



RAPPORT DU WORK PACKAGE 1

WP1.1 RAPPORT SUR LES DEMANDES ET BESOINS DES PATIENTS

Principal partenaire du Work Package	Université de Maastricht
N° et titre du WP	WP1 Évaluation de l'offre et de la demande dans le domaine des maladies rares dans l'EMR
N° et titre de l'activité	A1.1. Besoins et demandes des patients atteints de maladies rares et des prestataires de services sociaux et de (soins de) santé dans l'EMR
Niveau de diffusion	Public
Date de publication	28 juin 2019
Statut	<i>Final</i>
Langue dans laquelle le rapport est disponible	ANG/FR/NL/ALL



chef de file



Solidaris



VSOP



UNIKLINIK
RWTHAACHEN
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Aachen (ZSEA)



Maastricht UMC+



Maastricht University

Avec le soutien de

Interreg
Euregio Meuse-Rhine
European Regional Development Fund



provincie
limburg



Wallonie

Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



TABLE DES MATIÈRES

Liste des auteurs	3
Description du projet	4
Questions juridiques	4
Synthèse.....	5
1 Introduction	6
2 Méthodologie.....	6
2.1 Sélection des articles.....	6
2.2 Analyse des données.....	7
3 Résultats.....	7
3.1 Caractéristiques des études prises en compte	8
3.2 Besoins des patients atteints de maladies rares.....	8
3.2.1 Diagnostic.....	10
3.2.2 Information et compréhension.....	15
3.2.3 Soins médicaux et aide psychosociale	15
4 Discussion et conclusions.....	18
5 Références	19

LISTE DES AUTEURS

Prénom/nom	Nom de l'institution	E-mail de contact
Auteur principal		
Rok Hrzic	Université de Maastricht	r.hrzic@maastrichtuniversity.nl
Coauteur(s)		
Timo Clemens	Université de Maastricht	timo.clemens@maastrichtuniversity.nl
Peter Schröder-Bäck	Université de Maastricht	peter.schroder@maastrichtuniversity.nl
Helmut Brand	Université de Maastricht	helmut.brand@maastrichtuniversity.nl

Le projet EMRaDi s'inscrit dans le cadre du programme Interreg V-A Euregio Meuse-Rhin ; il est financé par l'Union européenne et le Fonds européen de développement régional à hauteur de 1 687 675 €.

Le programme Interreg V-A Euregio Meuse-Rhin (EMR) investit près de 100 millions d'euros dans le développement de cette région Interreg jusqu'à 2020. La région s'étend de Louvain à l'ouest jusqu'aux frontières de Cologne à l'est et d'Eindhoven jusqu'aux frontières du Luxembourg. Plus de 5,5 millions de personnes vivent dans cette région transfrontalière qui réunit le meilleur de trois pays dans une société européenne de cohésion.

Avec ces fonds européens octroyés aux projets Interreg des partenaires régionaux, l'UE investit directement dans le développement économique, l'innovation, le développement territorial ainsi que dans l'inclusion sociale et l'enseignement dans cette région.

Avec le soutien de



provincie limburg



Wallonie

Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



DESCRIPTION DU PROJET

« EMRaDi » est l'acronyme d'**Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases** (Maladies Rares dans l'Euregio Meuse-Rhin).

Ce projet est une **coopération transfrontalière** entre des mutualités, des hôpitaux universitaires, des associations de patients et une université dans l'Euregio Meuse-Rhin. Il s'inscrit dans le cadre du programme INTERREG V-A Euregio Meuse-Rhin.

Se basant sur leur longue expérience en matière de soins de santé transfrontaliers, les partenaires du projet ont décidé d'unir leurs forces dans le domaine spécifique des maladies rares. Le projet EMRaDi est novateur, car il est orienté vers le patient et présente une approche intersectorielle. Le consortium des partenaires inclut les acteurs majeurs de la santé qui soutiennent au quotidien les patients atteints de maladies rares et leurs proches dans leur trajet de patient.

À travers ses différentes **activités**, le projet EMRaDi vise à :

- augmenter la transparence en matière de besoins et de disponibilité des services dans le domaine des maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR) ;
- modéliser les trajets de patients atteints de maladies rares dans l'EMR afin d'élaborer des recommandations axées sur le patient, en synergie avec les mesures nationales et européennes ; et à
- améliorer le réseau des prestataires de soins, des organismes assureurs et des associations de patients et sensibiliser l'opinion (publique) aux maladies rares.

L'objectif global à long terme est d'**améliorer la qualité de vie de ces patients**.

www.emradi.eu

QUESTIONS JURIDIQUES

La méthodologie utilisée dans ce rapport ne menace ni la santé ni la vie privée des individus ; il n'a donc pas été jugé nécessaire de réaliser une étude bioéthique, en vertu du droit des Pays-Bas (Loi sur le soutien social « Wmo - Wet maatschappelijke ondersteuning »).

SYNTHESE

Les maladies rares pèsent lourdement sur les systèmes de santé de l'Union européenne et du monde entier. Même si les maladies rares comprennent des pathologies différentes dont le diagnostic, le traitement et l'accompagnement nécessitent des approches hautement individualisées, il y a beaucoup de points communs dans le parcours des patients atteints de maladies rares, en particulier lorsqu'on les compare à des maladies plus communes.

Voici une question clef : les patients souffrant de différentes maladies rares ont-ils des besoins communs et, si oui, est-il possible d'identifier les principaux domaines dans lesquels ces besoins s'inscrivent ? Pour le savoir, une recherche systématique de littérature et une analyse thématique ont été réalisées dans le cadre du projet EMRaDi (« *Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases* »). La recherche de littérature a identifié 37 documents pertinents (études, commentaires, rapports d'associations de patients...). L'analyse thématique a permis d'identifier trois domaines clefs pour classer les besoins des patients atteints de maladies rares : (1) le diagnostic, (2) l'information et la compréhension, (3) les soins médicaux et l'aide psychosociale. À notre connaissance, cette étude est la première tentative d'effectuer une synthèse rigoureuse de la littérature concernant les besoins de l'ensemble des patients souffrant de maladies rares ; elle offre un cadre empirique aux futures recherches liées à la satisfaction de ces patients, ainsi qu'au développement de services sociaux et de santé qui visent à les aider.

