



Mettre en place des soins holistiques centrés sur l'individu pour ne laisser personne de côté

Contribution pour améliorer
le quotidien des personnes vivant avec
une maladie rare et celui de leurs familles

Mai 2019

eurordis.org/carepaper



À propos d'EURORDIS-Maladies rares Europe

Alliance unique à but non lucratif, EURORDIS-Maladies rares Europe regroupe plus de 800 associations de personnes atteintes de maladie rare. Représentant plus de 70 pays, ces associations œuvrent ensemble à améliorer le quotidien des 30 millions de personnes qui vivent avec une maladie rare en Europe.

En mettant en relation patients, familles et groupes de patients, en rapprochant toutes les parties prenantes et en mobilisant la communauté des maladies rares, EURORDIS renforce la voix des patients et contribue à façonner la recherche, l'action publique et les services aux patients.

EURORDIS agit par-delà les frontières et les maladies pour améliorer le quotidien des personnes vivant avec une maladie rare.

EURORDIS vise à améliorer le quotidien des personnes atteintes de maladie rare et à leur procurer de meilleurs traitements.

Suivez [@eurordis](#) ou consultez la [page Facebook EURORDIS](#). Pour en savoir plus, rendez-vous sur le site [eurordis.org](#).

À propos des maladies rares

PLUS DE

6000

maladies rares

Chacune touche
moins de

1

PERSONNE

SUR 2000

AUCUN
REMÈDE 

pour la vaste majorité
des maladies et peu
de traitements
disponibles



Au total, on estime que

30

MILLIONS DE
PERSONNES

vivent avec une maladie
rare en Europe

Elles sont éparpillées
géographiquement et
souvent isolées.



L'expertise, les
connaissances, l'information
sur les maladies et leurs
conséquences sont rares et
difficiles d'accès.

Experts peu nombreux,
éparpillés géographiquement.

La recherche est fragmentée.



Rares, complexes,
chroniques,
invalidantes,
progressives,
dégénératives,
souvent mortelles

Dans ce document, le terme « personnes vivant avec une maladie rare » renvoie aux personnes directement affectées par une maladie rare et aux personnes atteintes d'une maladie complexe/invalidante non diagnostiquée, ainsi qu'aux membres de la famille de ces deux groupes. Le terme « personnes atteintes de maladie rare » renvoie uniquement aux personnes directement touchées, pas à leur famille. Le terme « aidants » renvoie aux proches des personnes vivant avec une maladie rare.

Pourquoi ce document ?

Ce document présente des éléments factuels sur les besoins quotidiens non satisfaits des personnes atteintes de maladie rare et de leurs familles – souvent les principaux aidants –, tout en faisant une synthèse des actions à mener et en formulant des recommandations à prendre en compte afin d’obtenir des soins holistiques pour les maladies rares. Au fil des années, EURORDIS et ses membres ont participé à de nombreuses discussions avec les parties prenantes pour définir des solutions sur les soins holistiques. **Notre souhait est de continuer à représenter une partie de la solution.**

EURORDIS a pour ambition d’obtenir pour ces 30 millions de personnes atteintes de maladie rare en Europe et leurs familles des soins holistiques d’ici 2030.

EURORDIS a pour ambition de voir les personnes vivant avec une maladie rare intégrées dans une société qui ne laisse personne de côté.

Les faits montrent que les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles éprouvent encore chaque jour des difficultés majeures à être intégrées dans la société : il est urgent de répondre à ces besoins non satisfaits.

Toutes les parties prenantes, main dans la main, peuvent dynamiser ce changement, en co-crédant les stratégies, politiques, connaissances, outils et cadres durables nécessaires pour faire avancer ces priorités. Avec ce document de prise de position, notre objectif est d’inspirer ce processus, en mettant en exergue et en recommandant des éléments de ces stratégies.

Nous sommes aussi convaincus que les améliorations apportées bénéficieront non seulement à toutes les personnes atteintes de maladie rare et à leurs familles, mais aussi à des millions de personnes vivant avec d’autres maladies ou handicaps complexes chroniques. Ces améliorations forgeront des systèmes de santé et de sécurité sociale plus résilients et plus efficaces, tout en faisant progresser la société considérablement.

Avec les propositions présentées dans ce document, nous souhaitons aider les pays européens à appliquer les Plans nationaux maladies rares, le Socle européen de droits sociaux, la Convention de l’ONU relative aux droits des personnes handicapées, et les Objectifs de développement durable définis par l’ONU.

Terkel Andersen
Président du Conseil d’administration
EURORDIS-Maladies rares Europe

Yann Le Cam
Directeur général
EURORDIS-Maladies rares Europe

Résumé

(a) Notre ambition pour des soins holistiques d'ici 2030

Aujourd'hui, les **30 millions d'Européens vivant avec une maladie rare et les membres de leurs familles** (souvent les principaux aidants) restent une population marginalisée et largement invisible. Ils sont peu informés sur leur maladie et leurs droits, disposent de peu de traitements, tout en étant très vulnérables sur les plans psychologique, social et économique.

EURORDIS a pour ambition d'obtenir pour ces 30 millions de personnes atteintes de maladie rare en Europe et leurs familles des soins holistiques d'ici 2030.

Les soins holistiques couvrent à 360° les besoins quotidiens des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs familles sur les plans sanitaire et social.

Notre ambition est de voir les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles intégrées dans une société qui leur assure des soins holistiques :

- En étant consciente de leurs besoins et en dispensant dans les temps et avec efficacité des soins de qualité adaptés à ces besoins ;
- En réduisant les obstacles entravant l'accès aux soins, aux traitements, à l'éducation, à l'emploi, aux loisirs, au soutien psychologique et à tous les aspects d'inclusion sociale ;
- En leur permettant de profiter pleinement de leurs droits humains fondamentaux, sur un pied d'égalité avec les autres citoyens.

Les personnes vivant avec une maladie rare doivent être intégrées dans une société qui ne laisse personne de côté.

Par ce document de prise de position, nous comptons inspirer un processus qui assure aux personnes vivant avec une maladie rare un accès à des soins holistiques.

