



ENQUÊTE

maladies rares et COVID



SOMMAIRE

3

Édito

5

Une enquête pour

13

Traitements

19

Télémédecine

23

Suivi des maladies
rares pendant
la crise sanitaire

33

Associations
de malades

43

Services de soutien

51

Déconfinement

4

Les grands
enseignements

9

Contamination
par le covid

16

Matériel de protection

21

Suivi habituel des
maladies rares

30

Renoncement aux soins

35

Accès à l'information

38

Activité professionnelle

48

Qualité de vie



Nathalie Triclin-Conseil
Présidente de l'Alliance
maladies rares

ÉDITO

Alors que nous vivons la deuxième vague de COVID-19, la publication des résultats de notre enquête Maladies Rares & COVID-19 tombe à point nommé. Cette enquête sur le suivi des maladies rares pendant la première vague a été construite avec l'ensemble des associations membres des gouvernances des filières de santé maladies rares, qui ont une parfaite connaissance de la prise en charge du groupe de maladies rares qui les concernent.

Nous devons retenir de cette enquête quelques chiffres généraux qui pourront nous inspirer pour le futur. La perte de chances liée à l'arrêt de certains soins est certaine : près de 40 % des répondants de l'enquête déclarent avoir renoncé à des soins pendant le confinement. Les principales raisons évoquées de ce renoncement sont les fermetures des lieux de soins, les annulations ou reports de rendez-vous, et la peur de la contamination par le coronavirus.

Les outils maladies rares (cartes d'urgence, PNDS, etc.) ont été trop peu mobilisés lors de la prise en charge pour COVID-19. Globalement, ces outils étaient méconnus de plus des deux tiers des répondants. Les associations de malades seront des partenaires clés pour diffuser et faire connaître l'utilité des outils maladies rares.

Les associations ont également joué un rôle déterminant pour faciliter l'accès à

l'information : 40 % des répondants ont eu connaissance des recommandations des filières de santé maladies rares par une association. Par ailleurs, de nombreuses personnes ont fait appel à leur association pendant le confinement et l'épidémie pour trouver, entre autres, du soutien.

Note positive : la qualité de vie au moment de l'enquête, malgré la crise sanitaire, était bonne ou plutôt bonne pour les trois quarts des répondants.

L'Alliance maladies rares restera mobilisée sur le suivi des maladies rares pendant la pandémie, en lien avec les acteurs de la Plateforme maladies rares (Orphanet, Maladies Rares Info Services, l'AFM-Téléthon, la Fondation Maladies Rares et Eurordis), mais aussi la Direction générale de l'offre de soins et les filières de santé maladies rares. Nous renforcerons aussi nos échanges avec France Assos Santé, un acteur clé pour représenter tous les usagers du système de santé.

Nous souhaitons profiter de la publication de cette enquête pour faire passer aux associations le même message que lors de la première vague : n'hésitez pas à nous faire remonter vos difficultés et vos besoins. De nombreuses associations l'ont déjà fait. C'est très important pour l'Alliance maladies rares de défendre la spécificité de chacun d'entre vous.

Les grands enseignements

Cette enquête de l'Alliance maladies rares vise à mesurer l'impact de la crise sanitaire liée au COVID-19 sur le suivi des maladies rares. Plus de 2000 personnes représentant plus de 350 maladies rares ont répondu au questionnaire diffusé en ligne entre le 30 avril et le 5 juillet 2020.

Dans l'ensemble, les **rendez-vous médicaux** pour le suivi de la maladie rare ont été maintenus dans presque la moitié des cas pendant le confinement. 60 % de ces rendez-vous ont eu lieu en téléconsultation ou par téléphone.

Les **rendez-vous paramédicaux** pour la maladie rare, quant à eux, ont été maintenus dans seulement 30 % des cas. 60 % de ces rendez-vous maintenus ont eu lieu en présentiel.

Les chiffres varient selon les professionnels de santé. L'enquête ne rapporte que 5,5 % de **consultations impossibles** chez les médecins généralistes pendant le confinement, contre un tiers en moyenne chez les spécialistes de ville ou hospitaliers. Pour les professions paramédicales, la part de consultations impossibles s'élève notamment à 40 % chez les psychologues et les diététiciens, à quasiment 70 % chez les orthophonistes, et à près de 80 % chez les psychomotriciens et les kinésithérapeutes.

Près de 40 % des répondants de l'enquête déclarent avoir **renoncé à des soins** pendant le confinement. Les principales raisons évoquées de ce renoncement sont les fermetures des lieux de soins, les annulations ou reports des rendez-vous, et la peur de la contamination par le COVID-19.

La crise sanitaire a permis le développement des **prescriptions par e-mail**. Plus de 30 % des répondants ont bénéficié de prescriptions par e-mail pour la maladie rare pendant le confinement. Seulement 5 % des personnes qui avaient besoin d'un renouvellement d'ordonnance pendant le confinement n'ont pas pu l'obtenir.

Peu de **ruptures de stocks de traitements** (5 % environ) ont été constatées en officine et en pharmacie hospitalière. Environ 10 % des personnes concernées ont subi des annulations de rendez-vous en pharmacie hospitalière.

L'enquête rapporte peu de **contaminations par le COVID-19** : moins de 8 % des répondants déclarent avoir été touchés directement par le COVID-19. Le COVID-19 a été ressenti comme un facteur aggravant de la maladie rare dans la moitié des cas.

Les **outils maladies rares** ont été peu mobilisés lors de la prise en charge pour COVID-19. Les cartes d'urgence ont été mobilisées dans 6 cas sur les 46 cas d'urgence rapportés. Par ailleurs, 60 % des répondants ne connaissent pas les protocoles nationaux de diagnostic et de soins.

Au moment de l'enquête, un peu moins de la moitié des répondants n'avait pas reçu d'**information spécifique** sur la gestion de la maladie rare pendant l'épidémie de COVID-19. Cependant, cette information, quand elle a été reçue, a été jugée totalement ou partiellement utile dans 85 % des cas.

Les trois quarts des répondants déclarent avoir eu connaissance des **recommandations COVID** des filières de santé maladies rares, et 60 % de celles des centres de référence. Les informations contenues dans ces recommandations ont été jugées utiles dans 80 % des cas.

L'importance des **associations de malades** dans la diffusion de ces recommandations est à souligner : 40 % des répondants ont eu connaissance des recommandations des filières de santé maladies rares par une association. Par ailleurs, plus de 30 % des répondants ont fait appel à une association correspondant à leur maladie pendant le confinement et l'épidémie de COVID-19 pour trouver notamment du soutien et des informations.

La ligne téléphonique Maladies Rares Info Services a été sollicitée par seulement 3,1 % des répondants.

Une enquête pour :

- mesurer l'impact de la crise sanitaire liée au COVID-19 sur le suivi des maladies rares.
- faire entendre la voix des personnes atteintes de maladies rares
- évaluer la continuité de leurs soins et de leur suivi pendant le confinement et le déconfinement liés à l'épidémie de COVID-19
- s'assurer de la bonne prise en charge des maladies rares pendant et après cette crise sanitaire.

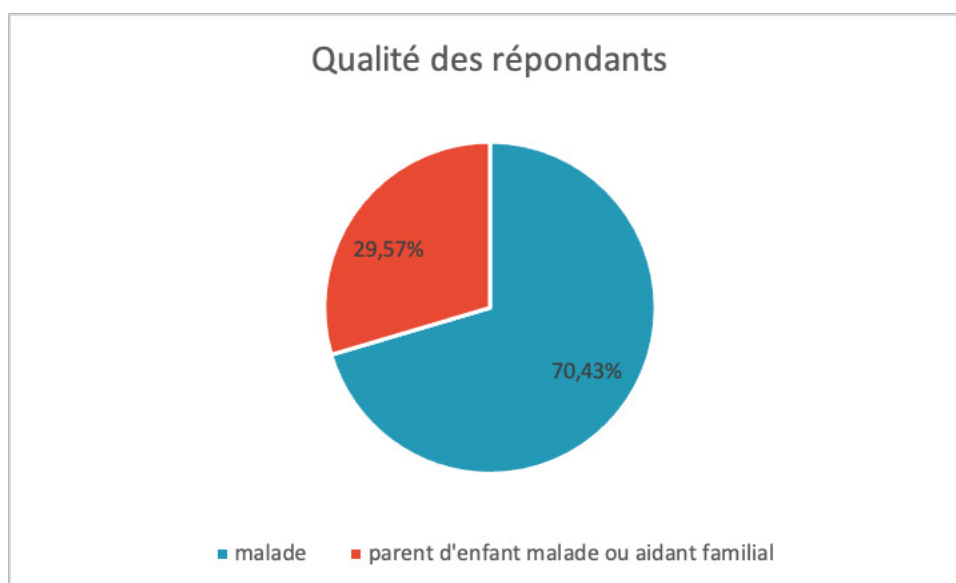
Une attention particulière a été portée à l'accès aux traitements, aux situations d'urgence, et à la préparation du déconfinement.