1 INTRODUCTION

Selon la définition européenne, une maladie est considérée comme « rare » lorsqu'elle touche 5 personnes sur 10 000 ou moins, ce qui représente un total d'environ 5 000 à 8 000 maladies différentes, qui affectent 6-8 % de la population [1]. Le projet « Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases » (EMRaDi) a été lancé en 2016 ; il rassemble des partenaires qui représentent des acteurs clés (hôpitaux, mutuelles, associations de patients et institutions de recherche) de la région transfrontalière EMR, qui se compose de territoires en Belgique, en Allemagne et aux Pays-Bas. Il vise à améliorer notre compréhension des interactions entre les patients atteints de maladies rares, les services de santé et les services sociaux, mais aussi à analyser l'impact des soins transfrontaliers dans ce contexte. L'objectif final est d'améliorer la réponse aux besoins des patients en matière d'accessibilité, de qualité et d'efficacité des soins [2]. Le Work Package 1 du projet EMRaDi se concentre d'une part sur les besoins des patients souffrant de maladies rares, et d'autre part sur leur consommation réelle des soins de santé.

Nous avons effectué une analyse thématique de la littérature car un référencement global des besoins des patients atteints d'une maladie rare pourrait aider la recherche future en identifiant les principaux domaines de besoins et les manques liés à ceux-ci dans les services actuellement fournis, mais également pour aider les acteurs de l'EMR à mieux soutenir les patients souffrant de maladies rares et appuyer les activités ultérieures du projet EMRaDi. L'objectif était d'identifier autant que possible les principales dimensions de besoins de santé qui sont spécifiques aux patients souffrant de maladies rares, afin de fournir un cadre empirique destiné à faciliter, à l'avenir, l'évaluation et le développement de services de santé adaptés aux maladies rares, dans la région et au-delà de celle-ci.

2 METHODOLOGIE

2.1 SELECTION DES ARTICLES

Une recherche électronique a été effectuée dans les bases de données CINAHL (EBSCO), PsychINFO (EBSCO), EMBASE (OVID) et MEDLINE (OVID) avec les mots-clés suivants :

1. « rare diseases » (maladies rares), et ses synonymes dans le Mesh
2. « patient », en tant qu'acteur d'intérêt
3. « need* OR experience* OR challenge* OR burden* »¹
4. #1 AND (#2 ADJ6 #3) [n°1 ET (n°2 ADJ6 n°3)]

¹ Traduction française : besoin* OU expérience* OU défi* OU charge*

La valeur de l'opérateur de proximité (ADJ) a été déterminée de façon empirique, afin d'inclure les documents où le deuxième et le troisième terme de recherche se trouvent dans la même phrase.

Les résultats ont été restreints à la langue anglaise, sans limite dans le temps. La recherche dans la base de données a été effectuée le 23 août 2017.

Les titres et les synthèses des articles identifiés ont été analysés avec le principal critère d'inclusion suivant : toute étude, tout rapport ou tout autre document qui contient une description des besoins de patients atteints de maladies rares, à partir de la perspective des patients eux-mêmes. Nous avons exclu les études et les autres documents qui se contentaient de décrire la maladie rare en elle-même, son épidémiologie, sa pathophysiologie, ses manifestations cliniques, ses possibilités de traitement, ou les coûts et les aspects économiques de son traitement. Nous n'avons pas non plus inclus les documents qui se limitaient à aborder des politiques de soins de santé ou des problèmes liés à l'approche organisationnelle des soins relatifs à des maladies rares, sans expliquer leur lien avec les besoins explicites des patients atteints de maladies rares. Le texte des documents d'intérêt a été entièrement examiné avant de faire une sélection finale sur la base des mêmes critères.

2.2 ANALYSE DES DONNÉES

Puisque les sources littéraires identifiées représentaient un ensemble très hétérogène de questions et de méthodes de recherche, nous avons suivi la méthode d'analyse thématique des données, telle que définie par Thomas et Harden [3]. Après avoir identifié les articles d'intérêt, nous avons codé l'ensemble de leur texte, en cherchant des déclarations liées à l'expression des besoins des patients, à des expériences négatives qui pourraient entrer en considération pour des interventions du système de santé et des sujets similaires. Les codes ont été générés de façon inductive, ils ont donc évolué au fur et à mesure de l'analyse de la littérature et la deuxième étape a permis d'identifier des zones de besoins plus larges, ou davantage d'expériences vécues par les patients (sujets descriptifs) [Figure 2]. Durant la dernière étape, nous avons considéré que ces zones plus larges faisaient partie de domaines relatifs aux besoins des patients atteints de maladies rares (thèmes analytiques). Ces domaines sont présentés dans la section « résultats », où ils sont abordés plus précisément.

3 RESULTATS

La recherche a donné 198 résultats et 54 autres documents d'intérêt potentiel ont été identifiés grâce à un passage en revue manuel des références. Le nombre élevé de documents trouvés manuellement est dû au fait que, dans la littérature, le mot « patient » n'est pas systématiquement utilisé pour les catégories spécifiques de patients (par ex. les mères, les familles, etc.) et au fait que l'expression « maladie rare » n'est pas systématiquement utilisée lorsque des informations détaillées sont fournies au sujet de maladies rares spécifiques, ainsi qu'à l'existence d'une grande quantité de littérature « grise » dans ce domaine. Finalement, la sélection finale comprend 37 documents, qui ont été utilisés pour effectuer l'analyse thématique [Figure 1].