Nous félicitons toutes les parties prenantes pour les progrès accomplis ces dernières décennies. Les faits montrent cependant que les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles éprouvent encore chaque jour des difficultés majeures à être intégrées dans la société.

Ainsi, pour **85 % des personnes vivant avec une maladie rare**, leur maladie influe sur plusieurs aspects de leur santé et de leur quotidien. Sans surprise, pas moins de **7 personnes sur 10 atteintes de maladie rare et leurs aidants ont dû réduire voire arrêter leur activité professionnelle**, tandis que **69 % connaissent aussi une baisse de revenu**.

(b) Pourquoi passer à l'action maintenant ?

Il est urgent de combler les besoins pressants non satisfaits des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs familles. Agir en ce sens nécessite une approche multisectorielle qu'il s'agisse de la recherche, du diagnostic, de l'accès au traitement, des soins de santé et de l'assistance sociale, aux niveaux tant national qu'europpéen. **Toutes les parties prenantes ont un rôle décisif à jouer.**

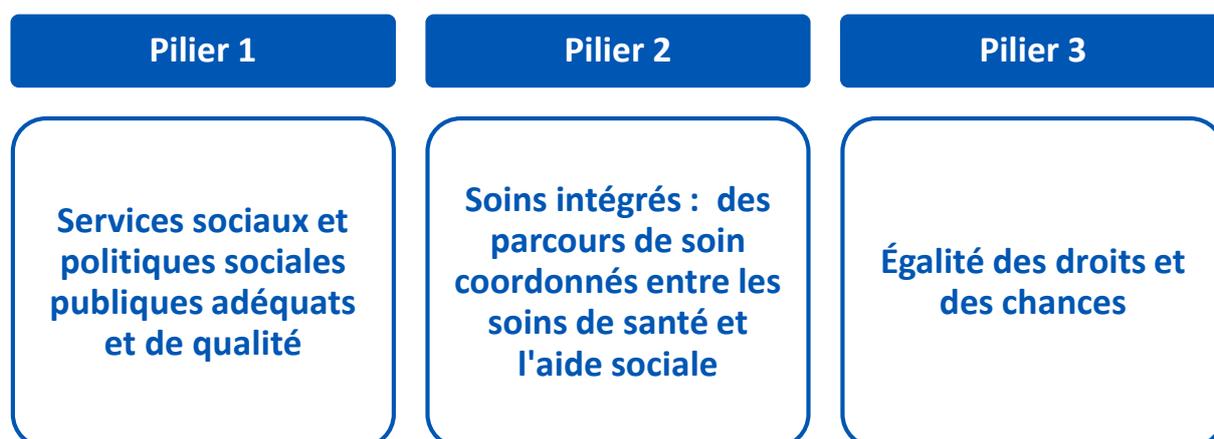
Nous devons agir **maintenant**, sachant que :

- Les **Objectifs de développement durable** invitent à mener une action efficace à l'échelle mondiale pour veiller à ce que personne ne soit laissé de côté.

- Le **Socle européen des droits sociaux** prépare la voie pour que l'Union européenne et ses États membres assurent avec une plus grande efficacité l'application des droits sociaux, l'égalité des chances et l'inclusion sociale.
- Les **24 réseaux européens de référence** pour les maladies rares et le **réseau européen des centres de ressources pour les maladies rares** ont été créés pour agir comme des plateformes rassemblant et diffusant connaissances et bonnes pratiques.
- **25 États membres de l'UE ont adopté et mettent en œuvre un plan national** maladies rares.
- Les **organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare, les organismes publics, les prestataires de soins de santé et de services sociaux, ainsi que d'autres parties prenantes** sont prêts à s'engager et à co-définir des mesures et des services.

(c) Faire des soins holistiques une réalité pour les personnes atteintes de maladie rare

La stratégie visant à garantir des soins holistiques et intégrés pour les maladies rares doit s'appuyer sur les piliers suivants, capables de changer la donne. Ces piliers sont analysés en détail dans ce document, d'où aussi les recommandations formulées :



Partant de ces piliers, nous sommes convaincus que des améliorations majeures sont possibles si :

- Les soins et le soutien aux personnes atteintes de maladie rare sont organisés suivant une approche holistique, à la fois pluridisciplinaire, continue, participative et centrée sur la personne, qui prend en compte à la fois la personne atteinte de maladie rare et les aidants membres de sa famille ;
- Les professionnels de tous secteurs sont munis de connaissances, de bonnes pratiques et de stratégies de coordination des soins qui leur permettent de prendre en compte les spécificités des maladies rares ;
- Des soins intégrés de long terme sont dispensés avec efficacité et à temps, en coordination interne et entre les services de santé, les services sociaux, les services communautaires et les organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare ;
- Des dispositifs garantissent l'implication des personnes vivant avec une maladie rare et des organismes les représentant dans la conception, la mise en œuvre et le suivi des politiques et des services sociaux ;
- Les politiques d'action sociale et en faveur des personnes handicapées prennent efficacement en compte les spécificités des maladies et handicaps complexes, comme les maladies rares ;
- Les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles sont informées et en capacité de connaître et gérer leur maladie.

(d) Nos recommandations

Pour inspirer la mise en œuvre de ces améliorations, **nous exhortons l'UE, tous ses États membres et toutes les parties prenantes**, du secteur sanitaire et social, à **diffuser** ce document et à **prendre des mesures** fondées sur les recommandations formulées ci-après.

