en fonction des besoins nutritionnels spécifiques du patient. J'estime, avec le recul nécessaire, avoir eu la chance que la prise en charge nutritionnelle remonte à mon enfance. Nous, associations, savons à quel point celle-ci est difficile à obtenir chez l'adulte malgré les bénéfices observés sur le long terme.

Lors de notre arrivée à Paris, l'hôpital Necker dispense une formation, aux parents des enfants malades, en soins infirmiers de haute technicité afin de préparer le retour au domicile. Protocole de soins assidu et qui a fait ses preuves pour lequel je me bats désormais. **Ainsi, j'ai appris à collaborer avec les équipes médicales dès l'enfance grâce à un cadre familial soucieux et concerné**. Ces équipes ont toujours su adapter leur vocabulaire à ma capacité de compréhension, ce qui m'a permis de me forger une capacité d'analyse et me donne l'occasion de devenir l'acteur principal de ma santé.

Les années de primaire se déroulent ensuite sans encombre malgré de nombreux soins et l'iléostomie. Il n'était pas facile de nouer des relations avec mes camarades sans toutefois que nous parlions, dans ces années-là, de harcèlement scolaire. Le suivi de ma nutrition parentérale à Paris a duré jusqu'à ma préadolescence, moment où Marseille obtient alors son agrément. En 2007, après de nombreux examens faisant suite à une occlusion, l'équipe chirurgicale propose une gastrectomie partielle. La récupération a été longue et j'ai dû, en conséquence, valider mon brevet des collèves à l'hôpital. Néanmoins, cette opération aboutit à une reprise du transit, une alimentation orale fractionnée et une remise en continuité en 2009.

Je prends l'initiative, à l'âge de 18 ans, de proposer aux médecins un protocole d'auto-soin sur voie veineuse centrale. Cette solution fait que je suis devenue, depuis dix ans, ma propre infirmière, me permettant ainsi de gagner en autonomie. **Aujourd'hui, je m'interroge sur la place et la considération apportée au patient auto-soignant dans notre système médical.** Je poursuis mes études dans un établissement scolaire de Marseille. En 2011, je me souviens les yeux émus de mes professeurs lorsque j'apprends que je valide mon Bac Sciences et Technologies de la Santé et du Social (ST2S), passé à l'hôpital.

**Ce fut l'année du changement : transition en service d'adultes.** Je ne remercierai jamais suffisamment les équipes du secteur pédiatrique pour leur écoute et leur dévouement. J'appréhende alors la vie après le Bac qui signifie que je dois quitter ces soignants attentionnés et rejoindre un service où la moyenne d'âge dépasse la cinquantaine d'années. Comme le dit, avec dérision, une humoriste que j'affectionne : « on ne cherche pas à ce que les patients reviennent ». Vous pouvez être sûrs que cette phrase est bien comprise chez les patients adultes. Ma transition, qui remonte à huit ans, s'inscrit dans un sujet qui n'est alors que très peu abordé lors de congrès. En effet, la prise de conscience quant à son importance n'est intervenue que de manière progressive. **Ma transition n'a été abordée que sur le plan médical ; la passation de dossier a été réalisée à la suite de trois consultations médicales pédiatrie-adultes.** En vérité, votre dossier demeure dans les archives du service pédiatrique et vos droits à ce sujet restent relativement flous. Je me suis retrouvée perdue au milieu de personnes que je ne connaissais pas, à l'exception notable du gastro-nutritionniste. J'ai, ensuite, pris l'initiative de me faire suivre par le centre de référence de Beaujon, à Clichy.

**Le milieu hospitalier est devenu familier, le parcours de santé, mon parcours du combattant dont je suis le fidèle soldat.** Ce n'est cependant qu'au moment du passage chez les adultes, en 2012, que je découvre l'aspect médico-social et sociétal du combat que je mène. C'est aussi à ce moment-là que je me heurte à un stéréotype classique que je découvre lorsque des personnes me voient utiliser les places bleues alors que je marche sur mes deux jambes. En effet, le handicap étant trop souvent limité au champ du visible, il n'est alors pas rare d'être discriminée de la sorte.

Mes études post-bac m'orientent vers un BTS diététique que je n'ai pas pu, hélas, valider du fait des conséquences, sur ma santé, de l'importante charge de travail demandée. Une période de rupture sociale suit cet échec : j'essaie alors d'y mettre fin via deux expériences professionnelles dans le milieu de la vente. Je suis cependant confrontée à un important obstacle sociétal constitué par notre système législatif qui ne favorise absolument pas l'insertion professionnelle des personnes reconnues handicapées. En outre, la vie de couple constitue un critère

supplémentaire de dépendance. Un combat mérite certainement d'être mené : il concerne la reconnaissance sociétale, via des ressources pécuniaires décentes notamment, des personnes handicapées.

**En 2014, j'ai été nommée membre du bureau de l'association des POIC en tant que patiente experte. Il est, selon moi, nécessaire et important d'aborder le sujet de la transition entre l'univers des enfants et le monde des adultes sur le plan médico-social et sociétal.** Nous devons, en outre, évoquer le sujet de l'hôpital pour les patients adultes qui n'a pas su faire preuve d'évolution.

En 2016, je suis certifiée secrétaire assistante médico-sociale et je découvre, de plus, l'existence de l'Université des patients à l'UPMC. J'ai alors l'impression que Catherine Tourette-Turgis répond au sentiment qui me hante depuis longtemps au sujet de l'absence de reconnaissance envers les patients. J'ai ensuite pu valider, en 2018, le DU de Démocratie en santé pour les représentants des usagers tandis que je m'investis davantage au sein de l'association.

**En conclusion, nous disons d'un patient qu'il est expert lorsque celui-ci a acquis, par l'expérience, une connaissance fine de sa pathologie chronique tout en apprenant à vivre avec celle-ci.**

Le patient-expert est donc, en premier lieu, un acteur de sa propre santé mais peut, aussi, **intervenir en tant que « personne ressource » pour les autres.** Il prend une part active dans les décisions qui le concernent et intervient dans le système dans lequel il est usager. Historiquement, le patient devient acteur lors de l'apparition du VIH en France au cours de la décennie 1980. Plusieurs enjeux se retrouvent ici : le développement – que nous souhaiterions plus soutenu – d'un modèle s'articulant autour du patient, le progrès de la démocratie en santé et l'émergence d'un partenariat avec les professionnels médicaux. Nous souhaitons, dans l'avenir, que le patient-expert soit reconnu afin que la prise en charge soit représentative du quotidien des patients.





Designed by Freepik

1

**AMÉLIORER LE PARCOURS DE VIE  
DES MALADES ET DE LEURS PROCHES :  
LA TRANSITION DE LA PÉDIATRIE  
À LA MÉDECINE ADULTE**

# TÉMOIGNAGE VIDÉO : QU'EST-CE QUE LA TRANSITION ?



**Marie-Christine OSTUNI**

Directrice de mission au sein du Groupe IRCEM  
Animatrice du colloque

Les présentations qui vont suivre porteront sur la transition de la pédiatrie à la médecine adulte.

Je demande à Laura Silvestri, docteur en anthropologie sociale et ethnologie et Florence Roy Baconnet, directrice réseau de santé maladies rares, à Agnès Dumas, sociologue, chargée de recherche à l'INSERM, Hélène Mellerio, pédiatre et médecin de l'adolescent et Nadine Pezières, membre du CA de l'association KOURIR, cadre de Santé Formateur en Soins Infirmier, de bien vouloir me rejoindre sur scène.

En guise d'introduction, je vous propose de commencer avec une courte vidéo expliquant ce qu'est la transition. **Ce film a été réalisé par la Suite de l'Hôpital Necker-Enfants malades**, un espace dédié aux adolescents afin de les aider à préparer leur transfert en médecine adulte et à être autonome.

**Nous remercions particulièrement pour cette contribution le docteur Nizar Mahlaoui, médecin pédiatre, très impliqué dans la gestion de La Suite Necker-Enfants malades.**



Bonjour,

Avoir 18 ans signifie de nombreuses choses dans nos sociétés ; il est alors possible de conduire une voiture et de participer aux votes. Pour les enfants malades, cela veut dire qu'ils sont dès lors considérés comme des adultes malades ; ce qui est très différent. Le passage

de la chrysalide au papillon malade est ce qu'on appelle la transition. Cependant, je suis, avant d'être un corps malade ou un dossier que l'on transfère, une personne à part entière. Le fait d'être considéré comme adulte handicapé est une chose délicate : c'est l'équivalent, en quelque sorte, de partir suivre ses études dans un pays étranger, en terrain inconnu. Il faut réapprendre à faire confiance et se débrouiller. Heureusement, il existe La Suite Necker qui nous apprend à réaliser cette transition.



> Pour visionner la vidéo, [cliquez-ici](#).

> Découvrez d'autres vidéos sur la chaîne Youtube de [La Suite](#)

# DEVENIR ADULTE AVEC UNE ANOMALIE DU DÉVELOPPEMENT



**Laura SILVESTRI**  
Docteur en anthropologie sociale et ethnologie

Bonjour,

Le projet que nous avons élaboré a été mené grâce à la collaboration de trois équipes : l'équipe Sant.E.Si.H. (Santé, Éducation, Situation de Handicap) de l'Université de Montpellier, à laquelle j'appartiens, le Centre de Référence des Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs du CHU de Montpellier et le Réseau Maladies Rares Méditerranée dirigé par Mme Roy Baconnet.

**L'objectif du projet consiste à étudier les obstacles et les facilitateurs récurrents pour l'accès à une vie adulte satisfaisante chez les personnes ayant trois types d'anomalies chromosomiques rares : la délétion 22q11, la trisomie 21 et le syndrome de Williams et Beuren.** Ces trois anomalies chromosomiques ont été choisies car elles présentent des symptômes différents qui peuvent nécessiter des prises en charge médicales et paramédicales multiples. Toutes cependant présentent des difficultés au niveau du développement intellectuel. Ces limitations de capacité intellectuelle provoquent les situations de handicap les plus nombreuses pour les personnes concernées.

L'usage que nous faisons du mot handicap renvoie à la perspective développée par le Réseau International sur le Processus de Production du Handicap (RIPPH), qui considère que **le handicap n'est pas une caractéristique a priori de la personne, mais résulte plutôt des interactions entre les caractéristiques individuelles et celles des environnements qu'elle traverse.** Par conséquent, nous ne parlons pas nécessairement de handicap lorsque cette personne vit dans un environnement qui ne montre pas d'obstacles à sa participation sociale. Au contraire, nous évoquons une situation de handicap lorsque des obstacles sont rencontrés.