3.1 CARACTERISTIQUES DES ETUDES PRISES EN COMPTE

Tous les documents sauf un ont été publiés après l'année 2000 et plus de la moitié d'entre eux sont postérieurs à 2010. Nous avons obtenu une représentation géographique variée : environ la moitié des documents retenus proviennent de pays européens individuels ou représentent l'Union européenne dans son ensemble, alors que les autres sont issus des États-Unis d'Amérique, d'Australie ou d'ailleurs. Sans surprise, les méthodes les plus utilisées étaient de nature qualitative ; il s'agissait d'entretiens avec des patients atteints de maladies rares ou avec leurs aidants, de *focus groups* et d'analyses de récits ou de contenus. Des enquêtes étaient cependant utilisées dans presque toutes les études concernant des zones géographiques plus étendues. Finalement, une large gamme de maladies étaient reprises ; seule un peu plus de la moitié des sources étudiaient plus d'une maladie rare. Pour avoir une représentation plus détaillée des documents considérés, veuillez vous référer au Tableau 1.

3.2 BESOINS DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES

La Figure 2 résume les processus d'expériences qui sont spécifiques aux patients atteints de maladies rares et qui génèrent des besoins particuliers, ainsi que leurs caractéristiques et les acteurs clés qui pourraient être visés par un service. Les besoins ont été classés selon trois dimensions : (1) diagnostic, (2) information et compréhension, (3) soins et aide (cette dernière dimension comporte des aspects physiques, psychologiques et sociaux).

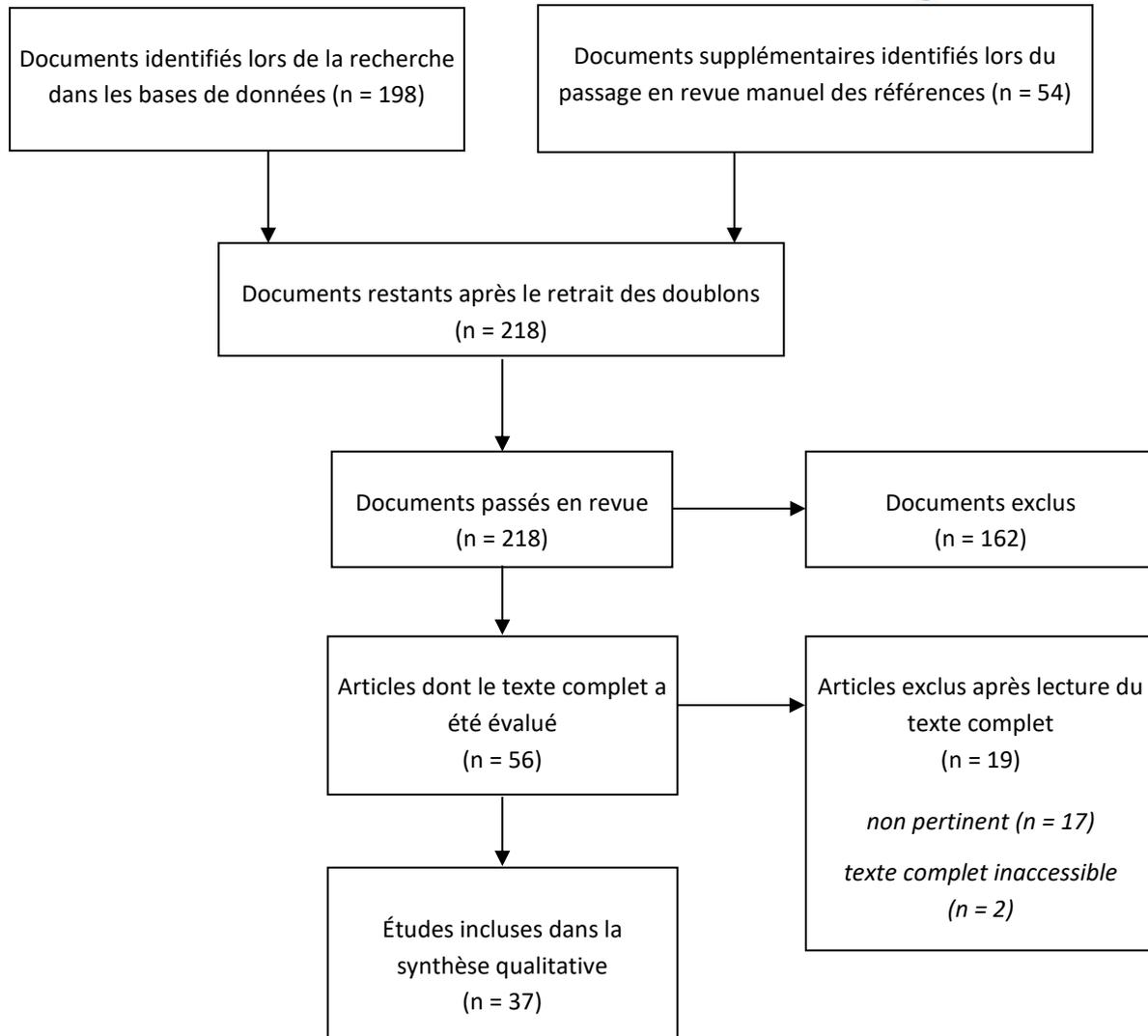


Figure 1 : diagramme PRISMA de la sélection des documents identifiés

3.2.1 DIAGNOSTIC

Selon la littérature étudiée, la principale caractéristique des maladies rares semble être la période entre l'apparition des premiers symptômes et leur explication médicale sous forme de diagnostic (dans la mesure où un diagnostic est réellement posé), qui est une période compliquée de la vie du patient. Les patients sont soumis à de nombreuses difficultés durant ce laps de temps, notamment la minimisation de leurs problèmes de santé ou le déni de l'existence desdits problèmes [4-7], une détresse psychologique intense, notamment sous la forme de sentiments de confusion, de peur et de frustration [5, 7, 8], et l'absence de diagnostic, ou un mauvais diagnostic [5-7, 9-12]. Cette « odyssee », qui nécessite souvent plusieurs années et de nombreuses visites chez différents spécialistes médicaux [5, 6, 9-19], retarde également le traitement [6, 14, 20, 21], ce qui a souvent des conséquences irréversibles sur le bien-être du patient [6, 9, 11, 20, 21].