Ce n'est qu'en agissant ensemble que nous nous assurerons qu'aucun des 30 millions d'Européens vivant avec une maladie rare n'est laissé de côté. Pour veiller à ce que les améliorations énoncées précédemment se concrétisent efficacement, **nous recommandons les actions suivantes :**

- 1.** Exploiter pleinement les instruments de l'UE et les réseaux européens afin de proposer des soins holistiques aux personnes atteintes de maladie rare.
- 2.** Créer un cadre politique favorable au niveau national pour assurer des soins holistiques aux personnes atteintes de maladie rare.
- 3.** Rassembler et diffuser des connaissances et bonnes pratiques pour garantir que les besoins des personnes atteintes de maladie rare et de leurs aidants sont tenus en compte, de manière adéquate, par les services spécialisés et par les services généraux.
- 4.** Instaurer des dispositifs spécifiques qui garantissent des soins intégrés aux personnes atteintes de maladie rare.
- 5.** Garantir l'implication constructive des organisations et représentants de personnes vivant avec une maladie rare dans la conception et la mise en œuvre des politiques et des services.
- 6.** Instaurer des mesures spécifiques qui permettent aux personnes atteintes de maladie rare et à leurs aidants d'accéder à des services sociaux et à une protection sociale adéquats.
- 7.** Assurer la reconnaissance et la compensation adéquate des handicaps des personnes atteintes de maladie rare.
- 8.** Créer les conditions indispensables aux personnes atteintes de maladie rare et à leurs aidants pour accéder à des emplois adaptés et pérennes.
- 9.** Instaurer des dispositifs spécifiques qui renforcent les capacités des personnes atteintes de maladie rare et de leurs aidants, en les créant et en les pilotant en collaboration avec des organisations représentant des personnes vivant avec une maladie rare.
- 10.** Mettre fin à toute forme de discrimination afin de garantir aux personnes vivant avec une maladie rare l'accès à la société, à l'emploi, à l'éducation et aux loisirs, sur un même pied d'égalité avec les autres citoyens.

1 Impact des maladies rares sur le quotidien : en comprendre les enjeux spécifiques

Être confrontés à une maladie rare est un événement bouleversant, souvent compliqué, aussi bien pour les personnes atteintes que pour leurs familles.

La santé, définie par l'Organisation mondiale de la santé comme un état de complet bien-être physique, mental et social¹, est clairement compromise pour les 30 millions d'Européens atteints de maladie rare et les membres de leur famille, souvent les principaux aidants, dont le quotidien, le bien-être et l'emploi sont affectés.

L'impact des maladies rares n'est pas moindre que celui d'autres handicaps ou maladies chroniques. Par rapport à des maladies chroniques à la prévalence plus élevée, les personnes vivant avec une maladie rare ont une qualité de vie pire et connaissent des pertes plus importantes en termes de soins médicaux et d'activités socio-économiques².

Les maladies rares sont souvent graves, chroniques, très complexes, très invalidantes, dégénératives et associées à des comorbidités^{3 4}. Il existe plus de 6 000 maladies rares, et nombre de personnes atteintes d'une maladie rare et complexe restent sans diagnostic.

Un fort pourcentage de personnes atteintes de maladie rare présentent des déficiences motrices, neurosensorielles ou intellectuelles, parfois simultanément⁵. Même non associées à un handicap, les maladies rares affectent souvent la santé de la personne et ont des conséquences invalidantes au quotidien.⁶

Aucun traitement spécifique n'est disponible pour la plupart des maladies rares et les traitements existants ne réduisent pas toujours toutes les déficiences complexes causées par la maladie³. En conséquence, les maladies rares compromettent nettement l'espérance de vie³ et sont à l'origine d'un taux considérable de morts prématurées et de handicaps à vie au sein de la population européenne⁷.

Les résultats de la première enquête européenne sur l'impact des maladies rares au quotidien^a – « Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community »⁸ – confirment que vivre avec une maladie rare a des conséquences qui dépassent largement le seul secteur de la santé. 85 % des personnes interrogées ont déclaré que leur maladie rare influe sur plusieurs aspects de leur santé et de leur quotidien.

L'enquête montre que les conséquences des maladies rares touchent jusqu'aux activités du quotidien^b, qu'elles soient de nature socio-économique, familiale, éducative ou professionnelle, et dans bien d'autres sphères d'inclusion sociale :



Les maladies rares ont une incidence considérable sur les activités du quotidien.



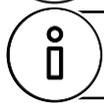
Les personnes vivant avec une maladie rare et leurs soignants consacrent une part importante de leur temps à gérer la maladie et le parcours de soins.



La maladie a une forte incidence sur l'emploi et l'équilibre vie privée-travail et représente un lourd fardeau financier.



Les parcours de soins sont complexes et difficiles à gérer.



Les personnes vivant avec une maladie rare et leurs soignants manquent d'informations et trouvent les services sociaux mal préparés à les soutenir.



La maladie et ses conséquences ont une incidence considérable sur la santé mentale des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs soignants.

^a Enquête menée auprès de 3 000 personnes atteintes de maladie rare et soignants, dans le cadre de l'initiative EURORDIS Rare Barometer Voices <https://www.eurordis.org/voices>, qui s'inscrit dans le projet INNOVCare www.innovcare.eu financé par l'UE. Les résultats complets sont disponibles ici : <http://bit.ly/SurveyRD>.

^b Les activités quotidiennes (ou Activities of Daily Living, ADL) désignent les tâches quotidiennes fondamentales, comme manger, se laver, s'habiller, aller aux toilettes, se déplacer ; l'incapacité à les réaliser indique un degré de dépendance et le besoin d'assistance.³⁷

Le temps passé à gérer la maladie est considérable : 42 % des personnes atteintes de maladie rare et les aidants membres de leur famille ayant répondu à l'enquête consacrent plus de 2 heures par jour à des tâches liées à la maladie (hygiène, prise des traitements) et un tiers des aidants y consacre plus de 6 heures par jour.

De plus, les personnes atteintes de maladie rare requièrent un suivi médical et l'assistance de différents professionnels de santé, souvent de plusieurs spécialistes, ainsi que de travailleurs sociaux et d'autres prestataires de services sociaux et locaux³. Il peut s'agir, entre autres, de (ré)adaptation, de soins de jour, de soins à domicile, d'assistants personnels, de services d'accueil temporaire, d'écoles et de lieux de travail adaptés, de soutien psychologique et de prescription sociale⁹.