Nous avons ainsi choisi **d'étudier les interactions entre les jeunes personnes porteuses de ces anomalies chromosomiques et les environnements qui leur sont significatifs (familiaux, scolaires, éducatifs, professionnels etc.).** Nous nous sommes intéressés particulièrement aux effets de représentation sur ces syndromes génétiques et de la divulgation, ou non, du diagnostic dans ces environnements.

**Nous avons rencontré, pour mener à bien ce projet, 31 jeunes entre 16 et 25 ans et leur famille** (12 jeunes ayant une trisomie 21, 12 ayant une microdélétion 22q11, 7 ayant un syndrome de Williams et Beuren). Les jeunes personnes porteuses du syndrome de Williams et Beuren étaient moins nombreuses du fait de la rareté de cette anomalie génétique. Le Centre de référence du CHU de Montpellier a envoyé un courrier aux familles des jeunes suivis par le centre afin de procéder au recrutement. En outre, un appel à témoignages a été diffusé sur le site du Réseau Maladies Rares Méditerranée et par les associations de familles (Trisomie 21, Génération 22, Autour des Williams). Nous avons pu, ensuite, rencontrer les personnes intéressées par ce projet.



**Le recueil des données a été effectué en combinant différentes méthodes.**

La première méthode a consisté à mener des **entretiens de type récit de vie et de pratique** avec les jeunes et leurs parents, de façon séparée lorsque cela a été possible. La deuxième méthode consistait en la passation du **questionnaire MHaVie** (Mesure des Habitudes de Vie) visant à recueillir la perception subjective de la personne et celle de ses proches à l'égard de la participation sociale. Le troisième volet consistait en la réalisation de trois entretiens collectifs de parents, un pour chacune des anomalies chromosomiques retenues, focalisés sur le passage à la vie adulte de leurs enfants. Enfin, le quatrième volet touchait aux **observations ethnographiques** réalisées au moment des entretiens et de la passation du questionnaire. Toutes les données recueillies ont été traitées de façon anonyme.



**En ce qui concerne les résultats, trois axes principaux ont été dégagés au sujet des préoccupations se faisant montre lors du passage à l'âge adulte.**

Ces questionnements concernent **la place sociale occupée par le jeune après l'école, le type de lieu de vie, le logement individuel ou la vie en famille, et les questions liées à la vie affective et sexuelle et à l'éventualité de procréer.** À cela s'ajoute un questionnement sous-jacent au sujet du **bien-être des enfants lorsque les parents ne seront plus en capacité de s'en occuper.** Il s'agit d'un questionnement réel mais qui n'a été que rarement présenté de manière explicite. Dans cette communication je présenterai une synthèse des deux premiers axes.

Les jeunes que nous avons rencontrés avaient suivi ou suivaient **trois types de scolarité**, souvent avec des passages de l'un type à un autre : **dans des classes ordinaires, dans des classes spécialisées au sein de**

**l'école ordinaire, ou bien dans l'école spécialisée.** Les dernières années de leur formation jouent un rôle déterminant dans la place qui sera occupée par ces jeunes par la suite ; la question qui se pose alors concerne leur accès, ou non, au monde du travail, en milieu ordinaire ou en milieu protégé à travers les Établissements et services d'aide par le travail (ESAT).

**L'idéal de plusieurs familles est que leur enfant puisse intégrer directement le milieu du travail ordinaire.** Déjà, les parents utilisent très souvent le terme de combat pour indiquer à quel point ils se sont battus pour maintenir leur enfant dans le milieu scolaire ordinaire. Ces combats se poursuivent, pour ces familles, après l'école. Parmi les jeunes personnes rencontrées, seules cinq se trouvaient dans une situation stable : deux personnes travaillaient en milieu classique, deux autres se trouvaient en ESAT et une dernière fréquentait un Atelier Thérapeutique Occupationnel (ATO). Les autres jeunes rencontrés se trouvaient dans des situations encore à définir, souvent en fin de scolarité, même s'ils pouvaient, pour la plupart, s'appuyer sur des expériences de stage. **Des satisfactions ont pu être relevées en milieu ordinaire ainsi qu'en milieu protégé.** Ainsi, un jeune ayant eu la possibilité d'effectuer des stages dans ces deux milieux, a choisi délibérément de travailler au sein d'un ESAT parce qu'il y a trouvé davantage de facilités à établir des liens avec ses pairs. En revanche, nous avons recueilli des témoignages de jeunes personnes ayant été choquées par la diversité du public que l'on retrouve au sein des ESAT. Il n'est, aussi, pas aisé d'accéder à ces ESAT – créés en 1957 – dont les exigences pour y accéder n'ont cessé d'être accrues. En effet, il est parfois demandé aux jeunes de faire preuve d'indépendance dans l'utilisation des transports en commun pour venir en ESAT. De plus, des familles nous indiquent que certains ESAT refuseraient les personnes ayant une trisomie 21.

**Les expériences en milieu ordinaire ont été plus faciles pour les familles ayant bénéficié du dispositif en faveur des personnes handicapées et se faisant soutenir par des associations.** Dans certains cas, cette expérience a été une source d'anxiété et de souffrance pour les jeunes ne bénéficiant pas de cet appui. Enfin, nous avons constaté un ressenti difficile des parents de jeunes qui n'ont pas pu intégrer un de ces deux milieux professionnels. Le fait d'intégrer le milieu ordinaire est considéré comme une réussite de l'enfant mais, aussi, de ses parents. Au contraire, certains parents manifestent un sentiment de culpabilité si leur enfant doit intégrer un ATO. Cette souffrance est plus perceptible chez les parents que chez les enfants.



**La question du lieu de vie intervient souvent en arrière-plan par rapport à la nécessité, aux yeux des parents, de déterminer l'avenir de leur enfant après l'école.** Parmi les jeunes rencontrés, seuls trois ne vivaient plus avec leur famille. Parmi les autres, la plupart des individus fréquentant l'école spécialisée avaient toutefois eu l'occasion de faire l'expérience ponctuelle de dormir à l'internat. La personne bénéficiant d'un logement en milieu ordinaire et semblant avoir le réseau de relations le plus diversifié est aussi la personne qui traverse des espaces différenciés. En fait, il vit en milieu ordinaire et travaille en ESAT ; il fréquente une salle de sports et participe, en parallèle, à une vie associative. Au contraire, la personne vivant uniquement en milieu ordinaire traverse une situation d'isolement assez importante. Par conséquent, le fait de différencier les espaces apparaît ici comme une ressource.

**Les expériences en foyer et en internat sont considérées, par les familles, comme une première étape devant mener vers la décohabitation.** Le problème du manque d'intimité a été souvent identifié par les parents. En effet, l'internat permet aux jeunes d'apprendre les règles de la vie commune, ce qui peut constituer une difficulté pour ces personnes, mais cela les contraint, en parallèle, à devoir respecter les rythmes de la vie collective. Par ailleurs, certaines familles s'opposent à l'idée que leur enfant ayant une anomalie chromosomique aille vivre en dehors de la maison familiale puisque cela est vu comme une forme d'abandon.

En conclusion du projet, nous avons organisé **une demi-journée de restitution à destination des familles, des professionnels et de tout public intéressé.** Nous avons d'abord présenté les principaux résultats de la recherche lors de trois ateliers. La journée s'est poursuivie par **la tenue du spectacle « Si ce n'est toi » par la compagnie Théâtre de la Remise, racontant l'histoire de l'annonce d'un diagnostic de**

**syndrome génétique.** Il nous a semblé important d'intégrer ce spectacle à notre démarche de restitution parce qu'il offre une perspective complémentaire à celle de la recherche. Ce projet a confirmé, une fois de plus, **l'importance des dimensions liées à la santé psychique et sociale des jeunes et de leur famille lors du passage à l'âge adulte.** Les parents s'engagent vivement pour assurer une qualité de vie à leur enfant au-delà de leur présence. Pour eux, cela passe essentiellement à travers l'activité professionnelle. Les jeunes interrogés, eux, recherchent des espaces de vie leur garantissant une dynamique relationnelle positive.



**Florence ROY BACONNET**  
Directrice réseau de santé maladies rares

Bonjour à tous,

**Le réseau de santé régional Maladies Rares,** un des trois partenaires du projet dont a parlé Mme Silvestri **a la chance d'exister depuis dix ans en Occitanie grâce aux financements apportés par l'ARS.** Ce réseau est un dispositif régional qui remplit plusieurs missions :

- **proposer des leviers pour limiter l'errance diagnostique,**
- **accompagner les patients et leur famille dans leurs parcours de vie et de santé** souvent particulièrement complexes.

Je coordonne une petite équipe composée d'un médecin, d'une chargée de mission d'une secrétaire et d'assistantes sociales. Notre équipe offre un espace d'informations et d'orientation aux patients et à leur famille en Languedoc Roussillon. Nous savons qu'il est très difficile de définir le bon projet de vie, d'expliquer simplement sa maladie et de rencontrer les bons interlocuteurs. Ainsi, nous faisons un point avec les familles afin d'identifier les appuis dont elles ont besoin et les aide à trouver les bons interlocuteurs. Notre équipe est particulièrement attentive aux situations présentant des risques de rupture de la prise en charge ; situations que l'on retrouve notamment au moment du passage à la vie adulte : moment charnière de la vie des jeunes malades,

- **informer - sensibiliser et former les professionnels aux spécificités des maladies rares.**

**- A travers des interventions ciblées répondant à un besoin singulier :** Nous intervenons ainsi par exemple auprès des employeurs, de Cap emploi ou des établissements médico-sociaux. Ces derniers, possèdent généralement une lecture générale sur le handicap mais n'ont pas une lecture détaillée de l'impact de certaines maladies rares. Concernant l'entrée dans l'emploi, l'employeur doit inévitablement comprendre les spécificités de la maladie rare afin d'adapter et d'aménager ledit emploi à la personne. À titre d'exemple, nous remarquons que les jeunes personnes atteintes de délétion 22q11 – se caractérisant par de légères limites de capacité intellectuelle – ont les moyens de trouver un emploi mais ils peinent cependant à mettre en valeur leur savoir-faire. Ces personnes, souvent très anxieuses, doivent être accompagnées dans leur parcours.