Une étude française a déterminé que le délai n'affecte pas tellement les patients, pour autant qu'ils soient pris au sérieux et traités avec respect, et que les médecins soient honnêtes au sujet de leurs limites [18]. Les résultats d'autres études convergent au sujet de l'importance d'une approche adéquate lors de l'annonce du diagnostic [13, 28].

Tableau 1. Caractéristiques des études prises en compte

Étude	Pays	Méthodologie	Maladies mentionnées	Besoins listés/sujets
Christensen et al. [5]	USA	Entretiens	Syndrome d'Hermansky-Pudlak	Diagnostic, patient expert, communauté
Garau [17]	GBR	Récit à la première personne	Léiomyosarcome	Diagnostic, accès à l'information, accès au traitement
Garrino et al. [8]	Italie	Entretiens	Multiples	Diagnostic, accès au traitement, accès à l'information, aide lors des activités quotidiennes, incapacité à travailler, communauté, indépendance
Hutchinson [22]	USA	Analyse narrative	Leucémie à cellules chevelues	Communauté, aide psychosociale, patient expert, accès à l'information, accès au traitement
Kesselheim et al. [6]	USA	Groupes de discussion	Multiples	Diagnostic, accès au traitement, accès à l'information, patient expert, aide financière, aide psychosociale
Wagland et al. [23]	Australie	Entretiens	Myélome multiple	Isolation - accès à l'information, communauté
Walker [24]	en ligne/USA	Analyse du contenu	Maladies vasculaires rares	Accès à l'information, communauté, accès au traitement
Caputo [25]	Italie	Analyse du contenu	Multiples	Accès au traitement, aide lors des activités quotidiennes, aide psychosociale
Walker [26]	en ligne/USA	Analyse du contenu	Syndrome du défilé thoracobrahial	Communauté, accès à l'information
Znidar et al. [27]	UE	Enquête	Maladie de Gaucher	Accès au traitement, communauté, accès à l'information, aide psychosociale
Anderson et al. [13]	Australie	Enquête	Multiples	Diagnostic, aide psychosociale, aide financière, accès au traitement
Grut & Kvam [28]	Norvège	Entretiens	Multiples	Patient expert, manque d'expertise, diagnostic, accès à l'information, accès au traitement
Budych et al. [29]	Allemagne	Entretiens	Multiples	Patient expert, manque d'expertise, accès à l'information
Weng et al. [14]	Taïwan	Entretiens	Syndrome de Silver-Russell	Aide psychosociale, diagnostic, manque d'expertise, accès à l'information, aide financière
Gahl & Tifft [7]	GBR	Commentaire	Multiples	Diagnostic, organisation des soins, aide psychosociale
Gunderssen [30]	Norvège	Entretiens	Multiples	Accès à l'information, manque d'expertise, diagnostic, communauté
Kelly & Dowling [31]	Irlande	Entretiens	Myélome multiple	Accès à l'information, communauté, aide psychosociale

Molassiotis et al. [32]	GBR	Entretiens	Myélome multiple	Indépendance, accès à l'information, aide psychosociale
Molassiotis et al. [33]	GBR	Enquête	Myélome multiple	Aide financière, aide psychosociale, accès à l'information
Berglund et al. [4]	Suède	Enquête/récit	Syndrome d'Ehlers-Danlos	Respect/dignité, patient expert, manque d'expertise
Jaffe et al. [15]	Australie	Commentaire	Multiples	Diagnostic, manque d'expertise, accès au traitement, aide psychosociale
Kole & Faurisson [9]	UE	Enquête	Multiples	Manque d'expertise, diagnostic, accès au traitement, accès à l'information, aide psychosociale, aide financière
Limb et al. [10]	GBR	Enquête	Multiples	Accès à la recherche, accès à l'information, diagnostic, manque d'expertise, accès au traitement, aide psychosociale, organisation des soins, aide financière
Packman et al. [34]	USA	Entretiens	Maladie de Gaucher	Aide financière, aide psychosociale, diagnostic, accès à l'information, manque d'expertise, accès au traitement, coordination des soins
Henderson et al. [35]	USA	Entretiens	Maladie de Niemann-Pick, type B	Aide psychosociale, communauté, accès à l'information, accès au traitement
Huyard [18]	France	Entretiens	Multiples	Diagnostic, respect/dignité, accès à l'information, accès au traitement, communauté
Kole & Faurisson [11]	UE	Enquête	Multiples	Diagnostic, accès au traitement, manque d'expertise, aide psychosociale, patient expert, aide financière, respect/dignité, accès à l'information, coordination des soins, accès à la recherche
Schieppati et al. [16]	UE	Commentaire	Multiples	Diagnostic, aide financière, accès aux soins, coordination des soins, aide sociale
Witham et al. [36]	GBR	Entretiens	Pseudomyxome péritonéal	Manque d'expertise, diagnostic, accès aux soins, accès à l'information, patient expert, coordination des soins, aide psychosociale, indépendance, communauté
Zurynski et al. [20]	Australie	Analyse de la littérature	Multiples	Accès aux soins, communauté, aide psychosociale, diagnostic, aide financière, manque d'expertise
Coulson et al. [37]	GBR/Internet	Analyse du contenu	Maladie de Huntington	Accès à l'information, communauté, aide psychosociale
Griffiths et al. [38]	GBR	Entretiens	Cancers rares	Aide psychosociale, accès aux soins, coordination des soins

