

10^e Conférence Nationale Santé
9 mai 2018

Maladies chroniques: quelle place pour le patient?

Maladies Rares:

Comment se retrouver dans le système?

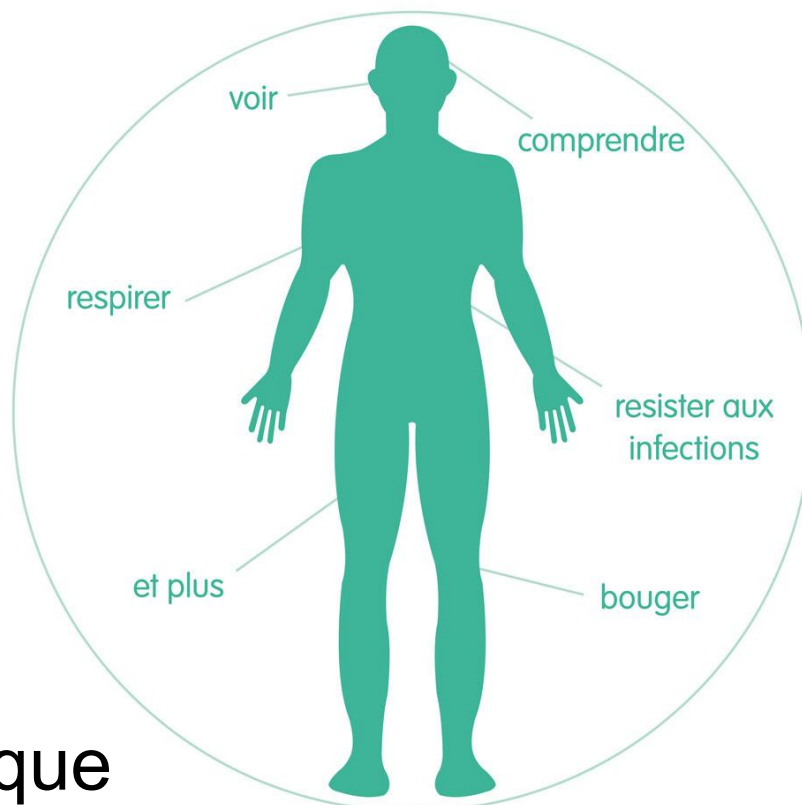
Quel rôle pour les associations de patients?

Dr Jos Even

Vice-président ALAN Maladies Rares Luxembourg

Les maladies rares

Les maladies rares peuvent influencer la manière de:



Prévalence
moins de 1 / 2000

plus de 7 000
MR différentes

80% d'origine génétique



Les maladies rares

5-6% de la population sont concernés



30 000
au Luxembourg



30 millions
en Europe



**1 sur 17 habitants sera concerné par
une maladie rare au cours de sa vie**

EURORDIS

Rare Diseases Europe



What is a Rare Disease?

https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf

WHAT IS A RARE DISEASE?

A disease or disorder is defined as rare in Europe when it affects less than 1 in 2,000 citizens (Orphan Drug Regulation 141/2000) .
Rare diseases may affect 30 million European Union citizens.

CHARACTERISTICS OF RARE DISEASES

- Rare diseases are often chronic, progressive, degenerative, and often life-threatening
- Rare diseases are disabling: the quality of life of patients is often compromised by the lack or loss of autonomy
- High level of pain and suffering for the patient and his/her family
- No existing effective cure
- There are between 6,000 and 8,000 rare diseases
- 75% of rare diseases affect children
- 30% of rare disease patients die before the age of 5
- 80% of rare diseases have identified genetic origins. Other rare diseases are the result of infections (bacterial or viral) , allergies and environmental causes, or are degenerative and proliferative.

Rare diseases are characterised by a broad diversity of disorders and symptoms that vary not only from disease to disease, but also from patient to patient suffering from the same disease.

Relatively common symptoms can hide underlying rare diseases, leading to misdiagnosis.