**- A travers des cycles de formation :** Nous construisons actuellement entre autre une formation qui s'adresse au personnel des établissements médico sociaux et des services d'aide à la personne. Ce projet porte sur la maladie de Huntington, maladie neurodégénérative qui engendre une forte inquiétude souvent chez les professionnels du fait de l'adoption de certains comportements particuliers chez les malades. Nous devons donner tous les outils de compréhension aux professionnels aidants afin de faciliter leur travail. Ainsi, nous proposons des cycles de formations spécifiques, construits de concert avec les malades, les familles, les associations, les filières, et ainsi de permettre aux enfants et adultes d'être accompagnés et accueillis par des professionnels formés et avertis.

Nous intervenons également assez régulièrement auprès des équipes d'évaluation des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH).

**Le réseau de santé Maladies Rares s'attache en Occitanie Est à soutenir et faciliter le travail quotidien de l'ensemble de nos partenaires que sont les médecins traitants, les services médico-sociaux, les services sociaux et les associations.**



# PLATEFORME DE TRANSITION : COMPRENDRE LES ATTENTES DES PARENTS DES JEUNES PORTEURS DE MALADIES RARES



**Agnès DUMAS**

Sociologue, PhD (docteur en sociologie),  
Chargée de recherche à l'INSERM

Bonjour à tous,

Nous vous remercions de l'opportunité que vous nous offrez aujourd'hui de restituer les résultats de cette étude. Je suis sociologue et chargée de recherche à l'INSERM et ai le plaisir d'effectuer cette présentation au côté d'Hélène Mellerio, pédiatre qui travaille au sein de la plateforme de transition de l'hôpital Robert-Debré, et Nadine Pezières, représentante de l'association KOURIR qui a participé à cette recherche.



**Hélène MELLERIO**

Pédiatre et médecin de l'adolescent, MD PhD  
(docteur en médecine et en santé publique)

Bonjour à toutes et à tous,

Je rappelle, en préambule, **que la maladie chronique touche environ 10 % des enfants en France ; 3 % des enfants sont même atteints par une maladie rare.**

Au moment de l'adolescence, comme l'a fort bien expliqué Mme Picchi, une double transition s'opère.

**La première transition concerne le passage de l'enfance à l'âge adulte** : il faut dès lors accomplir les tâches développementales de l'adolescence (individualisation, sexualisation, autonomisation). En outre, **une seconde transition s'opère au même moment et concerne le passage du service pédiatrique au service des adultes**. La définition de cette dernière transition est consensuelle : **il s'agit d'un mouvement planifié des jeunes atteints de handicap physique ou maladie chronique du système de soins de santé centré sur l'enfant, véritable cocon assurant une certaine sécurité affective, à celui pour adultes**. Cette transition s'avère parfois compliquée, avec un risque de rupture de prise en charge médicale, de survenue de complications voire de mortalité à ce moment-là. Cette thématique est apparue dans le courant de la décennie 1980, à un moment où les services pour adultes ont commencé à accueillir de jeunes patients atteints de maladie chronique dont on ne survivait pas au-delà de l'adolescence auparavant.

Ainsi, des recommandations ont vu le jour progressivement. Elles indiquent toutes **qu'il faut préparer cette phase de transition précocement, autour de 12 ans. Cette préparation doit, de plus, se faire en interdisciplinarité et doit reposer sur des objectifs personnalisés puisque chaque parcours est unique**. Enfin, le jeune et ses parents doivent être pleinement intégrés à cette préparation afin d'offrir au jeune les moyens de prendre sa vie en main.

Il nous semble nécessaire de souligner **le travail important réalisé par les 23 filières coordonnées par le Groupe inter-filière « transition » maladies rares piloté par Neurosphinx**. 21 filières proposent un parcours de transition structuré tandis qu'une personne dédiée s'occupe de cette mission, le plus souvent à temps partiel, au sein de 11 filières, ce qui est un très bon chiffre. Eu égard au nombre très important de maladies rares, il n'est pas possible de demander aux équipes de proposer un parcours spécifique pour chacune de ces maladies.

De ce constat est né **le projet des plateformes de transition qui a pour objectif de mutualiser les moyens afin de soutenir les équipes soignantes et d'accueillir des jeunes atteints de maladies différentes mais ayant des problématiques communes**. Deux plateformes ont déjà été créées à Paris : La Suite à Necker en 2016, et Ad'Venir à Robert-Debré en 2017. Ces plateformes se sont, dans un premier temps, centrées sur **l'accompagnement des jeunes via des ateliers individuels ou collectifs**. Au sein d'Ad'Venir, les consultations de pré-transition ont notamment été mises en place pour identifier des objectifs en matière d'accompagnement et personnaliser le parcours de transition. **Ces plateformes ont également pour but de soutenir les professionnels mais, aussi, les parents**. Cependant, bien que toutes les parties s'accordent pour dire que les parents ont un rôle actif à jouer au moment de la transition, les modalités d'accompagnement des parents au moment de la transition demeurent très imprécises dans les recommandations.



**Agnès DUMAS**  
Sociologue, PhD (docteur en sociologie),  
Chargée de recherche à l'INSERM

Cette étude, née d'une collaboration étroite avec les cliniciens travaillant dans les plateformes, pose **la question des attentes exprimées par les parents et des réponses que nous devons y apporter**. Des échanges ont eu lieu, en outre, avec les associations dès le début de ce projet.

L'objectif de cette étude était double. Nous avons d'abord besoin de connaître les représentations et, surtout, le vécu des parents par rapport à la transition de leur enfant. **Très peu d'études existent aujourd'hui sur ce sujet**. Et, à un niveau plus appliqué, nous avons besoin d'identifier les attentes des parents vis-à-vis des plateformes. Pour ce faire, nous avons conduit **une étude qualitative** en menant des entretiens approfondis auprès de 30 parents de jeunes

accueillis au sein des plateformes. Ces entretiens, qui duraient environ une heure, reposaient sur des questions très ouvertes et non sur un questionnaire rigide. Nous traitons, par la suite, les thématiques qui ressortent des réponses apportées par les parents. En parallèle, nous avons mené **des entretiens auprès des responsables associatifs** afin de recueillir des témoignages plus larges. Nous avons ensuite produit une analyse inductive et compréhensive, en nous appuyant sur les entretiens enregistrés et retranscrits, visant à partir au plus près de la parole des acteurs afin de comprendre leur système de raisonnement. Au sujet des personnes que nous avons rencontrées, nous avons eu affaire essentiellement à des mères (28/30) dont 10 étaient des mères célibataires. Ces personnes provenaient de milieux sociaux différents, cela s'explique par le fait que l'Hôpital Necker se situe dans le Sud-ouest parisien tandis que l'Hôpital Robert-Debré se trouve, lui, au nord de Paris : les bassins de population y sont donc différents. La moyenne d'âge des jeunes malades rencontrés était de 17 ans et la moitié de ces jeunes gens vivait avec des comorbidités, ce qui nécessite un suivi de la part de plusieurs spécialistes. Près d'un tiers de ces familles (8/30) comportait plus d'un enfant malade. Enfin, un tiers de ces personnes avait connu une errance diagnostique ; trois jeunes personnes souffraient encore d'une pathologie non diagnostiquée au moment de l'entretien.

Pour répondre au premier objectif de la recherche, à savoir connaître les représentations et le vécu des parents par rapport à la transition, nous avons construit une typologie. Cette typologie s'articule autour de deux axes principaux. Le premier axe concerne **la capacité du jeune patient à faire preuve d'autonomie** ; le second axe concerne, lui, **le niveau de confiance – ou de doute – des parents vis-à-vis du système de santé**.

Ainsi, **nous pouvons distinguer quatre types de vécu**. Nous retrouvons des **parents confiants**. Il s'agit très souvent de parents dont les enfants sont plus jeunes – la transition est encore un événement abstrait à leurs yeux – et qui ont un état de santé stabilisé. Nous retrouvons une deuxième catégorie avec les parents faisant montre d'une certaine appréhension vis-à-vis de leur enfant. Le diagnostic de ces jeunes patients est plus récent et les relations familiales sont plus difficiles. À l'opposé, nous retrouvons **la catégorie des parents qui montre plutôt une certaine appréhension à l'égard du système de santé**. Ces familles se posent des questions sur la façon dont le système de santé peut répondre aux besoins de leur enfant qui présente, très souvent, un état de santé fragile et des comorbidités. Enfin la quatrième catégorie regroupe **les parents utilisant le terme « d'épreuve » pour évoquer ce passage**. Nous retrouvons, ici, des parents dont l'enfant a un état de santé fragile, des troubles cognitifs et dont le suivi s'avère, in fine, complexe. Cette typologie permet de faire une synthèse de ces résultats même si ces derniers revêtent un caractère plus complexe.

Concernant le niveau de confiance dans le système de santé, nous remarquons que **les parents étrangers, venus en France pour faire soigner leur enfant, et les parents travaillant au sein du service public ont une confiance plus large vis-à-vis de notre système de santé**. En outre, le fait d'avoir les coordonnées des services pour adultes rassure évidemment les parents.

Je propose d'illustrer ces résultats en prenant le cas particulier d'une mère vivant la transition de son fils sous la forme d'une épreuve. Le jeune malade, âgé de 18 ans, souffre d'un syndrome avec des anomalies congénitales multiples et un retard intellectuel. Il est suivi dans huit services différents ; sa transition est donc multiple. Ce jeune et sa mère vivent donc huit transitions de façon très différente : certains services ont expliqué ne plus être tenu d'accueillir le jeune malade après ses 16 ans et 3 mois sans toutefois préciser où celui-ci devait désormais être accueilli. Depuis deux ans, la mère a l'impression de ne vivre que des « cassures », tant sur le plan médical que sur le plan scolaire. Cette transition constitue donc une épreuve car la mère a ici le sentiment de rester seule.

**Quel que soit le vécu de la transition, nous distinguons trois difficultés récurrentes. La première difficulté est constituée par l'absence d'adressage** qui nécessite alors que l'on reparte de zéro avec un nouveau médecin. **La deuxième difficulté concerne la charge administrative** qui ressort de manière prépondérante dans le discours des parents, qui décrivent ces démarches comme un véritable travail. Ainsi, la lourdeur des démarches avec la MDPH a été citée comme un facteur pouvant entraîner une rupture de suivi. **La troisième difficulté pose la question de l'accompagnement du jeune par un parent en consultation dans un service pour adultes**. La moitié des entretiens menés a mis au jour cette interrogation.