McAllister et al. [39]	GBR	Groupes de discussion/focus groups	Multiples	Diagnostic, coordination des soins, accès aux soins, manque d'expertise
Dyke & Leonard [21]	Australie	Enquête	Syndrome de Rett	Aide financière, diagnostic, respect/dignité, accès à l'information, manque d'expertise, coordination des soins, aide psychosociale
Petersen [40]	GBR	Entretiens	Multiples	Diagnostic, indépendance, accès à l'information, patient expert, communauté
EURORDIS [12]	UE	Enquête	Multiples	Diagnostic, accès à l'information, accès aux soins, aide psychosociale et financière
Groft [19]	USA	Commentaire	Multiples	Diagnostic, aide financière, accès aux soins, accès à l'information, aide psychosociale, accès à la recherche

Abréviations utilisées : UE, Union européenne ; GBR, Royaume-Uni de Grande-Bretagne et d'Irlande du Nord ; USA, États-Unis d'Amérique.

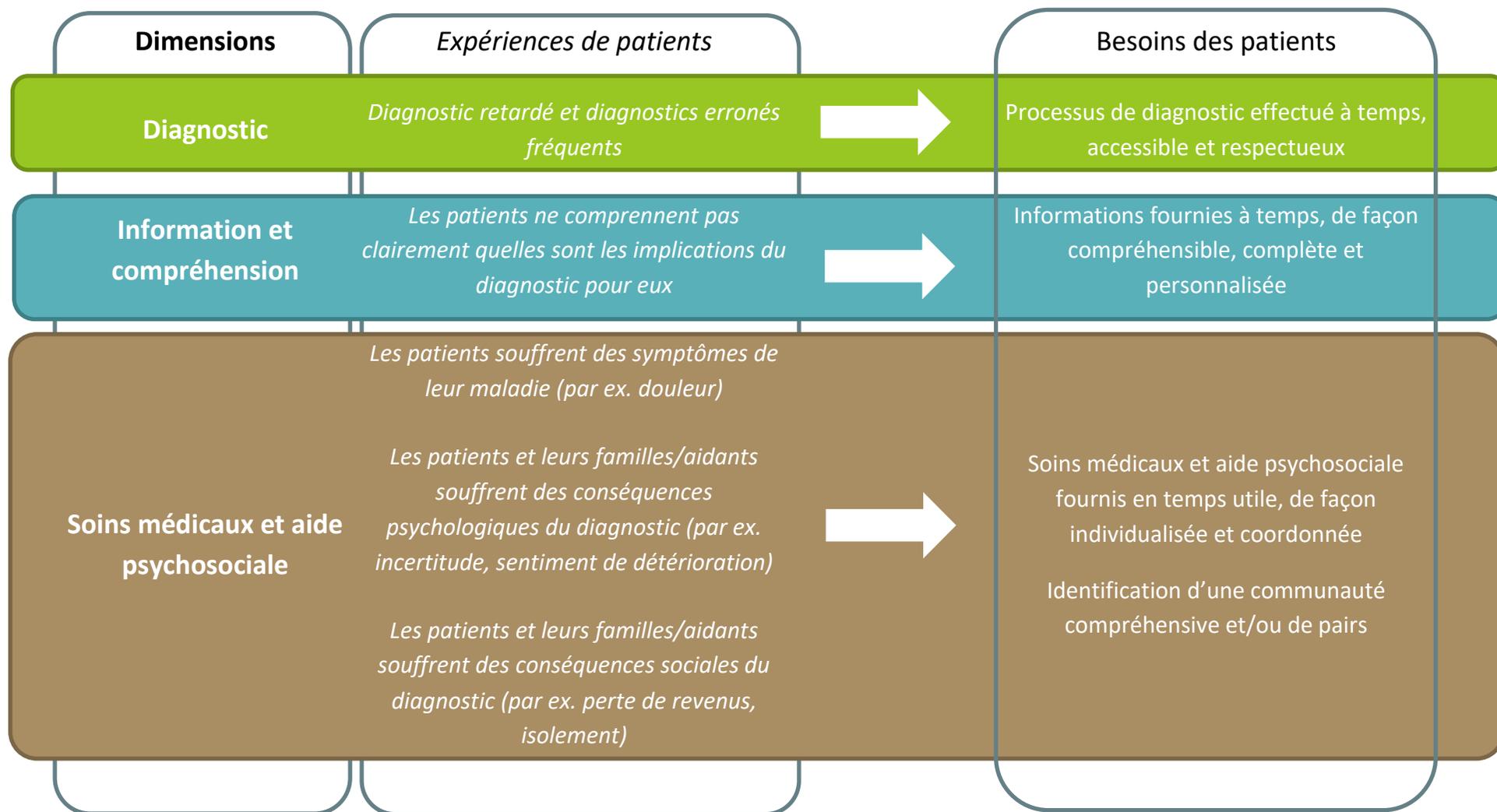


Figure 2 : dimensions des besoins des patients atteints de maladies rares, sous forme de processus

3.2.2 INFORMATION ET COMPREHENSION

Un autre besoin clef des patients atteints de maladies rares est celui de comprendre le diagnostic qu'ils ont reçu. Dans de nombreuses études, des patients ont raconté qu'ils s'attendaient à ce que le diagnostic soit accompagné d'une explication en temps utile qui soit à la fois complète et accessible et qui reprenne les conséquences de ce diagnostic pour leur santé et pour leur vie, tout en leur indiquant clairement vers qui se tourner pour obtenir un traitement ou d'autres aides [6, 10, 12, 17-21, 35, 36, 40]. Les études montrent également que, dans la plupart des cas, ce besoin d'information n'est pas satisfait, car le médecin ne dispose pas de l'expertise nécessaire pour fournir des explications détaillées [6, 7, 9, 11, 14, 20, 28, 36], ce qui est attribué au manque général de compréhension de ces maladies [9, 11, 19, 20, 36].