RARE DISEASE PATIENTS FACE COMMON PROBLEMS:

- Lack of access to correct diagnosis
- Delay in diagnosis
- Lack of quality information on the disease
- Lack of scientific knowledge of the disease
- Heavy social consequences for patients
- Lack of appropriate quality healthcare
- Inequities and difficulties in access to treatment and care

HOW CAN THINGS CHANGE?

- By implementing a comprehensive approach to rare diseases
- By developing appropriate public health policies
- By increasing international cooperation in scientific research
- By gaining and sharing scientific knowledge about all rare diseases, not only the most "frequent" ones
- By developing new diagnostic and therapeutic procedures
- By raising public awareness
- By facilitating the networking of patient groups to share their experience and best practices
- By supporting the most isolated patients and their parents to create new patient communities or patient groups
- By providing comprehensive quality information to the rare disease community

EUROPEAN REGULATIONS AND POLICIES IN PLACE IN FAVOUR OF RARE DISEASE PATIENTS:

- EU Regulation on Orphan Medicinal Products (1999)
- EU Regulation on Paediatric Drugs (2006)
- Programme of Community Action in the Field of Public Health (2007-2013)
- EU 7th Framework Programme for Research (2007-2013)

RARE DISEASE PATIENTS FACE COMMON PROBLEMS:

- Lack of access to correct diagnosis
- Delay in diagnosis
- Lack of quality information on the disease
- Lack of scientific knowledge of the disease
- Heavy social consequences for patients
- Lack of appropriate quality healthcare
- Inequities and difficulties in access to treatment and care

Les difficultés récurrentes



- **Errance et délai d'attente pour le diagnostic**
- Manque d'informations
- Peu de coordination entre les acteurs
- **Absence de soins adaptés ou de thérapies**
- Lourdeur des démarches administratives
- Isolement et risque de rupture élevé (social, scolaire, professionnel)
- Manque de soutien psychologique

Les difficultés récurrentes



- **Errance et délai d'attente pour le diagnostic**
- **Absence de soins adaptés ou de thérapies**

ERRANCE DIAGNOSTIQUE

La rareté de ces maladies fait qu'elles sont peu connues et échappent souvent au diagnostic par les médecins non-spécialistes.

Il faut en moyenne **plus de quatre** ans pour trouver un diagnostic et une prise en charge par des spécialistes.

Pendant cette errance diagnostique les patients et leurs familles multiplient les consultations au Luxembourg et à l'étranger, parcourent des milliers de kilomètres et accumulent des dépenses considérables.

Alliance Maladies Rares France
Dossier enquête

ERRDIAG

<https://fr.calameo.com/read/003972817bb7d085cce09?authid=Sdrfsc2EmbYF>

ABSENCE DE TRAITEMENT

Une fois que le diagnostic est posé le patient est confronté à un autre problème.

95% de ces maladies sont "orphelines" c'est à dire qu'il n'existe pas de traitement.

On peut tout au plus ralentir l'évolution de la maladie et/ou en alléger la symptomatologie.

Les médecins

Pédiatre
Cardiologue
Pneumologue
Généticien
Orthopède
Ophtalmologue
Endocrinologue
Gynécologue



Les professionnels psycho-sociaux

Service sociaux
Psychologue
Office social
Ligue médico-sociale
ONE
Bénévoles
Fondations / associations
Interprétariat



La famille



Le domaine socio-économique

CNS
Adapto / Transport de
l'Ediff
Assurance dépendance
CAE
ADEM
SMA / Fournisseurs ortho.