Informations générales

- Enquête ouverte du 30 avril 2020 au 5 juillet 2020
- 2039 répondants (malades, parents ou aidants familiaux)
- Enquête quantitative proposée en ligne sur la plateforme SurveyMonkey
- Dissémination de l'enquête par les associations membres de l'Alliance maladies rares, et via les mailings et réseaux sociaux de l'Alliance et de ses partenaires (Orphanet, filières de santé maladies rares, etc.)

Principales questions signalétiques

Parmi les répondants, 70 % de malades et 30 % de parents d'enfants malades ou aidants familiaux.

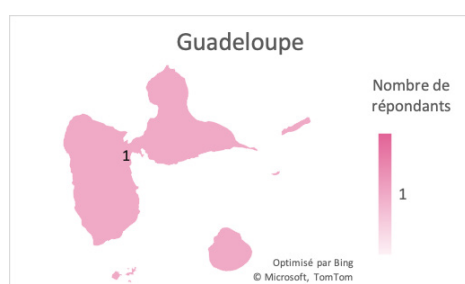
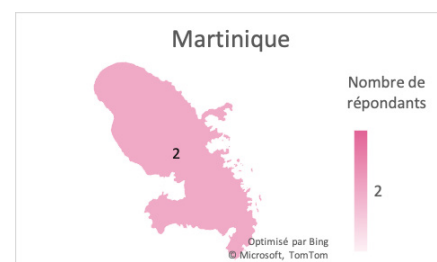
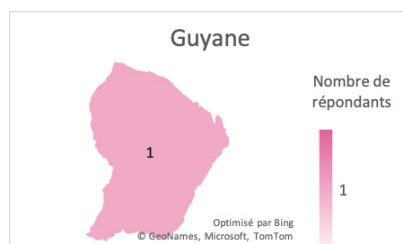
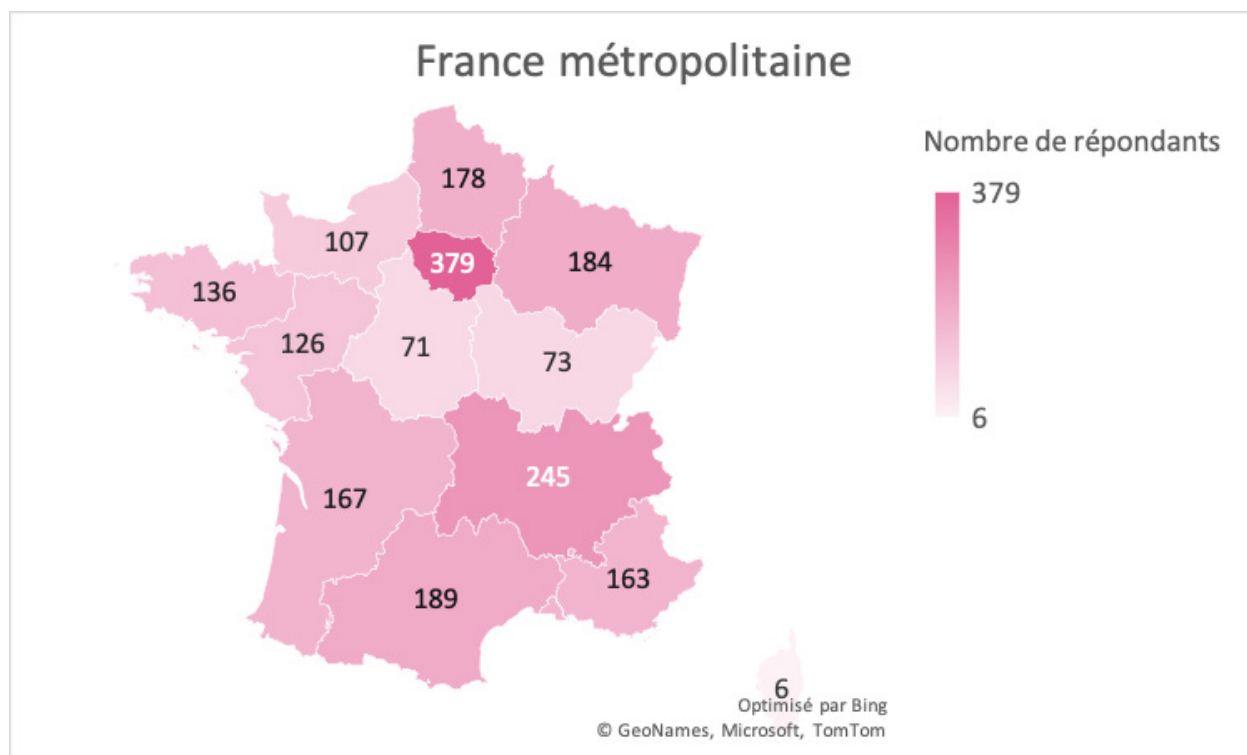


Total : 2039 répondants

Répartition géographique pendant le confinement

Toutes les régions françaises sont représentées

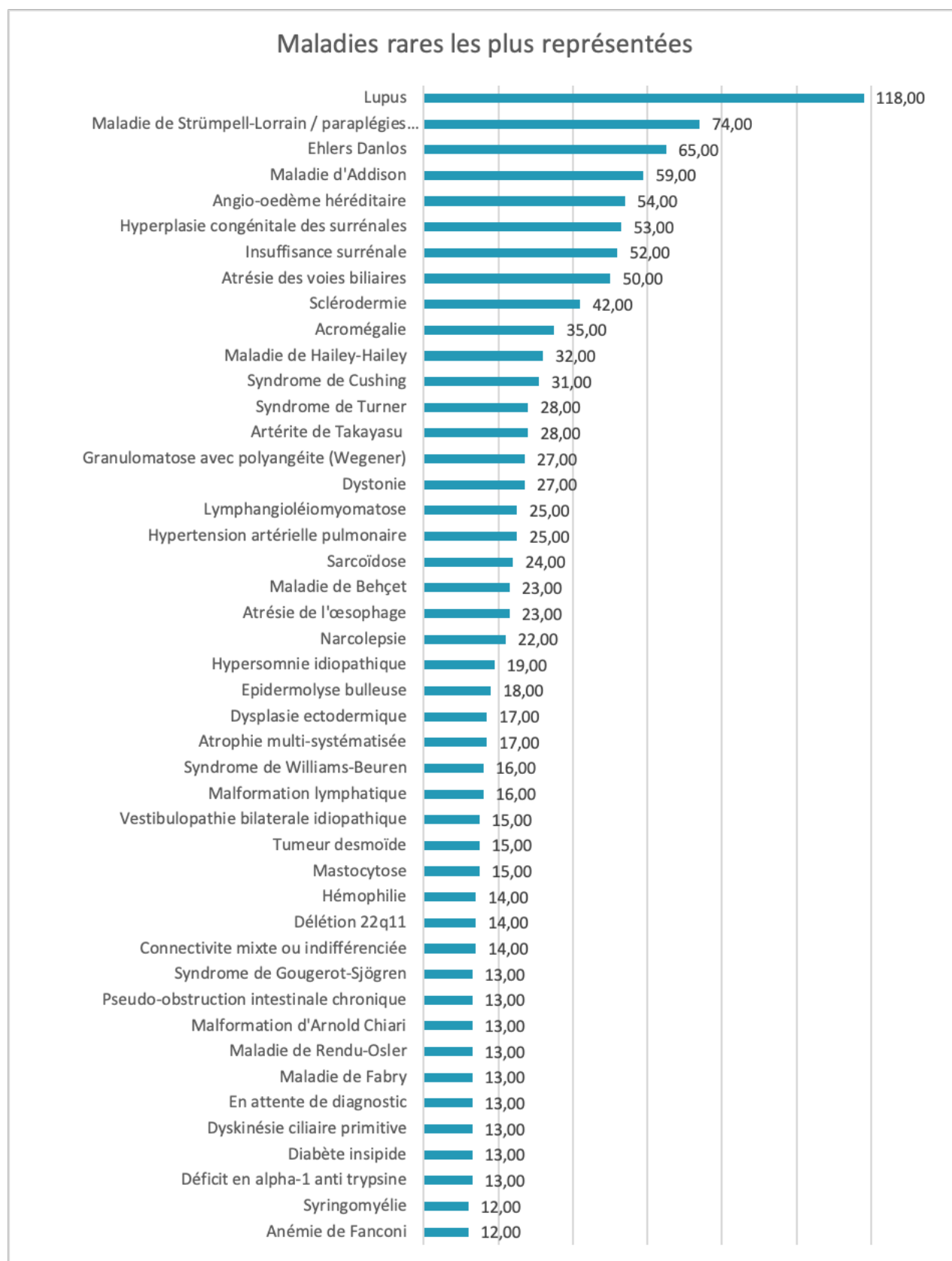
Question : dans quelle région êtes-vous confiné ? + Dans quelle région le malade était-il confiné ?