Si les parcours de soins restent très complexes et fragmentés dans les pays européens, un temps considérable est consacré à organiser les soins à l'extérieur du domicile (par ex. prendre des rendez-vous et y aller), ce que 64 % des personnes interrogées estiment difficile à gérer.

Les parcours de soins restent très complexes et fragmentés.

Sans surprise, pas moins de 7 personnes sur 10 atteintes de maladie rare et leurs aidants ont dû réduire voire arrêter leur activité professionnelle, tandis que 58 % avaient dû s'absenter du travail pendant plus de 15 jours l'année précédant l'enquête.

Devoir gérer en même temps sa vie professionnelle et les diverses conséquences de la maladie alourdit le fardeau économique : 73 % des personnes interrogées déclarent que les coûts liés à la maladie sont élevés tandis que 69 % font aussi face à une baisse de revenus.

Pour beaucoup voire pour la plupart des personnes atteintes de maladie rare et leurs aidants, les fléaux que sont la pauvreté, le chômage, la stigmatisation et l'exclusion sociale sont loin d'être des concepts éloignés – ils sont une réalité quotidienne et influent directement sur leur état de santé.

En conséquence, chez les personnes atteintes de maladie rare et les aidants membres de leur famille, la dépression et les sentiments de tristesse sont trois fois plus fréquents qu'au sein de la population totale^{c8}. La maladie et les difficultés qu'elle pose au quotidien ont donc de fortes et très nettes répercussions sur la santé mentale et le bien-être, limitant plus encore les perspectives d'intégration sociale.

La combinaison rareté-complexité-manque de traitement efficace complique encore l'obtention de soins holistiques, puisque les services traditionnels ne sont pas suffisamment flexibles pour prendre en compte des besoins sans précédents¹⁰. Souvent, des besoins majeurs d'ordre médical, psychologique et social restent non satisfaits.

Aujourd'hui, les personnes vivant avec une maladie rare – enfants, adultes, personnes âgées, et leurs aidants (surtout des femmes de leur famille⁸) – restent une population marginalisée et largement invisible. Elles sont peu informées sur leur maladie et leurs droits, disposent de peu de traitements, tout en étant très vulnérables sur les plans psychologique, social et économique.



Louis et Matthieu, dystrophie musculaire de Becker, France

^c Résultat de l'enquête comparé à l'International Social Survey Programme 2011

2 Agir peut largement améliorer le quotidien de millions de personnes vivant avec une maladie rare en Europe

EURORDIS vise à obtenir des soins holistiques pour les 30 millions de personnes atteintes de maladie rare en Europe et leurs familles d'ici 2030.

Notre ambition est de voir les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles intégrées dans une société consciente de leurs besoins, qui, avec efficacité et en temps opportun, assure des soins de qualité centrés sur la personne et qui réduit les obstacles entravant l'accès à tous les aspects de l'inclusion sociale.

Notre ambition est de voir les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles intégrées dans une société qui ne laisse personne de côté, en leur permettant de jouir pleinement de leurs droits humains fondamentaux, sur un pied d'égalité avec les autres citoyens.

Nous félicitons toutes les parties prenantes pour les progrès accomplis ces dernières décennies. Grâce aux avancées importantes réalisées pour soigner les maladies rares (recherche, diagnostic ou encore accès aux traitements et soins médicaux spécialisés), les **personnes atteintes de maladie rare ont désormais une espérance de vie plus longue.**

Pour autant, il reste vrai que selon l'État membre ou la région, le traitement et la (ré)adaptation pour les maladies rares varient grandement en termes de disponibilité et de qualité¹. De plus, **dans les pays européens les personnes atteintes de maladie rare et les membres de leur famille, souvent les principaux aidants, éprouvent chaque jour des difficultés majeures à être intégrées dans la société.**

Le **Groupe d'experts de la Commission européenne sur les maladies rares a établi que l'incapacité à répondre à ces besoins majeurs non satisfaits sur le plan social affecte la dignité et l'autonomie des personnes vivant avec une maladie rare, ainsi que d'autres droits humains fondamentaux** énoncés dans la Déclaration universelle des droits de l'homme et dans la Convention de l'ONU relative aux droits des personnes handicapées³.

Il est urgent de répondre aux besoins non satisfaits. Nous devons donc agir maintenant, sachant que :

- les **Objectifs de développement durable** invitent à mener une action mondiale efficace pour lutter contre les enjeux sociétaux et pour veiller à ce que personne ne soit laissé de côté ;
- le **Socle européen des droits sociaux** prépare la voie pour que l'Union européenne et ses États membres assurent avec une plus grande efficacité l'application des droits sociaux, l'égalité des chances et l'inclusion sociale pour tous les citoyens de l'UE ;
- les **24 Réseaux européens de référence** pour les maladies rares et le **Réseau européen des centres de ressources pour les maladies rares** ont été créés pour agir comme des plateformes rassemblant connaissances et bonnes pratiques sur l'organisation de soins holistiques pour les maladies rares ;
- **25 États membres de l'UE ont adopté un plan national** ou une stratégie maladies rares, qu'ils s'attachent à mettre en œuvre et dont ils veillent à la bonne application. Les débats sur les besoins quotidiens non satisfaits restent à l'ordre du jour de la plupart des conférences nationales sur les maladies rares ;
- les **organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare, les organismes publics, les prestataires de soins de santé et de services sociaux, ainsi que d'autres parties prenantes sont prêts à s'engager et à travailler ensemble pour co-définir de bonnes pratiques,** sources de soins holistiques pour les personnes vivant avec une maladie rare ;
- les **organisations et les représentants de personnes vivant avec une maladie rare sont unis** au sein d'un mouvement fort, **prêts à s'engager comme partenaires à part entière pour co-créeer les mesures et services nécessaires.**

D'importants cadres ont été mis en place pour faciliter les soins aux personnes atteintes de maladie rare. **Il est indispensable de les maintenir, mais ils ne suffiront pas. Toutes les parties prenantes doivent multiplier les actions** pour veiller à ce que les pays européens élaborent et appliquent efficacement des politiques et des services garants de soins holistiques pour les personnes atteintes de maladie rare.