Les copains



Les professionnels paramédicaux

Kinésithérapeute
Ergothérapeute
Orthophoniste
Diététicien
SPR / SIPO
Psychomotricien
Réseau de soins



La médecine scolaire



L'école

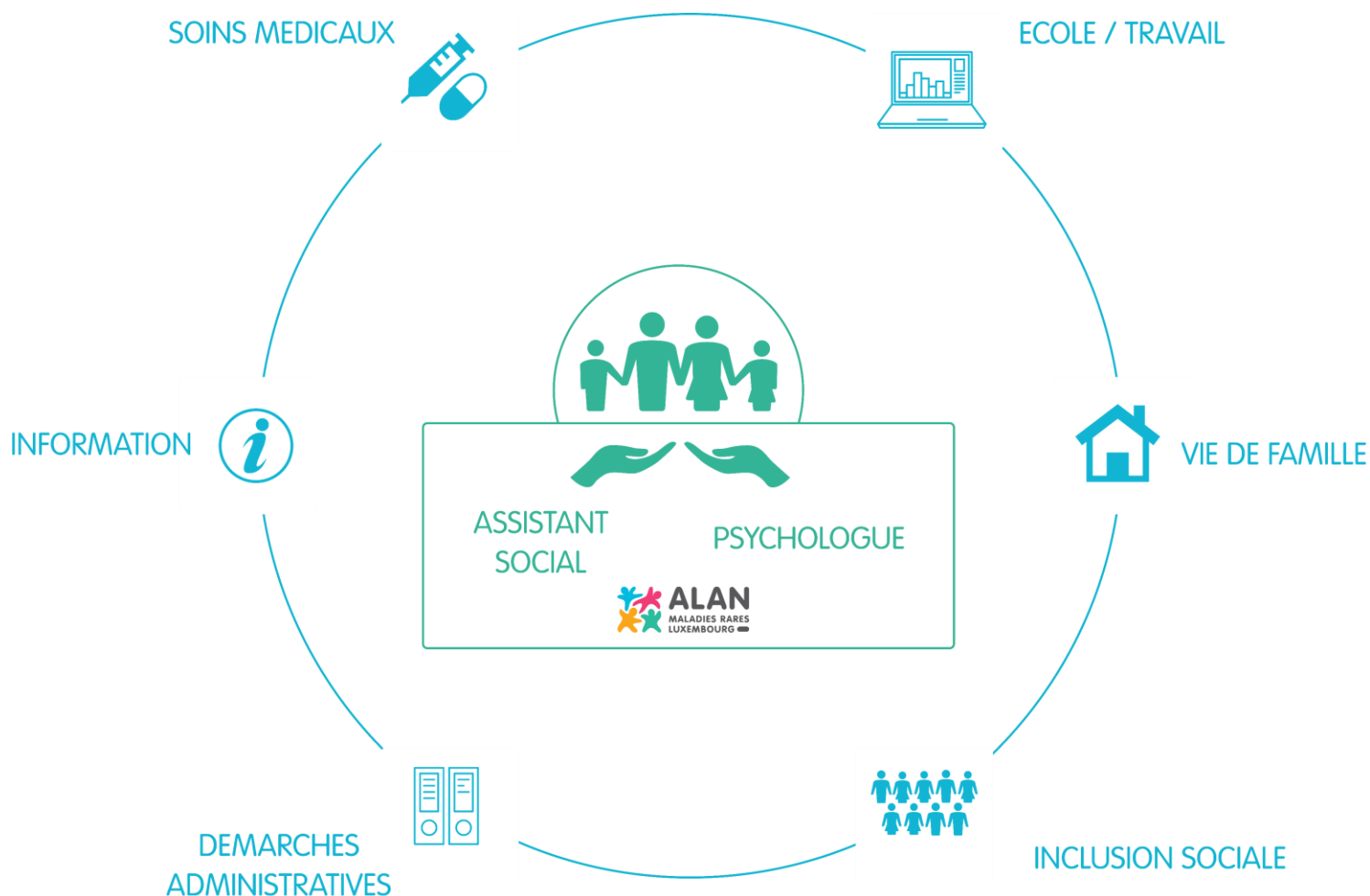
Instituteur
Assistance en classe
Direction de région
Président d'école
CI
Service ambulatoire
Maison relais



C'est le labyrinthe!!