Maladies rares représentées

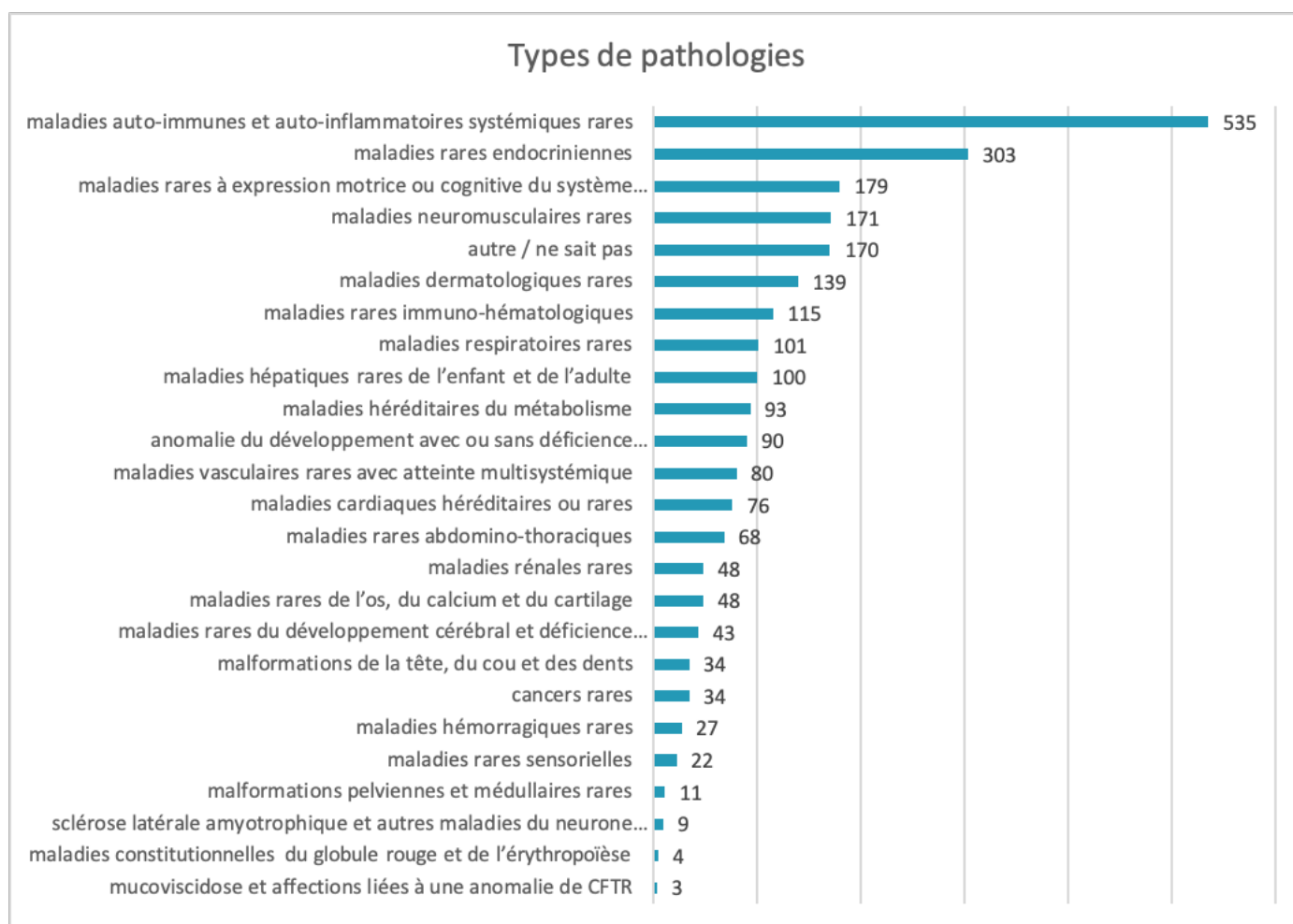
364 maladies/groupes de maladies représentées, allant de 1 à 118 répondants par catégorie

Quel est le nom de la maladie rare qui concerne le malade ? (liste complète en annexe 1)



Représentation de maladies dans le périmètre des 23 FSMR (+ les cancers rares)

A quel(s) type(s) correspond la maladie rare concernée ?



Dans « autres » : maladies multisystémiques (Ehlers Danlos, sarcoïdose...),
maladies mitochondriales, malformations lymphatiques, etc.

*« Je me rends jusque compte que certaines maladies rares très peu connues le reste du temps
sont complètement oubliées pendant cette crise. »*

une femme de 18-30 ans atteinte de la maladie de Behçet, Hauts-de-France

Contaminations par le COVID-19

Peu de cas de COVID-19

- 157 répondants sur 2039 (7,7 %) indiquent avoir été touchés directement par le COVID-19.

Avez-vous, ou la personne que vous aidez, été touché directement par le COVID-19 ?

oui, vous avez présenté les symptômes du COVID-19	7,01 %	143
oui, vous avez été testé positif	0,69 %	14
non	92,30 %	1882
total	100 %	2039

- Parmi ces 157 répondants, représentativité similaire des maladies rares les concernant par rapport à l'ensemble des répondants de l'enquête (voir l'ensemble des maladies rares répertoriées pour les personnes indiquant avoir été touchées par le COVID-19 en annexe 2) :



- 123 répondants (6,03 %) ont consulté un médecin pour le COVID-19 (soit 77,85 % des personnes déclarant être touchées par le COVID) :

Avez-vous consulté un médecin pour le COVID-19 ?

oui, par téléphone	16,46 %	26
oui, par téléconsultation	13,29 %	21
oui, en consultation physique en ville	39,24 %	62
oui, à l'hôpital	8,86 %	14
non	22,15 %	35
total	100 %	158

« Bonne prise en charge par SOS médecin. »

Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome d'Ehlers Danlos, touchée par le COVID-19 en mars, Nouvelle-Aquitaine

- Lors de la prise en charge pour COVID-19, la maladie rare a été mentionnée au médecin dans plus de 88 % des cas :

La maladie rare a-t-elle été mentionnée au médecin ?

oui	88,52 %	108
non	11,48 %	14
total	100 %	122

« Les dosages en hydrocortisone n'ont pas été réévalués par le médecin au moment de l'infection : situation très anxiogène. »

femme de 31-55 ans atteinte d'insuffisance surrénale, Bourgogne Franche-Comté

Peu de mobilisation des outils maladies rares

- Les outils maladies rares ont été peu mobilisés lors de la prise en charge pour COVID-19 et sont peu connus des malades et de leurs aidants :

Quels outils ont été mobilisés lors de la prise en charge pour COVID-19 ?

Outil	Mobilisé		Non mobilisé		Je ne sais pas		Je ne connais pas cet outil		Total
PNDS de la maladie rare	3,31%	4	23,97%	29	11,57%	14	61,16%	74	121
Recommandation de prise en charge de la FSMR	4,17%	5	38,33%	46	14,17%	17	43,33%	52	120
Recommandation de prise en charge du centre expert	5,08%	6	42,37%	50	13,56%	16	38,98%	46	118
MRIS	2,54%	3	46,61%	55	15,25%	18	35,59%	42	118
Orphanet	0,85%	1	49,15%	58	18,64%	22	31,36%	37	118

- Mobilisation des cartes d'urgence dans 6 cas sur les 46 cas d'urgence rapportés (13,04 % des cas) ;
- Mobilisation des recommandations d'urgence Orphanet dans 2 cas sur les 51 cas d'urgence rapportés (3,92 % des cas) :

En cas de situation d'urgence, quels outils ont-été mobilisés ?

Outil	Mobilisé		Non mobilisé		Je ne sais pas		Je ne connais pas cet outil		Il n'y a pas eu de situation d'urgence		Total
Carte d'urgence	5,26%	6	7,02%	8	2,63%	3	25,44%	29	59,65%	68	114
Recommandation d'urgence Orphanet	1,77%	2	13,27%	15	5,31%	6	24,78%	28	54,87%	62	113

« On ne parle plus que du covid au risque d'oublier les autres malades alors les maladies rares, c'est pire, nous sommes inexistants »

Femme de 31-55 ans atteinte d'algie vasculaire de la face, Auvergne-Rhône-Alpes

Très peu d'hospitalisations pour COVID-19

- 13 hospitalisations pour COVID-19, dont 1 en réanimation :

Avez-vous (ou la personne que vous aidez) été hospitalisé ?

oui, en unité covid	9,02%	11
oui, dans un autre service	0,82%	1
oui, en réanimation	0,82%	1
non	89,34%	109
total	100 %	122

« Ma contamination m'a rendue moins disponible pour mon fils handicapé en raison de mon épuisement. Parent d'un enfant atteint de neurofibromatose, Grand Est.