Les patients se tournent donc souvent vers d'autres sources d'information, afin d'apprendre par eux-mêmes : internet ou les autres patients (dans le cadre d'associations de patients) sont des exemples cités. Dans le premier cas, il existe un grand corpus de recherche sur les groupes en ligne qui rassemblent des patients atteints de maladies rares, en listant les sujets dont ils parlent le plus. Notons que ces études concluent que, contrairement aux groupes consacrés aux maladies plus communes, ceux qui concernent les maladies rares sont davantage tournés vers l'échange d'informations relatives au soutien émotionnel [24-26, 30, 37]. De la même façon, l'une des principales fonctions identifiées pour les associations de patients est le partage d'informations [27].

Souvent, grâce à ce processus d'autoapprentissage, les patients développent un niveau d'expertise élevé au sujet de leur maladie, et finissent par avoir plus de connaissances que la plupart des professionnels de la santé qu'ils rencontrent. Ce phénomène du « patient expert » pose de nouveaux défis pour le patient, car ce renversement des rôles est peu commun (et inconfortable), aussi bien pour les patients que pour les professionnels de la santé [28, 29]. Il représente un nouveau fardeau pour le patient, qui doit désormais s'informer tout seul, et se défendre constamment, tout en recevant peu de soutien [5, 6, 11, 40]. Les patients estiment que, sans leur expertise, ils n'auraient pas reçu le diagnostic nécessaire ou bénéficié du traitement adéquat pour leur maladie [5, 10, 11, 40].

3.2.3 SOINS MEDICAUX ET AIDE PSYCHOSOCIALE

3.2.3.1 BESOINS PHYSIQUES ET ACCÈS A DES SOINS DE SANTÉ SÛRS

En matière d'accès aux soins et aux aides qui répondent à leurs besoins physiques, les patients et leurs aidants font face à de nombreux obstacles lorsqu'il s'agit d'obtenir des soins de qualité pour leur maladie rare. Remarquons d'abord que le manque d'informations des patients concernant le traitement a déjà été abordé ci-avant, et ne sera pas repris ici. Ensuite, il n'existe pas d'approche de traitement reconnue comme étant sûre. Même s'il s'agit d'un obstacle relativement évident et malheureusement courant qui bloque l'accès à un traitement efficace des maladies rares [9], la littérature nous permet d'en avoir un aperçu plus nuancé. Le manque relatif d'attention scientifique tournée vers l'étude des maladies rares et le développement de médicaments pour leur traitement

est souvent considéré comme la principale cause de l'existence de cet obstacle ; il est souvent cité parmi les défis politiques et organisationnels [9-11, 15, 16, 19, 20, 27]. Il n'est cependant pas considéré comme faisant partie du champ de cette étude, et ne sera donc pas abordé plus en détails. Cela peut sembler surprenant, mais les patients d'une des études ne se tracassaient pas vraiment du manque de remède, exigeant plutôt que la société et les professionnels de la santé fassent un véritable effort pour améliorer leurs vies [18].

Un autre exemple est la disponibilité de traitements expérimentaux ou l'utilisation de médicaments pour des indications qui ne sont pas autorisées (« off-label »). Les premiers sont souvent fournis dans le cadre d'un test clinique, où l'accès est très contrôlé et limité par le fait que le patient connaît l'étude en elle-même, mais également mis à mal par des préoccupations sécuritaires et par la question de l'accès après la fin du test [6, 10]. L'utilisation de médicaments pour des indications qui ne sont pas autorisées est associée aux propres craintes du patient, et principalement au manque de connaissances du médecin concerné et aux considérations financières des patients en lien avec leur assurance (ou leur absence d'assurance) [6, 9-11, 19, 27].

Dans les sources consultées, le coût élevé du traitement est associé à des craintes concernant la couverture par une assurance et la disponibilité des médicaments, surtout dans les systèmes de santé où la disponibilité des ressources est faible [6, 9, 11, 19, 27]. Même dans les systèmes habituellement considérés comme offrant une couverture de santé universelle, les patients atteints de maladies rares ont dû payer beaucoup de frais supplémentaires pour leurs soins, ce qui a mis leur situation financière en péril [9-11, 13, 20, 21, 27].

3.2.3.2 BESOINS LIÉS À L'AIDE PSYCHOLOGIQUE ET SOCIALE

Alors que les besoins physiques des patients atteints de maladies graves pourraient sembler évidents et cruciaux, la nécessité d'une aide psychologique et sociale pour atteindre le plus haut niveau d'indépendance possible, ainsi qu'un sentiment de normalité, est identifiée dans la littérature comme étant un besoin important qui n'est pas satisfait [5, 8-11, 13, 14, 23, 25, 30-36, 38, 39]. Cette constatation est particulièrement vraie à des étapes clés de la maladie, notamment au moment du diagnostic [10, 13, 21] ou lors du passage à l'âge adulte et du transfert dans les services réservés aux adultes [10]. Actuellement, suite au manque d'aide professionnelle qui répond aux besoins psychosociaux des patients atteints de maladies rares, la majeure partie du fardeau lié au soutien est porté par les familles et les aidants des patients, qui ont alors eux-mêmes besoin d'aide [5, 6, 8, 13, 14, 17, 21, 30-33].

En termes de besoins psychologiques, la littérature est particulièrement marquée par le profond sentiment d'isolement qui est souvent ressenti par les patients, puisque leurs expériences sont uniques et qu'ils ne rencontrent que rarement quelqu'un qui a reçu le même diagnostic qu'eux [17, 23, 32, 35]. Les patients racontent qu'ils combattent ce sentiment en développant un sens aigu de la communauté, soit au sein de leur famille, de leur cercle d'amis et de l'équipe de professionnels de la santé qui les soigne, soit avec un groupe de patients (en ligne ou hors ligne) [5, 10, 11, 15, 20, 22, 26, 27, 35, 37]. Le fait d'appartenir à une communauté semble jouer un rôle clef dans la réponse à de

nombreux autres besoins pratiques et émotionnels, qui vont du besoin d'information (abordé plus haut) au sentiment d'être compris [26], en passant par l'aide pour accéder aux soins de santé [27].