Les entretiens réalisés avec les associations montrent que **la transition est d'abord un enjeu pour les parents plutôt que pour les jeunes**. Nous remarquons, de plus, que les préoccupations émises par les responsables associatifs font largement écho aux discours tenus par les parents. Chacun s'accorde pour dire que l'absence de préparation constitue une difficulté pour bien vivre la transition et que le manque de coordination, en cas de comorbidités, est encore plus important dans les services pour adultes. Enfin, les associations ont souligné des enjeux à l'échelle du système de santé. **Si la maladie est rare chez l'enfant, elle l'est encore davantage chez les adultes**. Les médecins généralistes et les spécialistes ne sont pas nécessairement formés aux maladies rares observées chez les jeunes adultes.



**Nadine PEZIÈRE**

Membre du CA de l'association KOURIR,  
Cadre de Santé Formateur en Soins Infirmiers

Bonjour,

Je fais partie de l'association KOURIR, association de parents d'enfants atteints d'arthrite juvénile idiopathique (AJI) et d'autres pathologies rhumatismales. La transition constitue un sujet majeur au sein de notre association. La situation est probablement plus difficile à vivre lorsque l'on est le parent d'un enfant atteint d'une maladie chronique que lorsqu'on est atteint soi-même. De notre expérience, nous retenons que le nombre d'histoires singulières coïncide avec le nombre de parents et de jeunes concernés par la maladie. Cependant, **nous pouvons ressortir quelques particularités communes : l'errance diagnostique d'où découle le suivi par plusieurs équipes médicales, la spécificité liée à l'invisibilité de la maladie et sa rareté, le sentiment d'impuissance et de culpabilité de la part des parents. Ces parents dont la parole est, d'ailleurs, parfois remise en cause**. En outre, les jugements sont nombreux à l'égard des parents et proviennent des équipes médicales, des équipes éducatives mais, aussi, de la famille. Or, le fait de recevoir, d'entendre et d'écouter la parole des parents et des jeunes est, selon nous, une chose cruciale : il faut faire confiance.

**Des études ont vu le jour, ces dernières années, au sujet des aidants et du rôle important qu'ils jouent mais elles se sont rarement intéressées au rôle particulier joué par le parent aidant**. Cela pose la question de la considération de ce parent aidant par les soignants. En effet, il est très souvent considéré uniquement comme parent et non comme aidant. Nous retrouvons aussi – au sein de notre association notamment – des parents atteints de maladie chronique, ce qui les différencie probablement des autres parents. La maladie chronique génère un comportement particulier vis-à-vis du système de santé. En effet, nous retrouvons, dans la très grande majorité des familles qui composent notre association, des particularités qui influencent la relation avec le système de santé.





**Agnès DUMAS**

Sociologue, PhD (docteur en sociologie),  
Chargée de recherche à l'INSERM

**Des auteurs ont démontré que les enjeux liés à la transition étaient plus importants pour les parents que pour les jeunes concernés.** Cette transition est synonyme, pour certains parents, de la perte d'une place symbolique. Cette perte identitaire est certes ressentie par l'ensemble des parents dont les enfants quittent le domicile familial, mais cette perte est ici plus forte eu égard l'organisation de vie mise en place pour s'occuper de son enfant jusqu'à alors. Plus largement, certains parents estiment que le fait d'être exclu des consultations de leur enfant représente une sorte de déni des savoirs qu'ils ont pourtant acquis en tant que parent et aidant. Un conflit de temporalité se fait jour entre les normes sociales et médicales. On observe, lorsque l'enfant a 18 ans, une destitution de la responsabilité médicale alors que les parents doivent encore supporter, la prise en charge financière de ces jeunes. Selon l'INSEE, l'âge moyen, en France, de la décohabitation est de 23 ans alors qu'on demande ici au jeune d'être autonome à 18 ans. Ce conflit place les parents en situation de dissonance cognitive. **Le fait de soigner comprend de nombreux gestes techniques mais, aussi, des pratiques affectives qui incorporent des valeurs morales.** Ces parents – comme tous les autres – ont une responsabilité morale dans le bien-être de leur enfant, ce qui comprend sa santé. L'exclusion des consultations est vécue comme une interdiction imposée par le médecin ou l'administration. Deux cas de figure se distinguent. Soit le jeune ne souhaite pas être accompagné par ses parents lors de sa consultation et on observe, ici, une méconnaissance des parents quant aux droits de ce jeune. Soit le jeune souhaite être accompagné et on remarque, au contraire, une méconnaissance des droits de l'aidant puisque cet accompagnement est un droit.

Cette étude comporte cependant quelques limites. Il est vrai que nous nous appuyons sur le discours des parents et non sur celui des jeunes malades. L'objet de l'étude est donc bien de comprendre les modes de rationalisation des parents. Par ailleurs, nous avons appuyé notre étude sur des utilisateurs des plateformes de transition. Cela signifie qu'il s'agit d'individus déjà sélectionnés ; mais l'objectif était de comprendre les attentes vis-à-vis desdites plateformes, d'où la nécessité de rencontrer des personnes connaissant leur fonctionnement. Enfin, cette étude reposait sur une approche transversale ce qui nous a conduit à rencontrer des personnes se situant à différents moments de leur transition ; mais les situations évoluent parfois assez vite en fonction des consultations. En conclusion, **la première préoccupation pratique des parents est de disposer des coordonnées des services adultes et d'être introduit dans ces services.** En outre, l'idée de **créer un métier autour de la coordination de la transition** est revenue de manière fréquente, notamment pour les jeunes ayant un parcours complexe. **Les parents sont, de plus, demandeurs des informations relatives à l'insertion scolaire et professionnelle de leur enfant.** Aujourd'hui, ces ressources n'existent pas. Nous remarquons, en parallèle, une ambivalence de la demande des parents qui sont, la plupart du temps, surchargés et qui n'ont que peu de temps disponible pour participer.



**Nadine PEZIÈRE**

Membre du CA de l'association KOURIR,  
Cadre de Santé Formateur en Soins Infirmiers

**Concernant les pistes d'actions possibles, un axe important tourne autour de la communication.** Cette communication doit se faire auprès des médecins au sujet des droits des parents afin d'éviter que ces derniers ne soient pas assez informés sur leurs droits et se sentent, in fine, exclus. Une seconde communication doit aussi se faire à destination des parents au sujet des droits du jeune. En effet, ce jeune peut faire le choix de se passer de ses parents lors des consultations ou, au contraire, de se faire assister par eux lorsqu'il le souhaite.





### Hélène MELLERIO

Pédiatre et médecin de l'adolescent, MD PhD  
(docteur en médecine et en santé publique)

Au-delà de ce travail de communication primordial, cette étude donne des pistes concrètes pour diversifier l'offre de soins destinées aux parents dans les plateformes et penser des nouveaux formats d'intervention. Nous travaillerons, sur des solutions pragmatiques pour accompagner le parent du statut de parent aidant à celui de parent d'un jeune adulte entrant dans une nouvelle sphère. Nous développerons en parallèle des ressources individualisées, avec une accessibilité facilitée notamment par un accès à distance. Une attention sera portée sur le travail à faire en ce qui concerne l'orientation scolaire et professionnelle, les parents exprimant dans cette étude un fort besoin de conseils allant au-delà de l'offre actuellement proposée.



> Pour visionner la vidéo illustrative diffusée au public, [cliquez-ici](#).

> Pour en savoir plus sur la plateforme de transition AD'venir, rendez-vous sur [leur site internet](#).



### Manon PICCHI

Référente adolescents-jeunes adultes  
de l'association POIC, patiente experte  
et grand témoin

Je suis heureuse de voir, en tant que patiente experte, que l'on parle autant de la transition et de tous ses aspects. Je pense qu'il s'agit du meilleur moyen pour faire évoluer la situation ; il y a là un enjeu crucial au sujet du suivi de la prise en charge chez les adultes. Toutes les interventions ont été de très bonne qualité. J'ai été particulièrement touchée lorsque nous avons abordé le sujet des parents et aidants puisqu'il me rappelait un ancien collègue, en DU, qui surnommait sa compagne

aidante, son aimant. Il est vrai aussi, comme l'ont souligné les interventions précédentes, que l'on constate un **manque d'informations au sujet des droits des parents et des patients au moment du passage à l'âge adulte**. Les patients ne sont pas réellement informés sur la nature de leurs droits au sein de l'hôpital et lors de leur prise en charge. Concernant le souci de reconnaissance, bien que je sois reconnue travailleur handicapé (RQTH), la société, telle qu'elle est faite aujourd'hui, ne me permet pas de travailler de manière décente puisque je ne peux pas le faire à temps plein. En effet, la RQTH ne permet pas de combler financièrement cette différence de temps de travail. Je rappelle, à ce titre, que l'allocation adulte handicapé (AAH) est reconnue comme un minima social et non comme une compensation du handicap. En conséquence, tous les revenus du foyer sont pris en compte, y compris ceux du compagnon ou de la compagne, ce qui baisse mécaniquement le montant de ces aides. Cette baisse, même minime, entraîne de facto une suppression des aides complémentaires. La perte financière est significative par rapport au temps de travail qu'il est possible d'accomplir en fonction de son niveau de fatigabilité. Or, ce sujet n'est pas abordé à l'heure actuelle et rien n'est mis en place pour pallier ce besoin. **Le manque de communication et de coopération entre les différents services médicaux est réel**. Le suivi est pluridisciplinaire au sein des services pédiatriques et il n'y a aucune raison pour que cela ne soit pas le cas dans les services pour adultes.

À titre personnel, il n'est pas aisé de retrouver les relations et l'écoute dont on peut bénéficier en pédiatrie, dans les services pour adultes. Notre modèle actuel de société donne peut-être moins de temps à nos médecins pour effectuer la coordination de nos parcours, ce qui fait que le jeune patient sorti de sa chrysalide, à l'âge adulte, navigue désormais sur les flots d'un océan inconnu. Le fait que cette étude montre que les enjeux paraissent plus importants aux yeux des parents s'explique probablement par le manque de recul et de maturité des jeunes adultes concernés. Même si l'on souhaite, comme moi, faire preuve d'indépendance, **l'aidant joue encore un rôle important après le passage dans le monde des adultes**. En effet, à la pathologie qui représente déjà un certain temps en matière de soins et une certaine fatigue, s'ajoute la partie administrative qui est, elle, très chronophage. Enfin, un manque se fait particulièrement ressentir au sein des services adultes : il concerne l'écoute et l'attention portée à la parole des patients. Peu de professionnels de la santé, le personnel médical et paramédical, font preuve d'une écoute suffisante.