Le COVID-19 ressenti comme un facteur aggravant de la maladie rare dans la moitié des cas

Considérez-vous que le COVID-19 a été un facteur aggravant de la maladie rare ?

oui	49,18%	60
non	50,82%	62
total	100 %	122

Si oui, pouvez-vous préciser de quelle façon ?

Facteur d'aggravation rapporté	Nombre de cas	Maladies rares des répondants concernés
Fatigue plus importante et/ou persistante	16	dystonie, maladie de Still, 3 Ehlers Danlos, lupus, hypoparathyroïdie, 3 hypersomnie idiopathique, insuffisance surrénales, maladie de Behçet, Ehlers Danlos & hypersomnie, hypersomnie et prolapsus valvulaire mitral + 2 aidants.
Crises / symptômes de la maladie rare accentués après COVID-19	14	dystonie, tumeur desmoïde, vascularite, fièvre méditerranéenne familiale, Ehlers Danlos, spondylarthrite ankylosante, 3 insuffisances surrénales, maladie de Behçet, angio-oedème, 2 lupus, malformation lymphatique.
Gêne respiratoire persistante / troubles pulmonaires aggravés	10	myopathie, 5 Ehlers Danlos, insuffisance surrénales, maladie de Dercum, HTAP & sclérodermie, syndrome de Turner
Douleurs plus importantes et/ou persistantes	10	2 maladies de Still, myopathie, 2 Ehlers Danlos, Ehlers Danlos & syndrome d'activation mastocytaire, 2 lupus, maladie de Behçet, dystonie
Arrêt /modification de la thérapeutique pour la maladie rare	5	spondylarthrite ankylosante, 2 insuffisances surrénales, malformation lymphatique, atresie des voies biliaires.
Anxiété	4	épidermolyse bulleuse dystrophique, insuffisance surrénales, dystonie, syndrome Kleine-Levin
Troubles cardiaques	3	Ehlers Danlos, Ehlers Danlos & hypersomnie, syndrome de Turner
Migraines / céphalées	3	Ehlers Danlos, malformation d'Arnold Chiari, dystonie
Etat général dégradé	3	maladie de Dercum, hypersomnie idiopathique, maladie de Whipple
Persistance des symptômes du COVID-19	3	fibromyalgie, Ehlers Danlos, fructosémie
Réactions inflammatoires plus importantes	2	syndrome d'activation mastocytaire, maladie de Still
Perte de tonicité musculaire	1	maladie du tissu conjonctif non étiquetée
Contamination de l'aidant le rendant moins disponible	1	neurofibromatose
Perte de poids	1	Ehlers Danlos
Troubles du système immunitaire	1	Mastocytose
Problèmes de tension	1	Ehlers Danlos
Fièvre plus importante et/ou persistante	1	Maladie de Still

« Je n'arrive pas à me remettre du COVID, je suis malade et fatiguée en permanence depuis, avec de graves problèmes de tension. »

Femme, 31-55 ans atteinte du syndrome d'Ehlers Danlos, Nouvelle Aquitaine

« Il augmente la fatigue, mais je n'ai pas la garantie de l'avoir réellement eu. Il s'agit seulement d'une suspicion, et d'autres facteurs ont pu contribuer à l'aggravation de mon état. »

Femme de 18-30 ans atteinte d'hypersomnie idiopathique, Auvergne-Rhône-Alpes

« Multitude de crises durant les 4 derniers mois, plus que la normale. »

Femme de 18 à 30 ans atteinte de fièvre méditerranéenne familiale, Ile-de-France

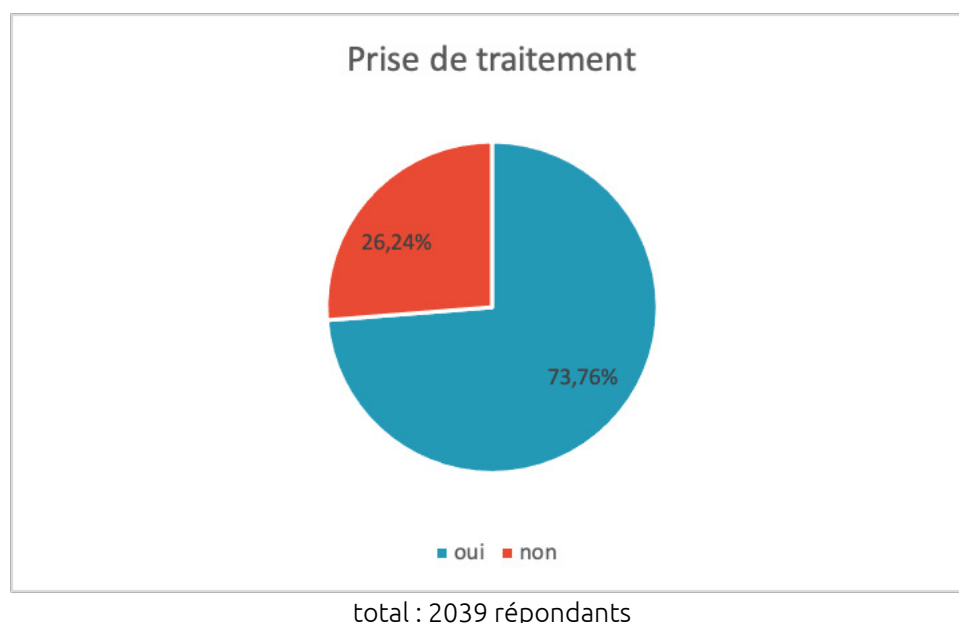
« Difficile de comprendre le lien entre des problèmes de santé actuels qui sont a priori la conséquence du Covid et la maladie de Rendu Osler. Il faudrait pouvoir en discuter en rendez-vous ce qui est très compliqué (rendez-vous tous reportés dans un futur lointain). »

Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie de Rendu-Osler, Bourgogne-Franche-Comté

Traitements

Près de 74 % des répondants prennent un traitement pour la maladie rare

Prenez-vous (ou le malade) habituellement un traitement pour la maladie rare ?



Pouvez-vous préciser quels sont le ou les traitements fondamentaux pris pour la maladie rare ?

• Principaux traitements (liste complète en annexe 4) :

Nb de répondants	Substance active	Nom du médicament
298	Hydrocortisone	Hydrocortisone
125	Sulfate d'hydroxychloroquine	Plaquenil
118	Fludrocortisone	Flucortac/Fludrocortisone
73	Lévothyroxine sodique	Lévothyrox
61	Divers immunosuppresseurs	Divers immunosuppresseurs
58	Divers glucocorticoïdes	Divers glucocorticoïdes
51	Méthotrexate	Imeth / Méthotrexate / Novatrex / Nordimet
50	Acide ursodésoxycholique	Cholurso/ Delursan / Ursolvan / Urso-falk
47	Prednisone	Cortancyl / prednisone
42	Baclofène	Lioresal / Baclofène
33	Desmopressine	Minirin / Minirinmelt
33	Divers antidouleurs	Divers antidouleurs
31	Esomeprazole	Esomeprazole / Inexium
30	Vitamine D	Vitamine D
28	L-carnitine	Levocarnil
26	Calcium	Orocal/Calcidose/caltrate/Fixical/Calciprat/Cacit
26	Mycophénolate mofétil	Cellcept
23	Icatibant	Firazyr
23	Méthylphénidate	Ritaline / Concerta / Medikinet / Quasym
22	Acide acétylsalicylique	Kardegic / Resitune
22	Paracétamol	Paracétamol
19	Acide acétylsalicylique	Aspegic / Aspirine
19	Acide folique/vitamine B9	Speciafoldine
19	Azathioprine	Imurel
19	Divers antibiotiques	Divers antibiotiques
19	Gabapentine	Neurontin
18	Acide tranexamique	Exacyl
18	Clonazépam	Rivotril
18	Divers anxiolytiques et antidépresseurs	Divers anxiolytiques et antidépresseurs
18	Oxygène	Oxygène
18	Tacrolimus monohydraté	Modigraf / Prograf / Advagraf / Protopic / Envarsus
17	Lanréotide	Somatuline
17	Rituximab	Mabthera/Rituximab
17	Toxine botulique	Toxine botulique (injection)
17	Tramadol	Tramadol / Monoalgic
15	Ciclosporine	Neoral
15	Divers bêta-bloquants	Divers bêta-bloquants
15	Hormones de croissance	Hormones de croissance
15	Prégabaline	Lyrica
15	Triméthoprim, sulfaméthoxazole	Bactrim

Assez peu de ruptures de stocks constatées en officine ou pharmacie hospitalière

- 12,54 % des personnes concernées ont constaté une rupture de stock d'un traitement en officine (7,98 % ont trouvé leur traitement dans une autre pharmacie et 4,56 % ont constaté une rupture dans plusieurs pharmacies) :