La communauté maladies rares exhorte tous ces acteurs à agir en s'appuyant sur les recommandations mises en avant dans ce document de prise de position. Aucun des millions d'Européens vivant avec une maladie rare ne doit être laissé de côté. C'est pourquoi nous devons agir maintenant.

Toutes les parties prenantes doivent garder à l'esprit que, comme l'a reconnu la Commission européenne, nombre de « maladies rares sont compatibles avec une vie normale si elles sont diagnostiquées à temps et prises en charge de manière appropriée »¹¹. Un **parcours de diagnostic et de soins à la fois dans les temps et sur mesure, fondé sur les besoins individuels, renforcera l'autonomie et la participation dans la société tant des personnes atteintes que de leurs aidants.**

Les modèles de soins pour les personnes vivant avec une maladie rare peuvent aussi **bénéficier à un grand nombre de personnes atteintes d'autres handicaps ou de maladies chroniques complexes.** De meilleurs modèles de soins pour les maladies rares **contribueront donc à instaurer des systèmes de santé et de sécurité sociale plus résilients et plus efficaces.** La société dans son ensemble y **gagnera aussi**, puisque des millions de citoyens seront ainsi moins vulnérables sur les plans sanitaire et social, tout en voyant augmenter leurs chances de participer à la société et leurs perspectives d'emploi.

Avec les propositions présentées dans ce document, nous souhaitons aider les pays européens à appliquer les Plans nationaux maladies rares, le Socle européen de droits sociaux, la Convention de l'ONU relative aux droits des personnes handicapées, et les Objectifs de développement durable définis par l'ONU.



Shelby et Taylor, syndrome d'Angelman, États-Unis

3 Nos recommandations

EURORDIS et ses membres RAPPELLENT :

- ✓ La Déclaration universelle des droits de l'homme ;
- ✓ La Convention de l'ONU relative aux droits des personnes handicapées ;
- ✓ Les Objectifs de développement durable ;
- ✓ La Charte des droits fondamentaux de l'Union européenne ;
- ✓ Le Socle européen de droits sociaux ;
- ✓ Les recommandations du Groupe d'experts de la Commission sur l'intégration des maladies rares aux politiques et services sociaux ;
- ✓ Les Plans nationaux et Stratégies nationales pour les maladies rares.

EURORDIS et ses membres EXHORTENT l'UE et tous les PAYS EUROPÉENS à veiller à ce que les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles ne soient pas laissées de côté, conformément aux dispositions de ces cadres nationaux, européens et mondiaux majeurs.

Nous sommes convaincus que des améliorations notables sont possibles si :

- ✓ Les soins et le soutien aux personnes atteintes de maladie rare sont organisés suivant une approche holistique, à la fois pluridisciplinaire, continue, participative et centrée sur la personne, qui prend en compte la personne atteinte de maladie rare et les aidants membres de sa famille ;
- ✓ Les professionnels de tous secteurs sont munis de connaissances, de bonnes pratiques et de stratégies de coordination des soins qui leur permettent de prendre en compte les spécificités des maladies rares ;
- ✓ Des soins intégrés de long terme sont dispensés avec efficacité et à temps, en coordination interne et entre les services de santé, les services sociaux, les services communautaires et les organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare ;
- ✓ Des dispositifs garantissent l'implication des personnes vivant avec une maladie rare et des organismes les représentant dans la conception, la mise en œuvre et le suivi des politiques et des services sociaux ;
- ✓ Les politiques d'action sociale et en faveur des personnes handicapées prennent efficacement en compte les spécificités des maladies et handicaps complexes, comme les maladies rares ;
- ✓ Les personnes atteintes de maladie rare et leurs familles sont informées et en capacité de connaître et gérer leur maladie.

Pour s'assurer de la bonne réalisation de ces améliorations, EURORDIS et ses membres émettent les RECOMMANDATIONS suivantes :

1. Exploiter pleinement les instruments de l'UE et les réseaux européens afin de proposer des soins holistiques pour les personnes atteintes de maladie rare

- ✓ S'assurer que toutes les propositions législatives et les recommandations tirées du Socle européen des droits sociaux prennent en compte les besoins spécifiques des personnes vivant avec une maladie rare, de leurs aidants et d'autres personnes présentant des handicaps ou maladies complexes ; le « Tableau de bord social » devrait introduire des indicateurs clairs et des outils de suivi pour favoriser des changements efficaces de politique.
- ✓ S'assurer que les dispositifs en place dans l'UE encouragent l'instauration de services sociaux et de soins intégrés de long terme pour les personnes atteintes de maladie rare, leurs aidants et d'autres personnes présentant des handicaps ou maladies complexes :

- Les programmes et lignes de financement doivent être garantis au sein du Cadre financier pluriannuel pour soutenir les réseaux européens et les projets innovants qui permettent aux États membres de co-créeer et de transférer de bonnes pratiques et des modèles de soins novateurs ;
 - Les fonds structurels et fond d'investissement européens doivent constituer un dispositif accessible et adéquat qui aide efficacement les États membres à amplifier les expériences-pilotes innovantes réussies pour les étendre aux services traditionnels. Des mesures transfrontalières, par ex. les plateformes mises en place à l'échelle de l'UE, doivent être soutenues par des programmes de financement dans le cadre de ces fonds structurels et fonds d'investissement européens qui encouragent la coopération entre les pays ;
 - Le Semestre européen doit aider à concevoir et à mettre en œuvre des politiques d'action sociale et d'emploi adéquates à l'échelle nationale ;
 - Le Groupe de pilotage de la Commission européenne sur la promotion de la santé, la prévention des maladies et la gestion des maladies non transmissibles doit s'intéresser aux difficultés que rencontrent les personnes atteintes de maladie rare et leurs aidants, et y remédier.
- ✓ **Assurer un soutien financier et structurel, par l'intermédiaire d'organismes nationaux et européens, pour garantir la pérennité des plateformes européennes qui permettent la collecte et le partage de connaissances et bonnes pratiques sur les maladies rares, tels que les Réseaux européens de référence, le Réseau européen des centres de ressources pour les maladies rares, et Orphanet. Il convient d'instaurer un environnement propice pour intégrer ces initiatives aux systèmes nationaux de santé et de sécurité sociale.**