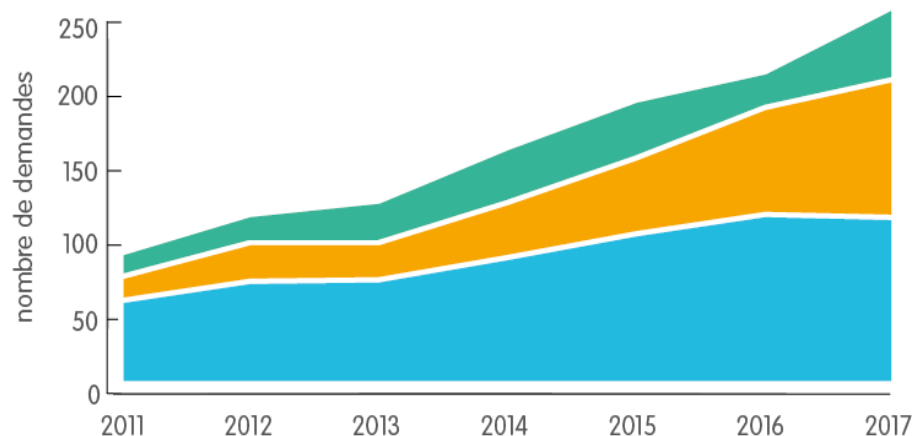
Comment s'y retrouver??

Le service de consultation



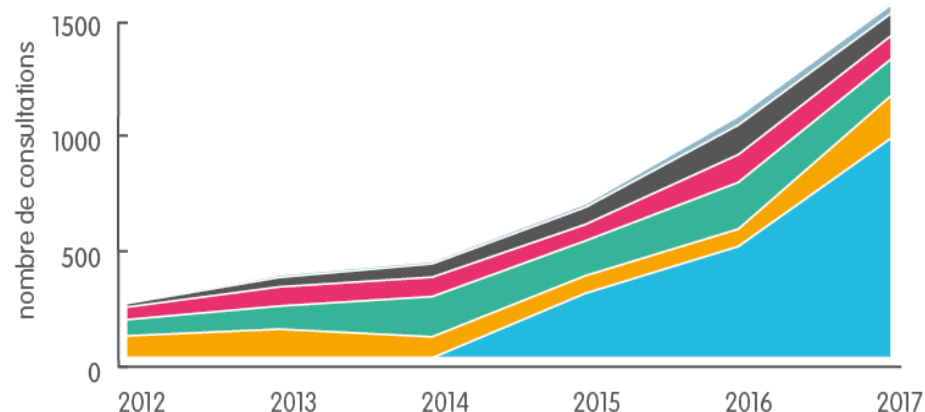
Le service de consultation

Les demandes en 2017



- 112 nouveaux patients
- 93 continuations de demandes de l'année précédentes
- 49 nouvelles demandes d'un patient passif

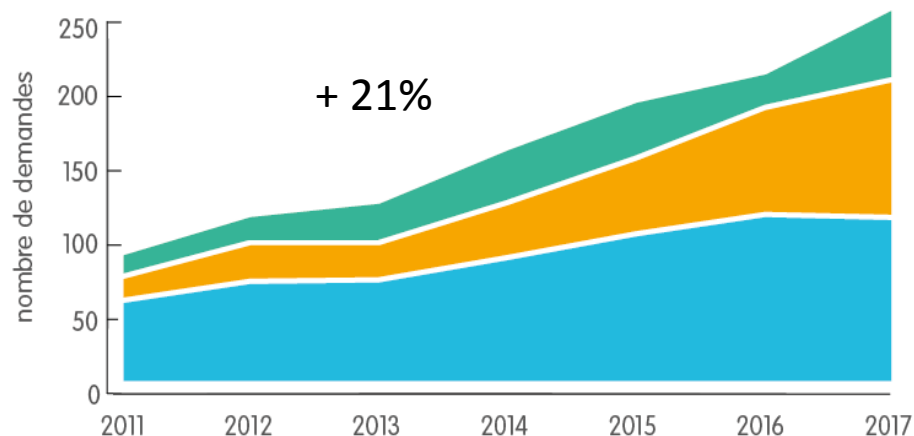
Les consultations en 2017



- 951 consultations psycho-sociales par téléphone
- 184 consultations psycho-sociales
- 158 consultations psychologiques
- 101 consultations sociales
- 96 réunions avec le réseau
- 55 autres (p.ex. visites médicales accompagnées)