Avez-vous constaté une rupture de stock d'un traitement en pharmacie (officine) ?

oui, dans votre pharmacie habituelle mais vous avez trouvé le traitement dans une autre pharmacie	7,44%	112
oui, dans plusieurs pharmacies et vous n'avez pas trouvé le traitement	4,25%	64
non, vous n'avez pas constaté de rupture de stock du traitement	81,47%	1227
non concerné	6,84%	103
total	100 %	1506

« Difficultés à se procurer du Plaquénil. »

Femme de 31-55 ans atteinte de lupus, Bourgogne-Franche-Comté

« Bien heureusement et grâce à mon pharmacien et mon anticipation j'ai pu obtenir mon traitement Plaquénil. Et ma maladie est moins active fort heureusement depuis quelques temps. Grand stress malgré tout... »

Femme de 56-70 ans atteinte de sarcoïdose, Centre-Val de Loire

- 4,95 % des personnes concernées ont constaté une rupture de stock en pharmacie hospitalière/à usage intérieur ; et 8,88 % des personnes concernées un retard d'approvisionnement :

Avez-vous constaté une rupture de stock ou un retard d'approvisionnement en pharmacie hospitalière (pharmacie à usage intérieur) ?

oui, une rupture	2,59%	39
oui, un retard	4,65%	70
non	45,88%	691
je ne suis pas concerné	47,68%	718
total	100 %	1506

Quelques reports et annulations de rendez-vous en pharmacie hospitalière

- 11,64 % des personnes concernées ont eu des reports de rendez-vous et 10,71 % des personnes concernées des annulations de rendez-vous :

Avez-vous eu des reports ou des annulations de rendez-vous par une pharmacie hospitalière (pharmacie à usage intérieur) ?

oui, des reports de rendez-vous	5,84%	88
oui, des annulations de rendez-vous	5,38%	81
non	40,84%	615
je ne suis pas concerné	49,80%	750
total	100 %	1506

« Un suivi exceptionnel par mon spécialiste et mon médecin traitant qui se sont montré disponibles et de très bon conseil, qui ont fait en sorte que mes traitements, actuellement disponibles uniquement en pharmacie du CHU soit livrés dans la pharmacie de mon village en moins de 48h. Une écoute et une bienveillance. »

Femme de 31-55 ans atteinte d'angioedème héréditaire, Normandie

Une peur de se rendre en officine mais très peu de renoncement au traitement

- 60,69 % des personnes concernées ont eu peur de se rendre dans une officine à cause de l'épidémie de COVID-19. Seulement 0,66 % ont renoncé à un traitement à cause de cette peur ;
- Parmi les personnes qui ont eu peur de se rendre en officine, plus de la moitié y sont quand même allées malgré cette peur (53,94 % des personnes ayant eu une peur spécifique) et 6,67 % ont été livrées à domicile :

Avez-vous eu une peur spécifique de vous rendre dans une pharmacie (officine) à cause de l'épidémie de COVID-19 ?

oui, mais quelqu'un s'est rendu à la pharmacie pour vous	23,24%	350
oui, mais vous avez été livré à domicile	4,05%	61
oui, et vous avez renoncé à un traitement	0,66%	10
oui, mais vous vous êtes quand même rendu en pharmacie	32,74%	493
non, vous n'avez pas eu de peur spécifique	39,31%	592
total	100%	1506

« Le fait de ne plus recevoir mon médicament des US a eu des répercussions sur ma santé. Mon état s'est aggravé. »

Femme de 56-70 ans atteinte d'une maladie mitochondriale, Auvergne-Rhône-Alpes

« En ce qui me concerne je dois avoir des perfusions de kétamine, le seul médicament qui calme mes douleurs. Ces perfusions doivent être faites à l'hôpital. Mais ceci a été compliqué, me laissant dans la souffrance car je ne supporte aucun autre médicament pour ma douleur. »

Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome d'Ehlers-Danlos, Grand Est

Matériel de protection

Une importante pénurie de matériel de protection rapportée pendant le confinement chez les soignants intervenant à domicile, les soignants de ville et les soignants hospitaliers.

- 39,48 % des personnes concernées ont constaté une pénurie de matériel chez les soignants hospitaliers pendant le confinement

En cas d'hospitalisation, avez-vous constaté une pénurie de matériel de protection (masques, gants, blouses...) pour les soignants hospitaliers ?

oui	6,72%	137
non	10,30%	210
non concerné	82,98%	1692
total	100%	2039

- 53,90 % des personnes concernées ont constaté une pénurie de matériel chez les soignants consultés en ville pendant le confinement :

Avez-vous constaté une pénurie de matériel de protection (masques, gants, blouses...) chez les soignants consultés en ville ?

oui	26,09%	532
non	22,31%	455
non concerné	51,59%	1052
total	100%	2039

- 55,46 % des personnes concernées ont constaté une pénurie de matériel pendant le confinement chez les soignants intervenant à domicile :

Avez-vous constaté une pénurie de matériel de protection (masques, gants, blouses...) pour les soignants intervenant à domicile ?

oui	16,18%	330
non	13,00%	265
non concerné	70,82%	1444
total	100%	2039

« J'aurais aimé que le ministère de la santé mette plus de matériel à notre disposition. J'ai des soins stériles et j'ai eu l'impression de ne pas être assez protégée ainsi que les infirmières libérales intervenant à domicile (par une tension du matériel). J'ai craint également une rupture des médicaments nécessaires à mes soins...mais surtout gros impact psychologique. Je suis confinée et me sens très isolée ! »

Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome d'Apple Peel, Grand Est

Un accès insuffisant au matériel de protection pour les malades et leurs aidants pendant le confinement

- Masques** : 52,63 % des répondants qui en ont besoin n'ont pas eu accès à des masques pendant le confinement. 23,55 % des personnes en ayant besoin en ont eu en quantité suffisante et 23,82 % en quantité insuffisante.
- Gants** : 68,87 % des répondants qui en ont besoin n'ont pas eu accès à des gants pendant le confinement. 20,12 % des personnes en ayant besoin en ont eu en quantité suffisante et 11,02 % en quantité insuffisante.
- Gels et solutions hydroalcooliques** : 39,02 % des personnes qui en ont besoin n'ont pas eu accès à des gels et solutions hydroalcooliques pendant le confinement. 35,51 % des personnes en ayant besoin en ont eu en quantité suffisante et 25,47 % en quantité insuffisante.

Pendant le confinement, avez-vous eu accès à des masques, gants, gels et solutions hydroalcooliques pour vous protéger et/ou protéger votre aidé ?

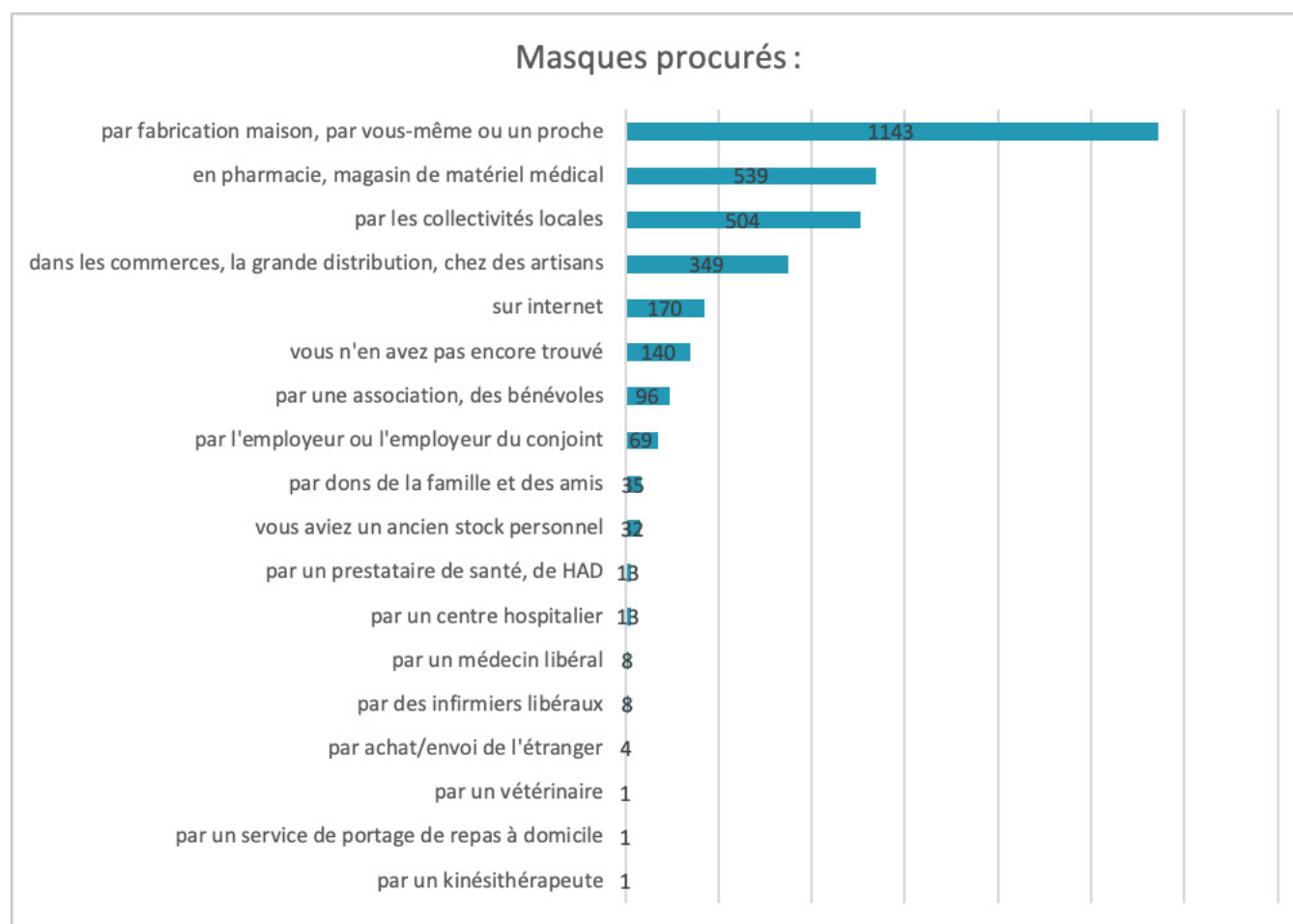
	oui en quantité suffisante		oui mais pas assez		non		je n'en ai pas besoin		total
masques	22,00%	6	22,25%	453	49,17%	1001	6,58%	134	2036
gants	15,58%	314	8,54%	172	53,35%	1075	22,53%	454	2015
gel HA	33,50%	619	24,03%%	487	36,80%	746	5,67%	115	2027