# ÉCHANGES AVEC LE PUBLIC

**Marine GONZALEZ**

Chargée de mission chez Filière des malformations bdomino-thoraciques (FIMATHO)

Je souhaite apporter un témoignage relatif à ce que nous avons pu mettre en place au sein de notre service de santé. Nous travaillons de concert avec les associations, dont celle de Manon Picchi, et nous avons eu l'idée de créer, autour du sujet lié à la transition, des journées dédiées aux familles. Nous accueillons ainsi les patients, et leurs parents, sur une journée complète, de 9h à 17h. Des points sont faits lors de ces journées en ce qui concerne la transition et les changements observés entre la pédiatrie et les services adultes des hôpitaux. Ces différences, comme l'expliquent Manon Picchi, touchent essentiellement à l'écoute et à l'accueil. En outre, des ateliers permettent aux parents d'échanger au sujet des problématiques qui sont les leurs et aux adolescents d'exprimer leurs attentes et leurs craintes. Nous avons décidé de séparer les deux groupes, parents et jeunes, afin de favoriser et de libérer les échanges. Trois journées ont d'ores et déjà eu lieu et nous essayons de les organiser dans des régions différentes. Nous essayons, à cette occasion, de faire intervenir les médecins des CHU des villes où nous nous rendons mais, aussi, des structures comme la MDPH. La prochaine étape consistera à organiser ces journées en regroupant les 23 filières de santé et non seulement FIMATHO.

**Claude CABROL**

Directrice adjointe chez France Parkinson

J'ai entendu, lors des diverses interventions qui se sont succédé, de nombreux éléments se faisant l'écho des sujets que nous portons. Il est vrai que les points de rupture que nous rencontrons dans un parcours de vie sont multifactoriels, ce qui explique que chaque histoire est singulière. Ainsi, tout cela se joue en fonction de l'équilibre trouvé entre les ressources individuelles et les rencontres que l'on peut faire. Nous soutenons également, et de façon importante, la recherche en sciences humaines et sociales et nous constituons des réseaux reliant les patients intervenants et des réseaux reliant les proches aidants, qui, eux aussi, préfèrent le terme

d'aimants. Ces deux groupes travaillent sur les éléments qu'ils peuvent apporter, en complémentarité, au sujet des parcours et des moments de rupture. Ainsi, je souhaiterais savoir la façon dont travaillent les patients experts en collaboration avec les groupes d'échanges entre proches mis en place. Je pense que votre réponse fera écho à nos réflexions actuelles.



**Manon PICCHI**

Référente adolescents-jeunes adultes de l'association POIC, patiente experte et grand témoin

Je pense qu'il ne faut pas se formaliser sur une appellation en particulier : le patient expert peut être nommé patient intervenant ou patient partenaire. Il s'agit d'un partenariat : ce patient doit faire le lien entre l'univers des malades et celui du milieu médical. Chaque année, notre association prend l'habitude de réunir les malades et leur famille au moment de l'Ascension. Cela fait cinq ans que nous mettons en place, pendant ce week-end, des ateliers où l'on discute des sujets qui ont attiré à la transition et au passage dans les services pour adultes. De plus, je m'applique à rester disponible le reste de l'année si les patients souhaitent échanger et bénéficier d'une écoute ou d'un conseil lorsque je peux l'apporter. Il est vrai que nous rencontrons de nombreuses difficultés sur l'ensemble du territoire au sujet de la prise en charge chez les adultes. J'essaie, en outre, de m'investir auprès des centres de référence et des filières de santé.



Designed by Freepik

2

**AMÉLIORER LE PARCOURS DES MALADES  
ET DE LEURS PROCHES :  
LE COÛT DES MALADIES RARES**

# PRÉSENTATION DES 1<sup>ERS</sup> RÉSULTATS D'UNE ÉTUDE VISANT À ÉVALUER L'IMPACT ÉCONOMIQUE ET SOCIAL DE PATHOLOGIES RARES



**Nadia BAHI-BUISSON**  
Coordinatrice du Centre de référence  
des déficiences intellectuelles de  
causes rares de Necker

Bonjour,

J'ai choisi, pour illustrer l'impact économique et social des pathologies rares, de prendre l'exemple d'**une maladie rare qui touche essentiellement les filles : le syndrome de Rett. Cette maladie touche environ une naissance sur dix mille.** Cette maladie, très caricaturale, évolue avec une temporalité particulière et est à l'origine généralement d'un polyhandicap. Il s'agit, paradoxalement, d'une pathologie vaste dans son expression mais pour laquelle nous reconnaissons très bien les patients dont le parcours de soin est assez commun.

Cette maladie se reconnaît, d'abord, par ses critères cliniques mais il existe aussi des critères génétiques. Les formes décrites, dans la très grande majorité des cas, sont typiques et nécessitent exactement les mêmes besoins en matière de santé. Il s'agit d'une maladie qui se déclare assez tôt même si les petites filles atteintes par ce symptôme ont une présentation normale pendant les premiers mois de leur vie. Nous remarquons ensuite, entre l'âge de 6 mois et 18 mois, un ralentissement de la croissance du périmètre crânien et une régression en matière de babillage. Le handicap développé est d'abord d'ordre mental entre 18 mois et 3 ans puis se développe un handicap moteur par la suite. Ces petites filles perdent l'utilisation de leurs mains et développent, en parallèle, des stéréotypies très envahissantes. D'autres symptômes extra-neurologiques apparaissent ensuite comme des difficultés digestives ou respiratoires. Les complications orthopédiques arrivent enfin en lien avec le polyhandicap.

Ces différents symptômes s'inscrivent dans une temporalité particulière. Cela nécessite donc que différents intervenants participent à la prise en charge de l'enfant en fonction de son âge.

Chez les petites filles, âgées de quelques mois, ce sont les troubles du spectre autistique (TSA) et une légère déficience intellectuelle qui sont les premiers signes interpellant les parents. Ensuite, entre l'âge de 2 ans et 5 ans, d'autres signes neurologiques apparaissent ; des troubles gastro-intestinaux émergent à partir de l'âge de 5 ans ; ces signes persistent à l'adolescence tandis que viennent s'ajouter des problèmes orthopédiques et une ostéoporose. **Cette maladie implique, par conséquent, une multitude d'intervenant aussi bien en pédiatrie que dans les services pour adultes.** Ainsi, nous avons identifié, dans le centre de référence que je coordonne avec Elisabeth Celestin, de nombreux spécialistes : une gastro-entérologue pédiatre, une endocrinologue pédiatre, des pneumologues pédiatres, une ophtalmologiste etc. Nous avons demandé à chacun de ces collègues de développer une expertise autour de chacun des symptômes observés et d'éduquer leurs collègues pour améliorer le suivi de ces enfants.



En parallèle, il nous a semblé important de proposer des consultations pluridisciplinaires. Elles doivent alors se faire dès l'annonce du diagnostic. Par la suite, les consultations pré-chirurgicales impliquent le chirurgien mais, aussi, le médecin référent afin de voir, avec les parents, la prise en charge autour du geste chirurgical. Chacune des autres consultations doivent réunir un spécialiste, un expert de la maladie et les parents. Enfin, une consultation doit être dédiée à la transition ; le neurologue n'est pas nécessairement le médecin référent du patient même si le syndrome de Rett est bien une maladie neurodégénérative. Nous essayons d'effectuer cette transition, qui s'appuie sur une prise en charge individualisée en fonction du niveau de handicap du patient, en élaborant la même équipe qu'en pédiatrie. Une prise en charge paramédicale, souvent lourde, s'ajoute à la prise en charge médicale. Cette prise en charge est également multidisciplinaire et peut impliquer un kinésithérapeute, un diététicien et d'autres professionnels paramédicaux devant se coordonner pour proposer un projet de vie au patient. **Ces prises en charges coordonnées apportent de nombreux bénéfices et améliorent la qualité de vie de ces enfants.** Enfin, nous avons souhaité formaliser nos recommandations dans un PNDS que nous avons publié. Il préconise un suivi jusqu'à l'âge adulte, cela peut aller jusqu'à 50 ans selon les patients.



**Bruno DETOURNAY**  
Médecin économiste, directeur de  
CEMKA

Bonjour à tous,

J'ai l'impression, en tant qu'économiste de la santé et médecin, que les économistes sont en retard par rapport à ce qui a pu déjà être fait dans d'autres domaines lorsque j'écoute les interventions précédentes.

**Les données économiques concernant les maladies rares en France sont fort peu nombreuses.** La Fondation Maladies Rares a commencé, il y a quelques années, à s'intéresser à ces questions en réunissant un consortium d'économistes présidé par le Pr. Pierre Lévy. Nous avons eu l'idée de procéder à une première évaluation du coût de la prise en charge de certaines ces maladies. Nous avons, pour ce faire, saisi l'opportunité constituée par l'ouverture des données de santé du Système national des données de santé (SNDS) et lancé une étude comportant deux volets complémentaires. Le premier destiné à **évaluer le coût de la prise en charge médicale à partir des données disponibles du SNDS.** Le second en conduisant **des enquêtes auprès des patients et des familles sur la question des restes à charge.** Cette dernière question, très partiellement traitée au sein du SNDS, sera abordée

par Grégoire Mercier. Face à la difficulté d'identifier les maladies rares au sein de la base de données du SNDS nous nous sommes concentrés sur certaines pathologies que nous étions certains de pouvoir repérer. Parmi ces dernières on peut citer le syndrome de Rett, la drépanocytose, la maladie de Willebrand, l'Amyotrophie spinale infantile et le syndrome de Marfan. Nous nous proposons d'illustrer notre démarche en vous présentant l'analyse relative aux patients atteints du syndrome de Rett.

**Un des avantages de la base de données du SNDS est qu'elle permet de disposer d'informations détaillées sur la consommation totale des soins pour l'ensemble des patients français.** Cette base de remboursement est couplée avec une base hospitalière, et l'on dispose donc à la fois des consommations de villes et des consommations à l'hôpital. En revanche, nous n'avons accès qu'aux consommations présentées au remboursement ; nous ne disposons pas de celles qui n'ont pas fait l'objet d'une demande de prise en charge par l'Assurance maladie. C'est pour cela qu'il nous a semblé nécessaire de compléter cette étude via des questionnaires à destination des familles portant sur les restes à charge. Enfin, **les conséquences économiques des maladies rares se doivent de considérer également le temps consacré par les aidants, temps parfois important qui se traduit par des modifications des conditions de travail de ces derniers et, éventuellement par des pertes de productivité.**

**Notre étude est observationnelle.** Afin de ne pas minorer les résultats, nous excluons les patients décédés en cours d'année – ou qui n'apparaissent plus dans la base pour une autre raison – et les cas dits incidents. Nous identifions donc des patients sur la base de leur consommation et nous analysons leur consommation de soins ambulatoires et en hospitalisations sur une période couvrant une année civile complète. Cette analyse nous donne une première idée des dépenses engagées pour les patients atteints par cette pathologie. Néanmoins, nous devons ensuite déterminer la part de ces dépenses véritablement imputable à la pathologie étudiée. Pour ce faire, nous comparons les résultats obtenus avec ceux observés dans des groupes témoins ayant les mêmes caractéristiques que les patients identifiés si ce n'est qu'ils ne sont pas atteints par la maladie étudiée.