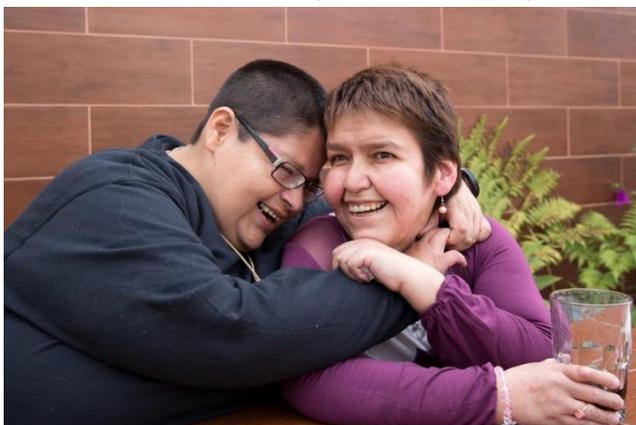
Philipp, ostéogénèse imparfaite, Allemagne

2. Créer un cadre politique favorable au niveau national pour assurer aux personnes atteintes de maladie rare des soins holistiques

- ✓ **Tous les Plans nationaux et stratégies maladies rares doivent inclure des dispositions permettant aux personnes vivant avec une maladie rare et à leurs aidants d'accéder à temps et de manière adéquate à des soins de santé, à des services sociaux et à une protection sociale intégrés.** Cela doit comprendre les soutiens des organisations nationales pour les maladies rares, comme les organisations de la société civile impliquées dans la conception, la mise en œuvre et le suivi de politiques/services. Une fois mis à jour et évalués, les Plans nationaux doivent être validés au plan social.
- ✓ **Les pays européens doivent instaurer des dispositifs spécifiques pour garantir la coordination des différents secteurs de la politique nationale, dans le cadre d'une approche pluridisciplinaire qui implique les ministères de la Santé, de l'Action sociale, du Travail, de l'Éducation et de la Recherche.** Il convient de créer des groupes de travail interministériels et de prévoir des budgets partagés entre ces ministères.
- ✓ **Des dispositifs pérennes, accessibles aux administrations publiques, aux organisations de la société civile et aux prestataires de services,** doivent favoriser la mise en place de soins holistiques.

3. Rassembler et diffuser des connaissances et bonnes pratiques pour garantir que les besoins des personnes atteintes de maladie rare et de leurs aidants sont tenus en compte, de manière adéquate, par les services spécialisés et par les services généraux.

- ✓ **Les pays européens doivent reconnaître et soutenir les centres d'expertise maladies rares, les réseaux nationaux de référence, les centres de ressources, les organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare et les équipes Orphanet,** en s'appuyant sur leur solides expertise et connaissances pour améliorer les soins fournis par les services généraux et spécialisés. Ces services doivent disposer du personnel et des ressources adéquates pour remplir leur mission.
- ✓ **Les Réseaux européens de référence et les prestataires de soins de santé qui les composent doivent continuer à fonctionner comme une plateforme pour collecter et diffuser données, bonnes pratiques et orientations sur les soins de santé et les soins intégrés** pour les maladies rares, en coopération avec des organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare.
- ✓ **Les formations destinées aux professionnels de santé et aux assistants sociaux doivent être développées et assurées** en s'appuyant sur l'expertise de services spécialisés dans les maladies rares et d'organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare. Leur objectif doit être de renforcer les capacités et les connaissances des professionnels sur les maladies, les droits des personnes atteintes de maladie rare et leurs aidants, les ressources disponibles et les bonnes pratiques en matière de soin.
- ✓ **L'UE et les pays européens doivent continuer à soutenir des projets-pilotes** qui pourront développer de bonnes pratiques et des services innovants. Leur conception, leur mise en place et leurs impacts à long terme doivent faire l'objet d'une évaluation suffisamment longue pour rassembler des éléments qualitatifs montrant leurs répercussions directes et sur la société.
- ✓ **La recherche socio-économique dans le domaine des maladies rares doit être soutenue aux niveaux national et européen** pour soutenir la prise de décision dans le cadre des réformes relatives à la santé, à l'assistance sociale et aux soins intégrés.



Jorge et Maria, syndrome de Prader-Willi, Mexique

4. **Instaurer des dispositifs spécifiques qui garantissent des soins intégrés aux personnes atteintes de maladie rare**

- ✓ Les pays européens doivent encourager la coordination et l'interopérabilité de toutes les parties impliquées dans la prestation de soins, y compris les services de santé, les services sociaux et les services communautaires, ainsi qu'avec les organisations représentant les personnes atteintes de maladie rare et les aidants/proches concernés. Il est possible pour cela de recourir aux protocoles, procédures, outils informatiques et outils d'e-santé de coordination.
- ✓ Les maladies rares et les problèmes de santé complexes non diagnostiqués doivent être envisagés en mobilisant les outils de stratification des risques qu'utilisent les systèmes de soins de santé pour décider des services intégrés à prévoir, via les systèmes de codification en place.
- ✓ Toutes les personnes vivant avec une maladie rare doivent être en droit de bénéficier d'un plan de soins individuel, centré sur la personne et réalisé suivant une approche holistique pluridisciplinaire, coordonné entre tous les prestataires de soins.
- ✓ Les descriptions des parcours de soins nationaux pour les maladies rares et les maladies non diagnostiquées doivent être développées, en indiquant le processus et les étapes de soins à suivre et en identifiant les dispositifs de coordination existants et les responsabilités des prestataires de soins de santé.
- ✓ La gestion de cas, dispositif efficace de coordination des soins, doit être mise en place dans les pays européens pour renforcer les soins aux personnes atteintes de maladie rare, mais aussi pour leurs aidants et d'autres personnes présentant des handicaps ou maladies complexes. La gestion de cas pour les maladies rares doit faire l'objet d'une formation accrue, et la profession de gestionnaire de cas doit être reconnue dans la classification nationale des professions.