« La difficulté au début de l'épidémie, c'était d'avoir des masques chirurgicaux en pharmacie, il a fallu confectionner des masques en tissu sans avoir des talents de couturière. »

Femme de 31-55 ans atteinte de dermatomyosite, Ile-de-France

Plus de la moitié des répondants se sont procuré des masques fait maison

Comment vous êtes-vous procuré les masques nécessaires au déconfinement ?



total : 2039 répondants

« Très bonne implication de notre pharmacien de ville pour la livraison du traitement et la commande de masques au déconfinement. »

Aidant d'une femme de plus de 70 ans atteinte de la maladie de Cushing, PACA

« Il est très malheureux de ne pas avoir eu de masques avant ni après le confinement. Ma pharmacie ne les a toujours pas reçus, c'est lamentable ! »

Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie de Behçet, Auvergne-Rhône-Alpes

« Besoin de masques dans le cadre du handicap visuel : difficultés pour s'en procurer et difficile de s'en passer parce qu'on ne peut pas évaluer la distance sanitaire. »

Femme de 31-55 ans atteinte de neuropathie optique héréditaire, Hauts-de-France

Des masques en quantité insuffisante mais une majorité de masques aux normes AFNOR, et une information complète sur les conditions d'utilisation des masques

- 61,83 % des répondants concernés ont des masques aux normes AFNOR ; 22,39 % ne savent pas ;
- 77,24 % des répondants concernés indiquent disposer d'une information complète sur l'utilisation des masques ; 6,19 % ne savent pas ;
- 46,89 % des personnes concernées indiquent disposer d'assez de masques pour assurer correctement le déconfinement du malade ; 41,51 % indiquent qu'ils n'en ont pas assez ; 11,60 % ne savent pas ;
- 40,45 % des personnes concernées indiquent disposer d'assez de masques pour assurer correctement le déconfinement des aidants ; 47,05 % indiquent qu'ils n'en ont pas assez ; 12,50 % ne savent pas ;

Si vous avez des masques, disposez-vous :

	oui		non		je ne sais pas		non concerné		Total
De masques aux normes AFNOR	58,14%	1171	14,85%	299	21,05%	424	5,96%	120	2014
D'une information complète sur les conditions d'utilisation des masques	73,43%	1459	15,75%	313	5,89%	117	4,93%	98	1987
D'un nombre suffisant de masques pour assurer correctement le déconfinement du malade	43,77%	881	38,75%	780	10,83%	218	6,66%	134	2013
D'un nombre suffisant de masques pour assurer correctement le déconfinement des aidants	23,59%	453	27,45%	527	7,29%	140	41,67%	800	1920

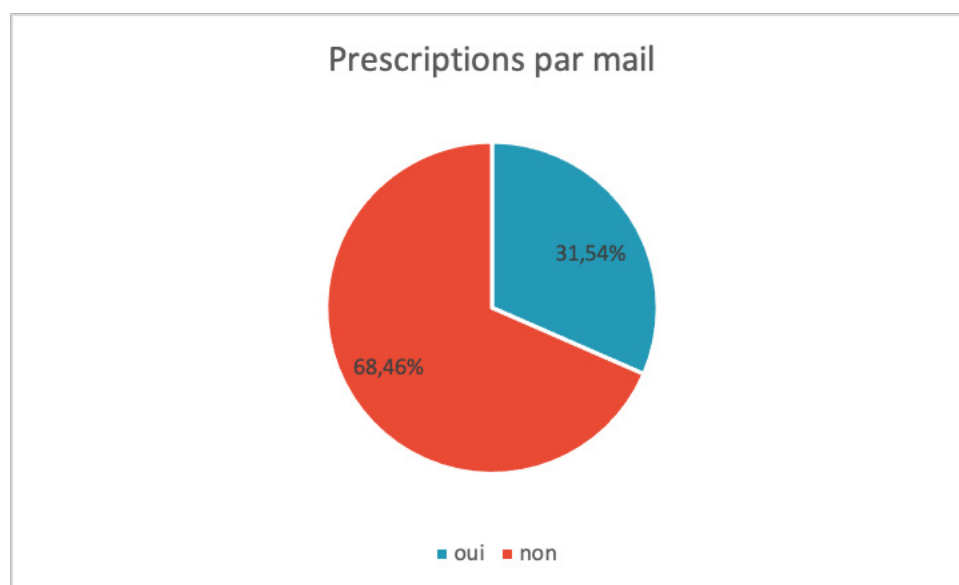
*« Habitués aux gestes barrières dans notre maladie rare, il n'y a pas plus de risques pour nos malades. »
Femme de 31-55 ans atteinte de myélome multiple, Ile-de-France*

Télémédecine

Développement des prescriptions par mail

- Plus de 30 % des répondants ont bénéficié de prescriptions par mail :

Avez-vous bénéficié de prescriptions par mail pour la maladie rare ?



total : 2039 répondants

Peu de cas de non-renouvellement d'ordonnance pendant le confinement

- Seulement 4,61 % des répondants qui avaient besoin d'un renouvellement d'ordonnance pendant le confinement n'ont pas pu l'obtenir ;
- Pour 19,96 % des personnes qui avaient besoin d'un renouvellement d'ordonnance pendant le confinement, le

renouvellement a été fait automatiquement ; pour 22,22 % il a été fait par mail ; pour 31,45 % l'ordonnance a été renouvelée lors d'une téléconsultation ou consultation par téléphone ; et pour 21,75 % lors d'une consultation physique :

Avez-vous bénéficié de prescriptions par mail pour la maladie rare ?

oui, le renouvellement a été fait automatiquement	10,40%	212
oui, le renouvellement a été fait par mail	11,57%	236
oui, lors d'une téléconsultation ou consultation par téléphone	16,38%	334
oui, lors d'une consultation physique	11,33%	231
non, parce que vous n'en aviez pas besoin	47,92%	977
non, parce que vous n'avez pas réussi à obtenir une consultation	2,40%	49
total	100%	2039

- Parmi les ordonnances renouvelées, 89,02 % étaient similaires aux ordonnances précédentes ; 7,15 % étaient modifiées pour une délivrance de produits sur une période plus longue ; 2,42 % étaient modifiées pour une délivrance de produits sur une période plus courte ; 1,41 % étaient modifiées du fait d'une rupture d'un médicament :

Si vous avez eu un renouvellement d'ordonnance, l'ordonnance était-elle :

similaire aux ordonnances précédentes	45,19%	884
modifiée pour une délivrance de produits sur une période plus longue qu'habituellement	3,63%	71
modifiée pour une délivrance de produits sur une période plus courte qu'habituellement	1,23%	24
modifiée du fait d'une rupture sur le médicament que vous utilisez habituellement	0,72%	14
non concerné	49,23%	963
total	100%	1956

Les 14 malades concernés par une ordonnance modifiée du fait d'une rupture sur un médicament habituel sont atteints de : mastocytose, épidermolyse bulleuse, mucoviscidose, syndrome de Gougerot-Sjögren, connectivite mixte, syndrome d'activation mastocytaire, syndrome d'Ehlers-Danlos, polychondrite atrophique, fructosémie, syndrome de West, hépatite auto-immune, lymphohistiocytose familiale, acromégalie, citrullinémie.