**Anne DUBURCQ**  
Épidémiologiste, Directrice de l'étude à  
CEMKA

Comme indiqué précédemment, nous avons identifié les patients présentant le code associé au syndrome de Rett, CIM 10 F 84.2, entre les années 2012 et 2016 incluse. Au total, 882 individus présentant cette maladie ont pu être retrouvés auxquels nous avons dû retrancher les personnes décédées pendant la période étudiée (79) et les personnes qui ont disparu de la base de données pour d'autres raisons (109). L'étude a finalement porté sur 694 personnes.

Cette population comportait 95 % de filles et une faible minorité de garçons, ce qui correspond aux données de prévalence de la pathologie. L'âge moyen de la population était de 19 ans tandis que l'âge médian, lui, était de 16 ans. **La pyramide des âges montre que la majorité des patients avaient entre 5 ans et 20 ans.** Nous nous attendions à retrouver davantage de jeunes enfants mais il est possible que cette absence relative s'explique par des retards dans l'établissement des diagnostics. Ces patients étaient répartis sur l'ensemble du territoire et près de 92 % pris en charge dans le cadre d'une affection longue durée (ALD). **La prise en charge principale était assurée par des médecins hospitaliers** avec 63 % des sujets ayant eu au moins une consultation à l'hôpital dans l'année. Ces consultations étaient particulièrement nombreuses chez les populations les plus jeunes : 75 % des patients âgés de moins de 10 ans et 72 % des jeunes patients âgés de 10 à 20 ans avaient consulté un médecin hospitalier. 35 % des patients avaient bénéficié de soins infirmiers dans l'année et 37 % de soins de kinésithérapie.



La comparaison avec le groupe témoin a montré que les taux de consultation chez un médecin généraliste étaient similaires entre les deux populations. En revanche, ces taux étaient très différents en ce qui concerne le recours au médecin hospitalier qui ne concernait que 20 % de la population témoin. **Une différence significative était également observée en ce qui concerne les soins infirmiers et les soins de kinésithérapie.** 45 % des patients atteints du syndrome de Rett ont été hospitalisés en court séjour au moins une fois au cours de l'année 2017 contre moins de 9 % des témoins. Cet écart est retrouvé quel que soit

le type d'hospitalisation (hospitalisations de jour, hospitalisations complètes). En outre, 7 % des patients présentant un syndrome de Rett ont été hospitalisés, parfois pour des durées très longues, en Soins de suite et de réadaptation (SSR). Près de 22 % de la population étudiée a eu recours au moins une fois dans l'année, à l'Hôpital universitaire Necker-Enfants Malades, devenu centre de référence au cours de l'année étudiée ; ce taux atteint 34 % en ce qui concerne la population âgée de moins de 10 ans. Ces chiffres seraient tout à fait intéressants à suivre au cours des prochaines années.



**Bruno DETOURNAY**  
Médecin économiste,  
Directeur de CEMKA

Les dépenses annuelles en soins de ville au cours de l'année 2017 s'élevaient en moyenne à 7 830 € pour les patients atteints du syndrome de Rett. Le principal poste de dépense était celui du matériel médical soit 4 335 €. Le coût moyen annuel des hospitalisations était de 5 394 €. Néanmoins, cette moyenne cache la grande variabilité des coûts hospitaliers observés selon les individus puisqu'une majorité de patients avaient des frais d'hospitalisation nuls et qu'à l'inverse, les hospitalisations quasi permanentes de quelques patients représentaient des coûts très élevés.

**Le montant annuel de la dépense attribuée aux seuls soins liés au Syndrome de Rett s'élève à 12 364 €. Ce montant correspond peu ou prou aux dépenses qui caractérisent nombre de pathologies complexes.** Il diminue légèrement en fonction de l'âge des patients : la dépense annuelle moyenne attribuable s'élève à 14 580 € pour les patients âgés de moins de 10 ans contre 10 884 € pour les individus ayant plus de 20 ans. Il est possible toutefois que nous n'ayons pas identifié certains individus relativement âgés présentant un syndrome de Rett et peu consommateurs de soins.

En ce qui concerne les restes à charge et les coûts indirects, les analyses sont en cours de réalisation.

Ce type d'approche, essentiellement descriptive, conserve un caractère exploratoire car bien des interrogations subsistent sur la qualité du codage des pathologies dans les systèmes d'information existants. Pour autant, elle constitue un bon exemple de ce qui peut être fait pour mieux connaître les conséquences économiques des maladies rares.

Le coût moyen unitaire attribuable à la prise en charge d'une pathologie telle que le syndrome de Rett n'est pas très élevé même si les dépenses sont évidemment bien plus élevées pour ces patients que pour des personnes témoins. L'impact économique global de la pathologie sur les dépenses de santé est donc minime et ce, d'autant que les patients sont peu nombreux. **Il est toutefois fort possible que ce type d'affection se traduise par des restes à charge importants pour les familles.**

# QUEL RESTE À CHARGE POUR LES PATIENTS SOUFFRANT DE LYMPHŒDÈME PRIMAIRE EN FRANCE ? L'ÉTUDE LYMPHORAC



**Grégoire MERCIER**  
MD PhD (Docteur médical et en philosophie), médecin de santé publique, praticien hospitalier

Bonjour,

Je ferai référence, aujourd'hui, à une étude qui a occupé une place particulière, pour plusieurs raisons, au sein de mon équipe et dans ma courte carrière de chercheur. En effet, nous avons fait le choix de regarder les dépenses liées à la santé sous le prisme particulier du reste à charge. Par ailleurs, les résultats de cette étude sont le fruit d'une collaboration importante avec les patients et leurs représentants, et ceci a été le cas dès la rédaction du protocole de l'étude. Cette étude a pu être menée grâce à un réseau d'associations de patients, que je souhaite remercier aujourd'hui, étendu sur tout le territoire et volontaire pour recueillir de nombreuses données, ce qui est une tâche particulièrement rébarbative et chronophage. Je regrette d'ailleurs qu'un patient n'ait pas pu m'accompagner aujourd'hui, à Paris. Nous n'avons pas réussi à résoudre les problèmes logistiques qui se sont posés à nous.

Nous nous sommes intéressés à une pathologie, **le lymphœdème primaire**, car nous pouvions nous appuyer sur un centre de référence à Montpellier. **Il s'agit d'une maladie rare et chronique dont le principal symptôme est une déformation des membres.** L'impact sur la vie quotidienne des patients est important alors qu'ils peuvent être, par ailleurs, en bonne santé. Cette pathologie peut entraîner des douleurs et constituer une gêne pour la pratique des activités quotidiennes. Le traitement de cette maladie repose, lui, sur deux choses : des soins de kinésithérapie, du drainage lymphatique, et l'application de matériaux médicaux de types bas de contention. L'objectif ici est de réduire le volume de ces déformations. Nous retrouvons, dans les résultats de cette étude, le poids économique prépondérant de ces dispositifs médicaux. **Cette pathologie est chronique ; il**

**n'existe pas de traitement curatif.** La Haute Autorité de Santé (HAS) a exprimé des recommandations au sujet de la prise en charge de cette maladie qui inclut la kinésithérapie et l'application des dispositifs médicaux que j'ai évoqués. Enfin, il faut savoir qu'il existe un réseau de centres experts en France, ce qui peut expliquer que les transports constituent une autre source importante de reste à charge.

**Le reste à charge est constitué par la somme que devra assumer le patient après la prise en charge assurée par la collectivité via l'assurance maladie et, éventuellement, une complémentaire santé.** Le système de prise en charge des soins est assez complexe en France puisqu'il repose sur une assurance maladie obligatoire et des complémentaires facultatives et dont les remboursements varient. **La problématique du reste à charge est importante car elle peut entraîner des situations à risque pour deux raisons. La première est que le prix de vente de certains dispositifs demeure libre** comme c'est le cas dans le secteur optique. De plus, **il est possible, pour certains patients, que la couverture assurée par l'assurance maladie soit déficiente parce que l'accès à l'ALD est inégal sur le territoire.** In fine, nous nous intéressons à ce reste à charge pour deux raisons principales. La première est que **ces difficultés peuvent entraîner un renoncement aux soins.** De plus, et de manière plus fondamentale, cela pose des questions relatives aux **iniquités financières** qui ne sont pas souhaitables dans nos sociétés.

**L'objectif principal de cette étude est simple : il s'agit d'estimer le reste à charge des patients souffrant d'un lymphœdème primaire.** Des analyses secondaires, s'appuyant par exemple sur le revenu des patients, découlent de cet objectif principal.

Nous avons réalisé **une étude observationnelle multicentrique nationale**. Nous avons essayé, dans la mesure du possible, de créer un réseau d'associations de patients sur le territoire national. Cette étude a pu aboutir grâce à l'implication des membres de ces associations. Nous avons défini, au début de notre étude, des critères d'inclusion simples : le patient doit être atteint d'un lymphœdème primaire et être âgé de plus de 6 ans, ceci afin d'éviter les incertitudes liées au diagnostic.

**Le recrutement de ces patients s'est fait par l'intermédiaire du milieu hospitalier et des professionnels de santé de ville afin de garantir une bonne représentativité de la population.** Concernant le recueil de données, les patients volontaires se sont engagés à renseigner des données concernant leur pathologie, leur situation professionnelle et leur condition socio-économique. Le recueil de ces données personnelles ne pose pas de problèmes à partir du moment où les objectifs de l'étude sont clairement expliqués. Le cœur de ce recueil est constitué par le reste à charge, c'est-à-dire l'ensemble des dépenses dues aux soins liés à la pathologie mais, aussi, la prise en charge associée à ces soins. Cette opération est particulièrement difficile à réaliser puisque ces remboursements peuvent intervenir de façon mensuelle voire trimestrielle. Toutes les dépenses médicales, ou non, ont été couvertes : matériel et soins médicaux, soins de kinésithérapie, frais de transport, achats de vêtements adaptés etc. Nous demandions ainsi aux patients un tel recueil hebdomadaire pendant 6 mois.