En termes de fonctionnement en société, les patients et leurs aidants font avant tout face à une diminution des capacités à travailler, ou doivent demander des adaptations de leurs conditions de travail, ce qui donne souvent lieu à une perte de revenus [8-11, 34]. La perte de revenu est ensuite combinée à une augmentation des frais médicaux [6, 9-11, 14, 20, 21] (abordée ci-dessus) ou à une incapacité à souscrire une assurance adéquate [16, 33], ce qui génère le besoin d'une aide financière qui, même si elle est disponible et obtenue, est souvent insuffisante [13, 19-21].

3.2.3.3 COORDINATION DES SOINS

Pour être satisfaits, les besoins complexes des patients souffrant de maladies rares nécessitent de nombreux services spécialisés, souvent dans le cadre de soins multidisciplinaires. Cela représente un nouveau défi financier et psychosocial pour les patients, qui doivent assurer un suivi des soins et de l'aide dont ils ont besoin, trouver un moyen d'y avoir accès, faire en sorte que tous les spécialistes impliqués disposent des informations pertinentes et gérer les déplacements (souvent à l'étranger) qui sont nécessaires pour accéder aux soins [9-13, 17, 19-21, 23, 27, 36].

4 DISCUSSION ET CONCLUSIONS

Dans ce rapport, nous avons effectué une recherche systématique de la littérature, ainsi qu'une analyse thématique des besoins des patients atteints de maladies rares. Les sujets abordés dans les 37 documents finalement sélectionnés et examinés ont pu être rassemblés dans trois domaines de besoins : (1) le diagnostic, (2) l'information et la compréhension, et (3) les soins médicaux et l'aide psychosociale.

À notre connaissance, il s'agit de la première tentative de création rigoureuse d'un cadre global qui reprend les besoins de tous les patients atteints de maladies rares, sans tenir compte de la maladie sous-jacente. Les études découvertes dans le cadre de la recherche de littérature se concentraient sur des conditions particulières [6, 8, 10, 13, 18, 20], sur une maladie [21, 32-34] ou sur un résultat clairement défini (par ex. l'expérience [29] ou la qualité de vie [25]) ; elles n'adoptaient pas une approche rigoureuse de la question [15, 17, 19], se basaient sur une méthode inconnue pour déterminer la dimension des besoins [9, 11, 12], ou étaient caractérisées par une combinaison des éléments ci-dessus.

Même si le fait de rassembler et de synthétiser les études permet de résoudre certains des problèmes susmentionnés, les limites du présent rapport doivent également être évaluées à leur juste valeur. Premièrement, la recherche et la codification ont été réalisées par un seul chercheur, ce qui pourrait introduire une subjectivité personnelle dans le processus de prise de décision. Ce rapport vise toutefois à offrir un aperçu transparent de la façon dont les décisions ont été prises ; les principaux sujets identifiés sont résumés dans la liste jointe à ce rapport, ce qui permet au lecteur d'évaluer et de reproduire les résultats décrits ici. Deuxièmement, la recherche de littérature a été restreinte à la langue anglaise, excluant peut-être certaines publications qui auraient pu être intéressantes. Troisièmement, alors qu'une partie de la littérature parallèle a pu être identifiée, car elle était citée dans les études prises en compte, aucune recherche directe n'a été effectuée dans cette littérature, ce qui pourrait expliquer pourquoi certaines publications sont manquantes. Cependant, les documents qui ont été analysés dans le cadre de ce rapport ont bel et bien convergé pour établir un compte-rendu des besoins des patients atteints de maladies rares ; il est donc peu probable que les conclusions de cet article aient été significativement différentes si les publications potentiellement manquantes (telles que décrites ci-dessus) avaient été prises en compte. Finalement, aucune définition formelle des besoins des patients n'a été utilisée durant le codage et lors des étapes ultérieures de l'analyse thématique, principalement suite à l'absence d'une définition claire et unifiée [41], mais également pour éviter d'avoir une approche réductionniste des besoins (par ex. besoin d'un service en particulier).

En conclusion, ce rapport offre un cadre empirique qui souligne les principaux domaines de besoins des patients, qui pourraient être considérés comme étant spécifiques aux patients atteints de maladies rares. Le projet EMRaDi se base sur ce cadre pour appuyer son travail futur avec les patients souffrant de maladies rares, afin de déterminer les expériences des patients et leur satisfaction vis-à-vis des services existants dans la région de l'EMR, mais aussi de formuler des recommandations d'amélioration. Nous invitons les autres chercheurs et les autres professionnels de la santé et du social

à améliorer cette première tentative, afin de comprendre comment aider au mieux les personnes atteintes de maladies rares, aujourd'hui et demain.