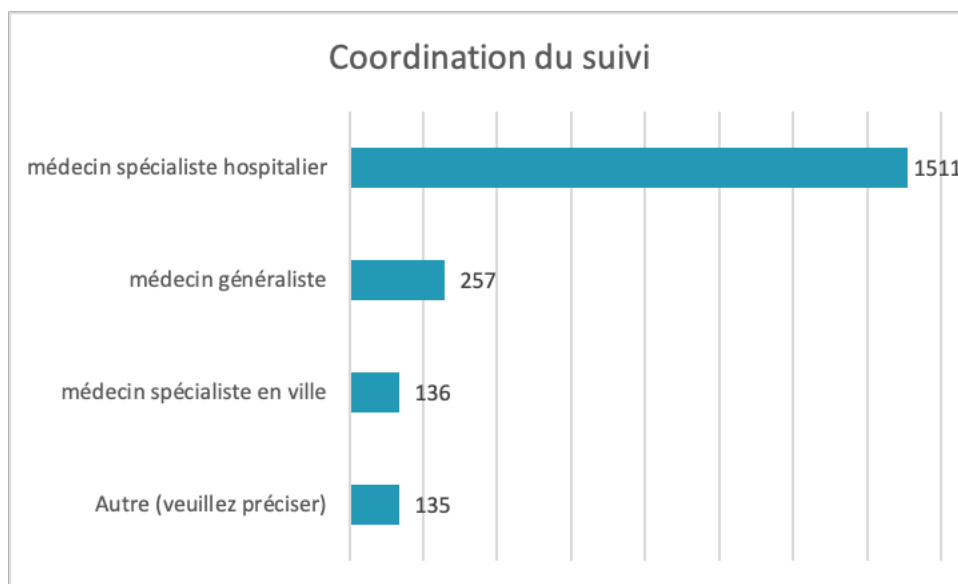
*« Il faut développer le suivi des malades chroniques par téléconsultation. »
Parent d'un enfant atteint d'atrésie de l'œsophage, Hauts-de-France*

*« La gestion de la crise hospitalière m'interpelle. Peu de moyens mis en place pour assurer le lien hors présentiel. Les équipes sont saturées et essouffées. »
Parent d'un enfant atteint d'atrésie de l'œsophage et du syndrome de Vacterl, Pays de la Loire*

Suivi habituel de la maladie rare

- Le suivi de la maladie rare est très majoritairement coordonné à l'hôpital (dans 74,10 % des cas) ;
- par un médecin généraliste dans 12,60 % des cas ; par un spécialiste de ville dans 6,67 % des cas :

Qui coordonne le suivi de votre maladie rare (ou de celle du malade) ?



Autre : médecin spécialiste (51) ; malade ou aidant (38) ; personne (23) ; médecin en établissement médico-social (9) ; « je ne sais pas » (2) ; Sessad (1) ; professionnel para-médical (1) ; médecin spécialiste hospitalier retraité (1) ; chirurgien-dentiste (1) ; association (1).

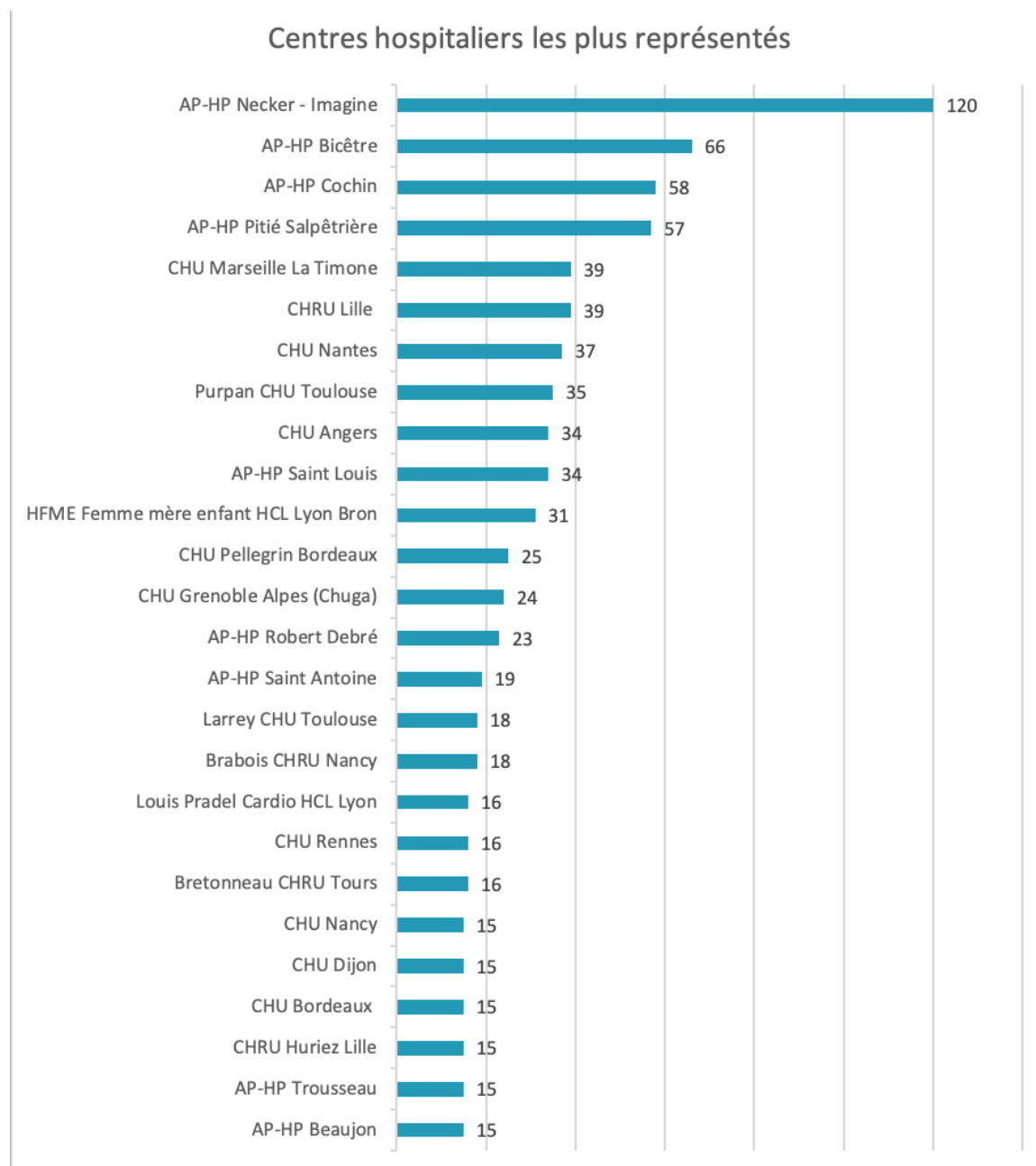
- Si le suivi est coordonné à l'hôpital, il s'agit d'un centre de référence dans 40 % des cas :

Si le suivi est coordonné à l'hôpital, s'agit-il :

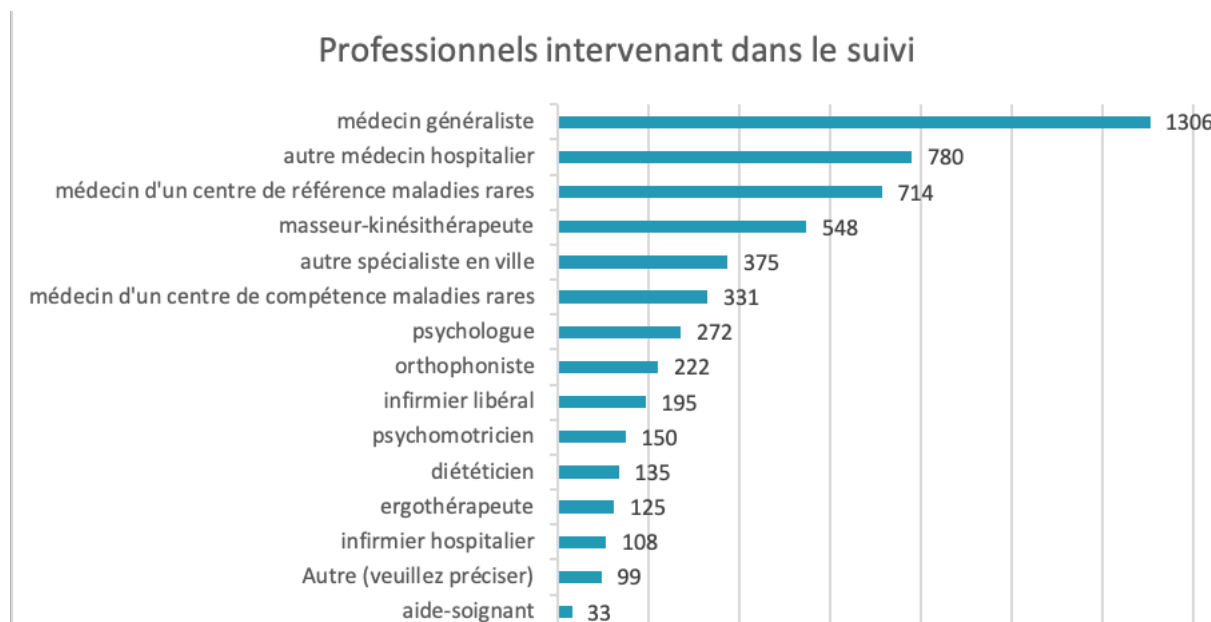
d'un centre de référence maladies rares	40,65%	724
d'un centre de compétence maladies rares	13,98%	249
d'un autre centre hospitalier	30,54%	544
je ne sais pas	14,82%	264
total	100,00%	1781