À la suite des discussions que nous avons eues avec les patients, nous avons décidé de **mettre en place un site internet** afin de les aider à identifier les catégories représentées par les dispositifs médicaux qu'ils utilisaient. Le patient devait en outre renseigner le coût total du dispositif et les montants remboursés par l'assurance maladie et la complémentaire. Il faut noter que certains de ces dispositifs doivent, parfois, être réalisés sur-mesure, ce qui ne facilite pas toujours la prise en charge effectuée par l'assurance maladie. Les centres dans lesquels nous pouvions nous appuyer sur des associations de patients et, en parallèle, des professionnels sont basés en Normandie, pour trois d'entre eux, en Île-de-France, à Nantes, Vichy, Lyon, dans le Puy-de-Dôme, à Bordeaux, Tarbes, Toulouse et Montpellier. À ces centres, s'ajoutent ceux pour lesquels nous pouvions nous appuyer sur des associations de patients : Amiens, Angers, Orléans, Tours, Mulhouse et Aurillac. Vous constatez qu'il nous a été possible de couvrir une bonne partie du territoire.

Les résultats présentés aujourd'hui portent sur un total de 69 patients. Ce chiffre modeste témoigne de la rareté de la pathologie et de la charge importante que représente la participation à cette étude. Je ne pense pas que ces résultats aient un quelconque caractère représentatif car le premier critère d'inclusion demande que le patient se porte volontaire pour effectuer un recueil de données sur une période de six mois. Beaucoup de

patients volontaires n'ont pas pu aller au bout de cette démarche. Leurs données ont été conservées mais nous avons fait le choix de les exclure des conclusions de cette étude. La population étudiée est composée de près de deux-tiers de femmes ; la moyenne d'âge des individus est de 50 ans. Le lymphœdème primaire touche essentiellement le membre inférieur des patients.

**Nous disposons, sur le plan socio-économique, d'informations précises quant à la taille et aux revenus du foyer.** Le revenu mensuel moyen par unité de consommation est de 1 879 €, ce qui est très légèrement supérieur à la moyenne nationale. La population étudiée comprend des actifs, des inactifs, des retraités et la quasi-totalité (97 %) de ces patients possèdent une assurance complémentaire. En outre, **27 % des individus ont changé de complémentaire pour améliorer la couverture des frais médicaux engagés.** Ce nouveau contrat couvre mieux mais représente donc un surcoût. Enfin, **seules 33 personnes sont en ALD alors que tous ces patients y sont éligibles. Il y a là un problème qui est, selon moi, significatif et ne concerne certainement pas les seuls patients atteints de lymphœdème primaire.**



**Le reste à charge moyen calculé s'élève à 490 € par semestre sur un total moyen de dépenses de 1 260 €.** La dépense principale que l'on retrouve dans ce reste à charge est constituée par l'achat des dispositifs médicaux (manchons et bas de contention) devant être changés régulièrement pour conserver leur efficacité et qui sont réalisés, pour certains, sur-mesure. Ensuite, 28 % de ce reste à charge provient des frais de transports non pris en charge. Enfin, **26 % de ces dépenses sont liées à des achats non médicaux** : vêtements spécifiques, crèmes, cosmétiques etc. Nous nous rendons compte que les frais médicaux, hors achat du dispositif médical, représentés par les consultations, les achats de médicaments en pharmacie ou les soins paramédicaux sont relativement négligeables.

Nous avons, par la suite, mené une analyse afin de voir si le reste à charge pèse de façon équitable sur les patients en fonction de leur revenu. Nous avons regroupé les patients selon leur revenu en cinq groupes. Les patients les plus modestes consacrent plus de 10 % de leur revenu à ce reste à charge alors que ce reste à charge représente entre 3 et 5 % des revenus des patients les plus aisés. Nous observons, ici, **une iniquité qui se manifeste en fonction du revenu des malades**. Cette iniquité se remarque également lorsqu'on réalise un zoom sur les frais de transports et les achats de dispositifs médicaux même si la différence est moins marquée dans ce dernier cas. Je rappelle que l'achat de ces dispositifs est recommandé par la HAS ; il ne s'agit nullement d'un traitement de confort dispensable. Nous avons questionné, ensuite, les patients au sujet des renoncements en leur demandant si ces renoncements s'expliquaient par des questions de coût ou de distance. **Nous observons qu'un tiers des patients a renoncé à un type de soins pendant l'étude**. Les patients les plus modestes sont, là aussi, plus nombreux à effectuer un renoncement.

En conclusion, nous pouvons retenir qu'il **existe bien un reste à charge significatif chez les patients atteints d'un lymphœdème primaire. Ce reste à charge est essentiellement dû à l'achat de dispositifs médicaux et aux frais de transports. Nous identifions ici deux problèmes : le prix de vente parfois libre des dispositifs médicaux et une mauvaise couverture via l'ALD**. Aucun dispositif ne permet de contrôler en

France le reste à charge pour un patient donné. Ce reste à charge est évidemment inéquitablement réparti selon les revenus des patients et il est associé, dans des proportions importantes, à des renoncements aux soins pour des raisons financières ou d'accès géographiques.

Cette étude étant achevée, nous avons décidé, après des échanges avec les patients et l'ARS, de monter **un projet « Article 51 » porté par les CHU de Montpellier et de Toulouse**. Notre projet est, pour le moment, présélectionné par l'ARS. **Ce projet repose sur un parcours de soin et un financement spécifique nouveau qui permet de couvrir le reste à charge lié à l'achat des dispositifs médicaux. L'aboutissement de ce projet permettrait de donner un résultat concret aux conclusions de cette étude**. Je remercie l'ensemble des personnes ayant contribué à cette étude, notamment les patients pour leur participation, la Fondation IRCEM et la Fondation Maladies Rares pour son financement.



# ÉCHANGES AVEC LE PUBLIC



**Manon PICCHI**

Référente adolescents-jeunes adultes de l'association POIC, patiente experte et grand témoin

Il est vrai que ce reste à charge est une préoccupation majeure de nombre de patients atteints de diverses pathologies. Nous sommes, en outre, confrontés à un système hospitalier limité en termes de moyens. On observe une lente dégradation de notre système de santé depuis une dizaine d'années. En conséquence, des patients ayant une longue prise en charge en matière de nutrition parentérale se retrouvent, par exemple, devant de grandes difficultés pour la prescription des poches à la carte. Nous savons que cette situation découle de difficultés économiques. Or, je trouve cela assez dramatique lorsqu'on connaît les bénéfices apportés par ces poches à la carte par rapport aux poches dites industrielles. L'état nutritionnel des patients souffrant de pathologies de dénutrition demeure un point noir.

**Pierre LÉVY**

Économiste de la santé

Bonjour,

J'ai eu le plaisir d'appartenir, au côté de Bruno Detournay, au groupe de travail que la Fondation Maladies Rares nous a demandé d'animer et qui a conduit au projet d'étude présenté. Nous nous rendons compte,

si l'on extrapole quelque peu les propos que nous venons d'entendre, que le système français rembourse mieux les médicaments que les traitements non pharmacologiques. Or, les maladies rares dont nous parlons sont, pour la plupart, orphelines desdits médicaments ; ce problème du reste à charge, qui accroît les inégalités, est donc un phénomène majeur. Une solution audit problème serait, peut-être, de renforcer la prise en charge globale à travers le projet « Article 51 » bien que je ne sois pas certain qu'il s'agisse de la panacée. Nous avons, à une certaine époque, beaucoup réfléchi sur la manière dont nous devons utiliser les bases de données pour en tirer des enseignements économiques. Nous butions alors sur le problème lié au repérage de la maladie par le code. Par conséquent, le développement de ces bases de données nous autorise-t-il à espérer avoir une meilleure représentativité et une connaissance plus accrue de certaines maladies rares ? Ou des actions sont-elles en cours par ailleurs pour favoriser les codages spécifiques de ces maladies ? Il s'agit, en effet, de la clef d'entrée devant nous permettre d'améliorer notre champ de connaissances en la matière.



**Bruno DETOURNAY**

Médecin économiste,  
Directeur de CEMKA

Nous pouvons effectivement espérer que la situation s'améliore dans l'avenir. Le problème principal est le suivant : la classification utilisée dans le Programme de médicalisation des systèmes d'informations (PMSI) est une version un peu particulière de la dixième révision de la classification internationale des maladies (Cim-10). Cette classification sera sans doute améliorée dans le futur même si cela demandera certainement un peu de temps. Il était prévu que la classification Orphanet soit exigée en complément de la classification Cim-10 mais cela n'est pas encore officiellement acté. Cet ajout nous permettrait une meilleure identification des maladies rares. Toutefois, ceci ne résoudrait pas les difficultés liées aux anomalies observées dans les codages qui restent du ressort de professionnels pas toujours investis dans la réalisation de cette tâche, pas nécessairement formés, ou poursuivant des objectifs dictés par les conditions de financement résultant de tels codages.



**Nadia BAH-BUISSON**  
Coordinatrice du Centre de référence  
des déficiences intellectuelles  
de causes rares de Necker

Vos travaux sont fort intéressants mais il me semble que vous ne prenez pas en compte la période qui précède le diagnostic. En effet, ces maladies apparaissent très souvent au bout de quelques mois, lorsqu'elles n'apparaissent pas dès la naissance, alors que l'arrivée du diagnostic intervient généralement au bout de deux ans. Les premiers malades que vous parvenez à identifier sont âgés de 3 ans, ce qui conduit inévitablement à un certain décalage entre l'âge où la maladie apparaît et l'âge du patient pour lequel vous commencez à collecter des données.



**Bruno DETOURNAY**  
Médecin économiste,  
Directeur de CEMKA

Nous identifions les patients à travers leur consommation de soins tracée. De ce fait, nous n'identifions pas les patients restant dans l'errance diagnostique. Nous pourrions cependant analyser rétrospectivement la situation des individus que nous identifions avant l'âge du premier diagnostic figurant dans la base. Ceci est techniquement possible ; il y a là une idée qui mériterait d'être creusée.



**Pr Daniel SCHERMAN**  
Directeur de la Fondation d'entreprise  
IRCEM

Je vous félicite, d'abord, pour cette très belle présentation. La Fondation Maladies Rares s'intéresse particulièrement au point relatif à la transposabilité : les maladies rares peuvent servir de modèles à des études qui seraient bénéfiques au plus grand nombre. Pouvons-nous imaginer que l'étude présentée par le Dr Grégoire Mercier puisse être transposable aux femmes opérées d'une tumeur du sein et qui présentent un œdème du bras ? Est-ce que ce travail pourrait, à terme, être utile pour d'autres maladies ?