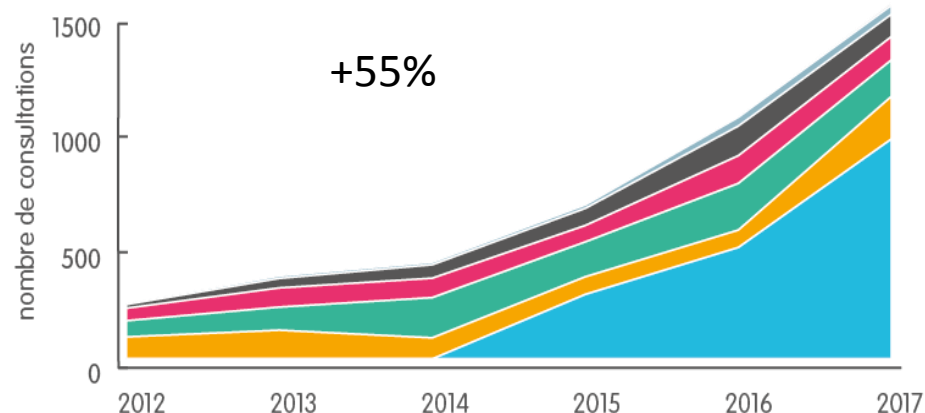
Le service de consultation

Les demandes en 2017



- 112 nouveaux patients
- 93 continuations de demandes de l'année précédentes
- 49 nouvelles demandes d'un patient passif

Les consultations en 2017

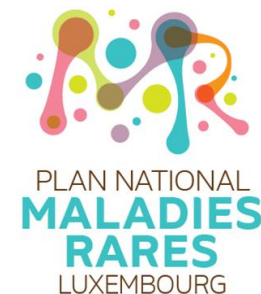


- 951 consultations psycho-sociales par téléphone
- 184 consultations psycho-sociales
- 158 consultations psychologiques
- 101 consultations sociales
- 96 réunions avec le réseau
- 55 autres (p.ex. visites médicales accompagnées)

La liste d'attente des demandes est trop longue

Il faut augmenter la capacité des consultations

PNMR Plan National
2018



Plan National Maladies Rares

PNMR

Axe Général

Axe A – Améliorer le système de soins et de prise en charge

Axe B – Faciliter l'accès à l'information sur les MR à travers la création d'une plateforme nationale

Axe C – Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche

Axe D – Répondre aux besoins d'accompagnement psychosocial des patients et de leurs familles.

La liste d'attente des demandes est trop longue

Il faut augmenter la capacité des consultations

PNMR Plan National
2018



ERN European Reference Networks
2017 24 ERN

Quel rôle pour les associations de patients?

Entraide de patients atteints d'une même maladie.

Défense des intérêts des patients

Service de Consultation

Empowerment

Responsabilisation

Alliance Maladies Rares

Alliances franco- et germanophones

CNA (Council of National Alliances) EURORDIS



Quel rôle pour les associations de patients?

Litteracy

Connaître les Maladies Rares

Ecole de maladies rares ?

EUPATI European Patient's Academy

EURORDIS Open Academy

ERN ePAG Patient Advisory Groups

<https://www.eurordis.org/content/epags>



Merci

ALAN équipe et comité Sarah Weiler

Francesca Poloni Cordinatrice du PNMR

A tous les membres du Comité de pilotage et des groupes de travail du PNMR

Et à vous tous pour votre **Attention**