5 REFERENCES

1. European Commission. *Rare diseases*. 2017 [cited 15 September 2017; Available from: https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en.
2. Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases project. *About EMRaDi*. 2017 [cited 15 September 2017; Available from: <http://www.emradi.eu/en/about-emradi>.
3. Thomas, J. and A. Harden, *Methods for the thematic synthesis of qualitative research in systematic reviews*. BMC Med Res Methodol, 2008. **8**: p. 45.
4. Berglund, B., M. Anne-Cathrine, and I. Randers, *Dignity not fully upheld when seeking health care: experiences expressed by individuals suffering from Ehlers-Danlos syndrome*. Disabil Rehabil, 2010. **32**(1): p. 1-7.
5. Christensen, S., et al., *The lived experience of having a rare medical disorder: Hermansky-Pudlak syndrome*. Chronic Illness, 2017. **13**(1): p. 62-72.
6. Kesselheim, A.S., et al., *Development and use of new therapeutics for rare diseases: Views from patients, caregivers, and advocates*. The Patient: Patient-Centered Outcomes Research, 2015. **8**(1): p. 75-84.
7. Gahl, W.A. and C.J. Tifft, *The NIH undiagnosed diseases program: Lessons learned*. JAMA: Journal of the American Medical Association, 2011. **305**(18): p. 1904-1905.
8. Garrino, L., et al., *Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers*. Qualitative health research, 2015. **25**(5): p. 636-51.
9. Kole, A. and F. Faurisson, *Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities*. Advances in experimental medicine and biology, 2010. **686**: p. 223-50.
10. Limb, L., S. Nutt, and A. Sen, *Experiences of Rare Diseases: An Insight from Patients and Families*. 2010, Rare Disease UK: London, UK.
11. Kole, A. and F. Faurisson, *The voice of 12,000 patients: Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe*. 2009.
12. EURORDIS, *Rare diseases: understanding this Public Health Priority*. 2005.
13. Anderson, M., E.J. Elliott, and Y.A. Zurynski, *Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support*. Orphanet J Rare Dis, 2013. **8**: p. 22.

14. Weng, H.J., et al., *Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan*. J Clin Nurs, 2012. **21**(1-2): p. 160-9.
15. Jaffe, A., et al., *Call for a national plan for rare diseases*. J Paediatr Child Health, 2010. **46**(1-2): p. 2-4.
16. Schieppati, A., et al., *Why rare diseases are an important medical and social issue*. Lancet, 2008. **371**(9629): p. 2039-41.
17. Garau, R., *The medical experience of a patient with a rare disease and her family*. Orphanet journal of rare diseases, 2016. **11**: p. 19.
18. Huyard, C., *What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare*. Health expectations: an international journal of public participation in health care and health policy, 2009. **12**(4): p. 361-70.
19. Groft, S.C., *Rare Diseases: Identifying Needs*. American Pharmacy, 1990. **30**(4): p. 33-40.
20. Zurynski, Y., et al., *Rare childhood diseases: how should we respond?* Arch Dis Child, 2008. **93**(12): p. 1071-4.
21. Dyke, P. and H. Leonard, *The Australian Rett Syndrome Study Report 2006*. 2006, Telethon Institute for Child Health Research: Western Australia.
22. Hutchinson, T.L., *Authentic caring occasions for patients in hairy cell leukemia clinical trials*. Clinical journal of oncology nursing, 2015. **19**(2): p. E41-6.
23. Wagland, K., J.V. Levesque, and J. Connors, *Disease isolation: The challenges faced by mothers living with multiple myeloma in rural and regional Australia*. Eur J Oncol Nurs, 2015. **19**(2): p. 148-53.
24. Walker, K.K., *A content analysis of cognitive and affective uses of patient support groups for rare and uncommon vascular diseases: comparisons of may thurner, thoracic outlet, and superior mesenteric artery syndrome*. Health communication, 2015. **30**(9): p. 859-71.
25. Caputo, A., *Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: A computer-aided content analysis of illness stories*. Psychology, Health & Medicine, 2014. **19**(2): p. 211-221.
26. Walker, K.K., *Cognitive and Affective Uses of a Thoracic Outlet Syndrome Facebook Support Group*. Health Commun, 2014. **29**(8): p. 773-781.
27. Znidar, I., et al., *The European Gaucher Alliance: a survey of member patient organisations' activities, healthcare environments and concerns*. Orphanet J Rare Dis, 2014. **9**: p. 134.
28. Grut, L. and M.H. Kvam, *Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services*. Scandinavian Journal of Disability Research, 2013. **15**(1): p. 20-32.

29. Budych, K., T.M. Helms, and C. Schultz, *How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient–physician interaction*. Health Policy, 2012. **105**(2-3): p. 154-164.
30. Gundersen, T., *'One wants to know what a chromosome is': the internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder*. Sociol Health Illn, 2011. **33**(1): p. 81-95.
31. Kelly, M. and M. Dowling, *Patients' lived experience of myeloma*. Nurs Stand, 2011. **25**(28): p. 38-44.
32. Molassiotis, A., et al., *Living with multiple myeloma: experiences of patients and their informal caregivers*. Support Care Cancer, 2011. **19**(1): p. 101-11.
33. Molassiotis, A., et al., *Unmet supportive care needs, psychological well-being and quality of life in patients living with multiple myeloma and their partners*. Psychooncology, 2011. **20**(1): p. 88-97.
34. Packman, W., et al., *Living with Gaucher disease: Emotional health, psychosocial needs and concerns of individuals with Gaucher disease*. Am J Med Genet A, 2010. **152A**(8): p. 2002-10.
35. Henderson, S.L., W. Packman, and S. Packman, *Psychosocial aspects of patients with Niemann-Pick disease, type B*. Am J Med Genet A, 2009. **149A**(11): p. 2430-6.
36. Witham, G., et al., *A study to explore the patient's experience of peritoneal surface malignancies: Pseudomyxoma peritonei*. European Journal of Oncology Nursing, 2008. **12**(2): p. 112-119.
37. Coulson, N.S., H. Buchanan, and A. Aubeeluck, *Social support in cyberspace: a content analysis of communication within a Huntington's disease online support group*. Patient Educ Couns, 2007. **68**(2): p. 173-8.
38. Griffiths, J., et al., *Meeting the ongoing needs of survivors of rarer cancer*. European Journal of Oncology Nursing, 2007. **11**(5): p. 434-441.
39. McAllister, M., et al., *Improving service evaluation in clinical genetics: identifying effects of genetic diseases on individuals and families*. J Genet Couns, 2007. **16**(1): p. 71-83.
40. Petersen, A., *The best experts: the narratives of those who have a genetic condition*. Soc Sci Med, 2006. **63**(1): p. 32-42.
41. Cameron, K.S., *Needs-led assessment in health and social care: a community-based comparative study*. 2006, University of Glasgow: Glasgow.