**Grégoire MERCIER**  
MD PhD (Docteur médical et en  
philosophie), médecin de santé  
publique, praticien hospitalier

Il se trouve, pour la réalisation de cette étude, que nous avons inclus, en sus, des patients atteints de lymphœdème secondaire, des femmes principalement. Ces résultats ne vous ont pas été présentés ici mais la situation est semblable. Nous observons toutefois une différence importante : la proportion de patients couverts par l'ALD est plus importante dans ce cas-là. Cela s'explique par le fait qu'il s'agisse de patients observés à l'issue d'un parcours de prise en charge pour un cancer. Cependant, les droits liés à l'ALD peuvent être supprimés lorsqu'on considère que les soins dont bénéficie le patient n'ont plus de liens avec le cancer. Cela peut paraître étonnant mais il semble qu'il n'y ait pas de consensus en ce qui concerne la prise en charge du lymphœdème secondaire. Le reste à charge dans le cas de ces patients concerne les mêmes domaines, frais médicaux, transports etc., que ceux présentés dans cette étude. Je peux, si vous le souhaitez, partager les résultats de l'étude incluant les patients atteints de lymphœdème secondaire.

**Catherine KAJPR**  
Présidente de l'association La vie par un Fil

Bonjour,

Je souhaiterais faire le lien entre les dernières interventions et celles entendues lors de la première partie. Certaines maladies rares – et il s'agit-là d'un problème important – sont reconnues comme telles chez les enfants tandis qu'elles ne le sont plus lors du passage du patient à l'âge adulte. C'est le cas, par exemple, de la maladie de Crohn qui est considérée comme une maladie rare chez l'enfant mais qui devient une maladie commune chez les adultes. Or, cela influe grandement sur la transition et le passage du jeune patient vers les services pour adultes. En outre, d'autres problèmes sont observés au niveau du reste à charge. Ces problèmes tendent d'ailleurs à devenir plus importants depuis la modification des articles du code de la santé publique et du code la sécurité sociale relatifs aux médicaments génériques et applicable depuis le 1<sup>er</sup> janvier 2020. Or, cette modification ne prend absolument pas en compte la forme d'administration desdits médicaments qui ne sont pas compatibles avec toutes les pathologies et tous les handicaps. Les médicaments non dispersibles ne peuvent pas, par exemple, être administrés par voie entérale. Une exception est pour le moment observée, à ce sujet, pour les patients âgés de moins de 6 ans ; or, il faudrait l'étendre jusqu'à la fin de vie du patient concerné.

**Pr Jean-Louis MANDEL**  
Président de la Fondation Maladies Rares

Bonjour,

Je félicite, dans un premier temps, tous les participants pour la richesse des interventions qui ont ponctué cette matinée. Je me demande, au sujet de l'analyse faite sur le syndrome de Rett, s'il a été possible d'observer des différences dans le coût des prises en charge en fonction des départements de résidence des patients. Il est probable que les soins soient moins nombreux dans les zones géographiques où l'on retrouve moins de praticiens qui connaissent le syndrome en question.



**Anne DUBURCQ**  
Épidémiologiste, directrice de l'étude à CEMKA

Cette analyse pourrait être réalisée mais elle n'a pas été faite. Il faudrait, en outre, prendre en compte d'autres facteurs importants comme l'âge des patients puisque nous observons une forte différence de coûts en fonction des différentes classes d'âge.

**Pr Jean-Louis MANDEL**  
Président de la Fondation Maladies Rares

Cette analyse serait intéressante à mener si les résultats montrent une différence significative. Il serait bien de voir s'il y a des différences dans la qualité de la prise en charge en fonction des départements où résident les patients.



**Bruno DETOURNAY**  
Médecin économiste,  
Directeur de CEMKA

Toutes les analyses en économie de la santé montrent des différences notables selon les régions ; il n'y a aucune raison que le syndrome de Rett fasse exception. Il existe une hétérogénéité certaine des territoires au plan socio-économique et il est évident que cela a une incidence. En outre, la répartition de l'offre de soins est elle aussi marquée par un tropisme assez caractéristique. Nous pouvons dire, pour grossir outrageusement le trait, que les malades sont souvent au Nord tandis que les praticiens exercent préférentiellement dans les ré-

gions méridionales. Pour autant, il est difficile d'envisager ce type d'analyse sur les maladies rares quand elles ne concernent que quelques centaines de patients.



**Nadia BAHY-BUISSON**  
Coordinatrice du Centre de référence  
des déficiences intellectuelles  
de causes rares de Necker

Je pense qu'il y a une prépondérance importante des dispositifs médicaux ; prépondérance commune à toutes ces pathologies. Par conséquent, je pense que la part de consommation médicale – les consultations, l'achat de médicaments etc. – n'est pas le plus important selon moi. Cela mérite d'être analysé mais je pense que cela est assez commun.

**Pr Jean-Louis MANDEL**  
Président de la Fondation Maladies Rares

Toutes les présentations de la matinée ont montré l'importance constituée par la recherche en sciences humaines et sociales dans le domaine de la santé, et en particulier pour la problématique qui attrait aux maladies rares. Je rappelle que la Fondation Maladies Rares, créée dans le cadre du plan national maladies rares sur une incitation des pouvoirs publics, a eu le soutien de la Direction générale de la santé (DGS), qui n'a duré qu'un an, du Centre national de solidarité pour l'autonomie (CNSA) pendant quelques années et de la Fondation IRCEM que je tiens à remercier chaleureusement.

Cela montre malheureusement que l'importance de ces études n'a pas été comprise par tout le monde. Or, les résultats présentés aujourd'hui montrent l'utilité de mener pareilles études. Il est important de faire le bon constat mais il est davantage de faire évoluer les choses par la suite. Ainsi, j'ai été très satisfait d'entendre Grégoire Mercier nous dire que l'étude qu'il a présentée aboutissait sur la dépose d'un projet concret.

Enfin, il est important, en ce qui concerne la question relative aux coûts, de rappeler les impacts du prix des nouveaux médicaments. Cela représente un coût annuel de près de 200 000 € pour la mucoviscidose et nettement plus élevé<sup>1</sup> pour l'amyotrophie spinale. Par ailleurs, la thérapie concernant cette dernière pathologie ne fonctionne que si elle est effectuée de manière très précoce. Or, madame le Ministre de la Santé a refusé, dans le cadre des discussions sur la révision de la loi de bioéthique, que l'on fasse un dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale, ce qui permettrait une prise en charge pré-symptomatique. Ce refus du ministère prend le prétexte qu'il s'agit là d'un examen génétique.

Je rappelle cependant que ce dépistage consiste à regarder une base sur les trois milliards que compte le génome humain<sup>2</sup>.

<sup>1</sup> Concernant le coût lié au traitement pour l'amyotrophie spinale : un des 2 traitements (oligonucléotides) coûte (en principe) 750 000€ la 1<sup>ère</sup> année et 375 000 les années suivantes, et l'autre (thérapie génique), 2 millions d'euros mais en une seule fois en principe (recul de 3 ou 4 ans). (source : Pr Jean-Louis MANDEL)

<sup>2</sup> Un amendement voté par le parlement le 1<sup>er</sup> août 2020 rendra possible, si il est confirmé dans la loi, le principe de ce dépistage néonatal.

**Sophie BERNICHTEIN**

Chef de projet Filière de Santé Maladies Rares

Bonjour,

Je souhaite rebondir sur le commentaire apporté par M. Lévy concernant l'identification des patients atteints par une maladie rare. J'espère apporter une note d'optimisme en rappelant qu'un grand projet national est porté par la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) devant mettre à contribution nos centres de référence afin d'identifier, de la manière la plus exhaustive, tous les patients atteints d'une maladie rare. Il est possible que cette amélioration change la perspective de vos études à l'avenir en apportant des données encore plus consolidées. Les données présentées aujourd'hui montrent que seuls 20 % des patients ayant le syndrome de Rett et identifiés passent par le centre de référence sur une année. Ne pensez-vous pas que nous parviendrions à faire baisser les coûts liés à la prise en charge si nous réussissions à augmenter ce pourcentage ?



**Nadia BAHI-BUISSON**  
Coordnatrice du Centre de référence  
des déficiences intellectuelles  
de causes rares de Necker

Je ne suis pas sûre que le fait que tous les patients aillent dans un centre de référence soit une bonne idée car nous édictons des recommandations de soins nationales qui peuvent être faites par tous les médecins référents. Je pense, au contraire, que le centre de référence doit aider les cas exceptionnels mais il ne peut pas centraliser toutes les prises en charge.



**Manon PICCHI**  
Référente adolescents-jeunes adultes  
de l'association POIC, patiente experte  
et grand témoin

Il est vrai que les médecins des centres de référence supportent déjà une charge de travail particulièrement lourde car ils reçoivent un afflux de patients venant de l'ensemble du territoire. Nous peinons, en tant que patient, à identifier le rôle de cette prise en charge dans les régions. En effet, le centre de référence n'est pas systématiquement consulté, en région, et n'a pas un réel avis concernant la prise en charge du patient. Je trouve cela dommage car le patient aurait tout intérêt ici que le centre de référence intervienne.



**Nadia BAHI-BUISSON**  
Coordnatrice du Centre de référence  
des déficiences intellectuelles  
de causes rares de Necker

Notre charge de travail est lourde mais elle s'inscrit parfaitement dans le cadre de nos missions. En revanche, la mission du centre de référence n'est pas de voir tous les patients mais d'éduquer et de former des médecins, de rendre visible un réseau afin qu'un patient atteint par une maladie rare ne soit pas obligé, en France, de traverser le territoire pour rencontrer un médecin spécialiste. Notre mission sera accomplie lorsque cette démarche sera aboutie. C'est pour cela que je suis fondamentalement opposée à toute idée de centralisation.

# EN CONCLUSION



**Manon PICCHI**

Référente adolescents-jeunes adultes de l'association POIC, patiente experte et grand témoin

Je vous remercie de l'opportunité que vous m'avez offerte aujourd'hui. Je souhaite vivement que nos discussions engagées au sujet de la transition et des questions relatives aux coûts puissent se poursuivre car il s'agit de problématiques importantes s'inscrivant dans la prise en charge de nos maladies rares. Merci.



Envie d'en savoir plus sur la **Fondation d'entreprise IRCEM** ?

Contactez Marie-Christine OSTUNI  
fondation@ircem.fr - mcostuni@ircem.fr