5. **Garantir l'implication constructive des organisations et représentants de personnes vivant avec une maladie rare dans la conception et la mise en œuvre des politiques et services**

- ✓ L'implication des bénéficiaires dans la conception, la mise en œuvre et la prestation de services doit devenir une condition préalable à la fourniture de soins de santé et d'une assistance sociale, pour garantir des soins participatifs, centrés sur la personne.
- ✓ Les outils d'information et de formation doivent être accessibles aux personnes vivant avec une maladie rare pour qu'elles renforcent leurs connaissances et leur capacité à participer aux prises de décision sur les soins.
- ✓ Les organisations maladies rares, en tant qu'organisations de la société civile, doivent être soutenues et considérées comme des partenaires à part entière dans la conception, l'application et le suivi des politiques et des services.

6. **Instaurer des mesures spécifiques qui permettent aux personnes atteintes de maladie rare et à leurs aidants d'accéder à des services sociaux et à une protection sociale adéquats**

- ✓ Les pays européens doivent garantir à toutes les personnes atteintes de maladie rare et à leurs aidants le droit d'accéder à un travailleur social ainsi qu'à une protection sociale et à des dispositifs d'inclusion sociale adéquats, adaptés à leurs besoins individuels et au coût de la vie. Ces dispositifs doivent viser à faciliter une vie en autonomie tout en couvrant les besoins des personnes gravement touchées.
- ✓ Les personnes présentant un état de santé complexe, pour lequel poser un diagnostic et/ou évaluer l'invalidité en question sont impossibles, ne doivent être privées ni de leurs droits sociaux ni d'une protection sociale.
- ✓ Les services sociaux spécialisés dans les maladies rares, tels que les Centres de ressources, doivent être reconnus et soutenus afin de devenir un pôle d'expertise et de bonnes pratiques, mais aussi comme une source directe de prestations de services et de formation pour les professionnels de la santé et de l'assistance sociale.
- ✓ Les pays européens doivent aussi considérer les organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare comme des parties prenantes compétentes pour assurer des soins, au titre de prestataires complétant les services publics. Quand elles assurent des services d'ordre social et de soutien, ces organisations doivent bénéficier d'un appui financier leur permettant d'assumer ce rôle.

7. Assurer la reconnaissance et la compensation adéquate des handicaps des personnes atteintes de maladie rare

- ✓ La Commission européenne et les pays européens doivent appliquer la Convention de l'ONU relative aux droits des personnes handicapées, en prenant en compte les besoins spécifiques des personnes vivants avec une maladie rare.
- ✓ La Commission européenne doit veiller à ce que les besoins de la communauté maladies rares soient pris en compte dans la stratégie 2020-2030 de l'UE en faveur des personnes handicapées.
- ✓ Les parties prenantes aux niveaux national et européen doivent s'efforcer d'élaborer des politiques, procédures, services et technologies permettant d'instaurer des environnements qui font tomber les obstacles à la participation dans tous les domaines de la société, en encourageant une vie en autonomie.
- ✓ Les pays européens doivent améliorer les systèmes nationaux d'évaluation des handicaps pour veiller à ce qu'aucun fossé n'empêche l'intégration de maladies complexes invalidantes. Les capacités (ou incapacités) fonctionnelles des personnes atteintes de maladie rare doivent être dûment évaluées et faire l'objet de mesures de compensation adéquates.
- ✓ Les outils et réseaux existants doivent soutenir la création et la diffusion des connaissances sur les conséquences des maladies rares au plan fonctionnel. Il s'agit par exemple du site multilingue et des fiches Focus handicap d'Orphanet, des Réseaux européens de référence et du Réseau européen de centres de ressources maladies rares.
- ✓ Les organismes nationaux compétents doivent former les équipes d'évaluation des handicaps aux conséquences fonctionnelles des maladies rares, en partenariat avec les alliances nationales maladies rares et avec les réseaux mentionnés précédemment.
- ✓ Pour permettre aux personnes atteintes de maladie rare, et à toutes les personnes en situation de handicap, d'être autonomes et de participer pleinement à tous les aspects de la vie, les pays européens doivent prendre des mesures appropriées qui leur assurent l'accès, au même titre que les autres citoyens, à notre environnement physique, aux transports, à l'information, aux télécommunications et à tout autre site ou service à destination du grand public.

Les pays européens doivent améliorer les systèmes nationaux d'évaluation des handicaps.

8. Créer les conditions indispensables aux personnes atteintes de maladie rare et à leurs aidants pour accéder à des emplois adaptés et pérennes

- ✓ L'accès à un enseignement de grande qualité doit être garanti à toutes les personnes atteintes de maladie rare ou complexe. Le cas échéant, une scolarisation adaptée doit être accessible et assurée de façon à aider chaque individu à réaliser son plein potentiel.
- ✓ Les pays européens, en s'aidant de la directive sur l'aménagement du temps de travail et d'autres ressources, doivent veiller à ce que les personnes atteintes de maladies ou de handicaps complexes et leurs aidants aient droit à des dispositifs spécifiques qui facilitent leur accès au marché de l'emploi et leur maintien sur ce marché :
 - des conditions de travail flexibles, en particulier des horaires de travail flexibles et la possibilité de travailler à distance ;
 - la prise raisonnable de congés en raison de leur état de santé/handicap ou de leurs responsabilités de soignant ;
 - une assistance sur mesure pour améliorer leur accès à l'emploi ou leur capacité à se mettre à leur compte, par exemple sous la forme d'une orientation professionnelle qui explore leurs possibilités de mener un parcours professionnel épanouissant ;
 - des aménagements raisonnables pour adapter le cadre de travail.
- ✓ Lorsqu'ils quittent le marché du travail ou doivent travailler à temps partiel pour cause de maladie, les personnes atteintes de maladie rare, leurs aidants et d'autres personnes présentant des maladies complexes doivent bénéficier de mesures de protection sociale, de droits à la retraite et d'un soutien aux soins qui leur permette de vivre dignement.

- ✓ Les personnes atteintes de maladie rare et de handicap qui souhaitent étudier et/ou s'engager comme bénévoles dans des organisations de la société civile ne doivent en aucun cas être privées de leurs droits, lesquels incluent les prestations d'invalidité et de retraite.
 - ✓ La législation en vigueur dans l'UE et dans ses pays membres doit garantir l'absence de toute forme de discrimination fondée sur l'état de santé ou le handicap d'une personne quel que soit le type d'emploi, et qu'il s'agisse du recrutement, de l'embauche, de l'emploi même et de la progression de carrière. Cette législation doit aussi garantir des conditions de travail sûres, au regard de la santé comme de la sécurité.
- 9. Instaurer des dispositifs spécifiques qui renforcent les capacités des personnes atteintes de maladie rare et de leurs aidants, en les créant et en les pilotant en collaboration avec des organisations représentant des personnes vivant avec une maladie rare**
- ✓ Les prestataires de soins doivent être préparés à assurer une aide non directive, qui fournisse des informations, outils et conseils pertinents et qui permette à leurs bénéficiaires d'exprimer leurs souhaits, de participer aux prises de décision concernant leurs soins et d'organiser leurs propres services s'ils le souhaitent.
 - ✓ Des boîtes à outils servant à diriger les systèmes nationaux de santé et de sécurité sociale doivent être développées au niveau national spécifiquement pour les maladies rares.
 - ✓ Les services d'assistance téléphonique pour les maladies rares, quand ils existent, doivent être soutenus. Tous les pays européens doivent s'efforcer de mettre en place une assistance téléphonique maladies rares.
 - ✓ Les personnes atteintes de maladie rare et leurs aidants doivent avoir le droit d'accéder à un soutien psychologique et à des centres de répit s'ils le souhaitent. La santé mentale des personnes atteintes de maladie rare et de leurs aidants doit faire l'objet d'une évaluation annuelle, à mettre en place pour éviter tout burnout et toute dépression, et intervenir de manière adéquate le cas échéant.
 - ✓ Les occasions pour les personnes atteintes de maladie rare de se soutenir entre elles doivent être créées et encouragées. Cela comprend les séminaires de partage des connaissances organisés par les organisations représentant les personnes vivant avec une maladie rare et/ou les parties prenantes de la santé et de l'assistance sociale.
- 10. Mettre fin à toute forme de discrimination afin de garantir aux personnes vivant avec une maladie rare l'accès à une assistance sociale, à l'emploi, à l'éducation et aux loisirs, sur un pied d'égalité avec les autres citoyens.**
- ✓ Conformément à la Charte des droits fondamentaux de l'UE et au Socle européen des droits sociaux (art. 3), les personnes vivant avec une maladie rare ne doivent faire l'objet d'aucune discrimination. Elles doivent avoir le droit de bénéficier d'un même traitement et des mêmes opportunités en matière d'emploi, de protection sociale, d'éducation et d'accès à tous les biens et services accessibles au grand public.
 - ✓ La législation en vigueur dans l'UE et dans ses pays membres doit garantir l'absence de toute forme de discrimination fondée sur l'état de santé ou le handicap d'une personne.

La version complète de ce document est disponible en anglais sur eurordis.org/carepaper

4 Références

- ¹ Organisation mondiale de la santé. 2014. Constitution de l'Organisation mondiale de la santé. Documents fondamentaux, Quarante-huitième édition, Supplément. Consulté le 4 janvier 2019 sur : <http://apps.who.int/qa/bd/PDF/bd48/basic-documents-48th-edition-fr.pdf#page=7>.
- ² Nispen R.M.A. van, Rijken P.M., Heijmans M.J.W.M. 2003. Leven met een zeldzame chronische aandoening: Ervaringen van patiënten in de zorg en het dagelijks leven. NIVEL, Utrecht. Consulté le 4 janvier 2019 sur : <https://nvloo4.nivel.nl/nivel-2015/sites/default/files/bestanden/zeldzame-aandoeningen.pdf>.
- ³ Groupe d'experts de la Commission européenne sur les maladies rares. 2016. Recommandations à l'appui de l'intégration des maladies rares aux politiques et services sociaux. (Avril 2016). Consulté le 4 janvier 2019 sur : https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendations_socialservices_policies_en.pdf.
- ⁴ Orphanet : le portail des maladies rares et des médicaments orphelins. 2012. À propos des maladies rares (Octobre 2012). Consulté le 4 janvier 2019 sur : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=FR.
- ⁵ Guillem P., Cans C., Robert-Gnansia E., *et al.* 2008. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. Arch Dis Child 93, 2 (2008), 115-118. DOI : 10.1136/adc.2006.104455. Consulté le 4 janvier 2019 sur : <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2006.104455>.
- ⁶ Grut L., Kvam M.H. 2013. Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services. *Scandinavian Journal of Disability Research* 15, 1 (2013), 20-32.
- ⁷ Rare Diseases Task Force. 2008. Health indicators for Rare diseases: State of the art and Future directions (Juin 2018). Consulté le 4 janvier 2019 sur : http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1207.
- ⁸ EURORDIS. 2017. Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community. Consulté le 4 janvier 2019 sur : http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf.
- ⁹ Castro R., Senecat J., De Chalendar M., *et al.* Client Group Rare Diseases. In : Amelung V.E., Stein V., Goodwin N., *et al.* dir. pub. 2017. Handbook Integrated Care. Springer, Cham. 413-427. Consulté le 4 janvier 2019 sur : https://link.springer.com/chapter/10.1007%2F978-3-319-67144-4_32.
- ¹⁰ EURORDIS. 2009. The Voice of 12 000 Patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. Consulté le 4 janvier 2019 sur : http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf.
- ¹¹ Commission européenne. 2008. Communication de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et social européen et au Comité des régions sur Les maladies rares : un défi pour l'Europe. (Novembre 2008). Consulté le 4 janvier 2019 sur : http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_fr.pdf.