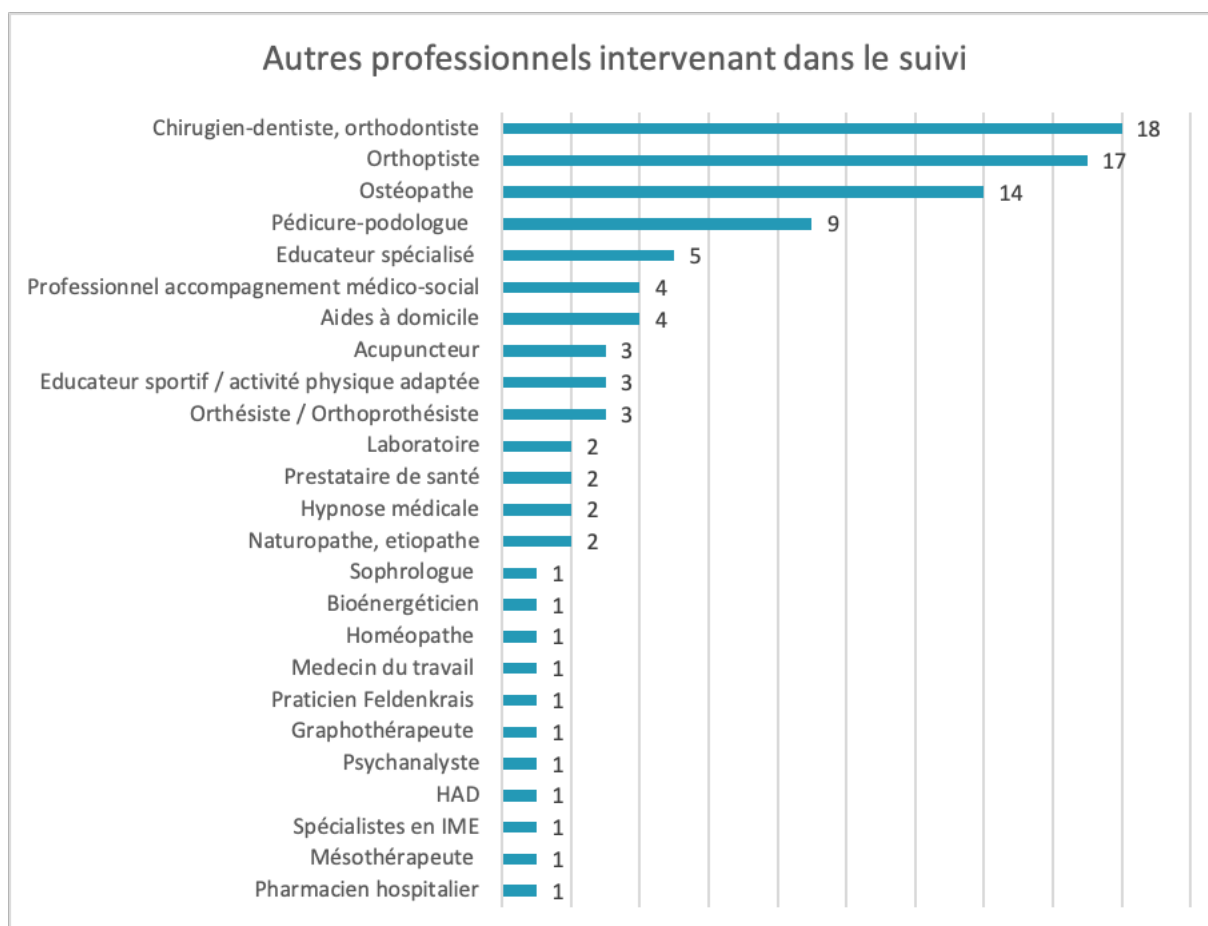
- 289 centres hospitaliers, cliniques, centres de santé, etc. sont référencés comme centres de suivi (liste complète en annexe 5) :

Pouvez-vous préciser le nom du centre hospitalier ?



Quels professionnels interviennent dans le suivi de la maladie rare ?





Suivi de la maladie rare pendant la crise sanitaire

- 12,06 % des répondants qui expriment un besoin de suivi spécifique pendant le confinement n'en ont pas bénéficié de la part de leur médecin traitant :

Le médecin traitant a-t-il mis en place un suivi spécifique de la maladie rare pendant le confinement ?

oui	12,80%	261
non, ce n'était pas nécessaire	64,88%	1323
non, malgré un besoin	12,06%	246
je ne sais pas	10,25%	209
total	100,00%	2039

- Parmi ces 246 personnes n'ayant pas eu de suivi spécifique malgré un besoin, 33 déclarent avoir été touchées par le COVID-19 (13,41 % vs. 7,7 % de la totalité des répondants déclarant avoir été touchés par le COVID-19).

*« J'ai bénéficié d'un suivi spontané et pertinent de mon médecin référent pendant le confinement »
Homme de 56-70 ans atteint de granulomatose avec polyangéite, Nouvelle-Aquitaine*

*« Sensation de ne pas être protégé par le médecin généraliste
qui ne tient pas compte de la gravité de l'exposition du malade au covid. »
Femme de 56-70 ans atteinte d'hépatite auto-immune, Occitanie*

*« J'aurais vraiment apprécié que mon endocrinologue prenne contact avec moi
afin de me sentir moins seule face à cette crise. »
Femme de 18-30 ans atteinte de craniopharyngiome, Bourgogne-Franche-Comté*

Dans l'ensemble, des rendez-vous maintenus pendant le confinement dans la moitié des cas (rdv médicaux) et dans seulement 30% des cas (rdv paramédicaux)

- Parmi les personnes concernées, 46,25 % ont eu leurs rendez-vous médicaux maintenus dans l'ensemble (18,64 % en présentiel et 27,62 % en téléconsultation ou par téléphone) ;
- 36,39 % ont eu leurs rendez-vous médicaux reportés après le confinement ; et 17,35 % ont eu leurs rendez-vous annulés :

Dans l'ensemble, les rendez-vous médicaux pour le suivi de la maladie rare ont été :

maintenus en présentiel	13,54%	276
maintenus en téléconsultation ou par téléphone	20,06%	409
reportés après le confinement	26,43%	539
annulés	12,60%	257
non concerné	27,37%	558
total	100%	2039

NB : Dans l'urgence, le renouvellement d'ordonnance a majoritairement été fait (seulement 4,61 % cas de non renouvellement d'ordonnances ont été rapportés précédemment). Des rendez-vous de suivi moins urgents peuvent avoir été reportés sans que cela constitue une perte de chance.

« Je crois qu'un mot de l'équipe de médecins du centre de référence expliquant l'annulation des rdv et qu'il ne fallait pas s'inquiéter pour les risques de contagions etc. aurait été bienvenu. Nous avons été chercher l'information mais elle n'est pas venue d'eux et c'est dommage. »

Parent d'un enfant atteint de la maladie de Strümpell-Lorrain, Ile-de-France

« Un grand merci à l'équipe qui me suit au CHU et qui a réorganisé le circuit de soins pour nous éviter d'aller à l'hôpital. »
Homme de 56-70 ans atteint d'amylose, Ile-de-France

- Parmi les personnes concernées, seulement 29,86 % ont eu leurs rendez-vous paramédicaux maintenus (17,45 % en présentiel et 12,41 % en téléconsultation ou par téléphone) ;
- 42,45 % ont eu leurs rendez-vous paramédicaux reportés après le confinement ; et 27,70 % ont eu leurs rendez-vous annulés :

Dans l'ensemble, les rendez-vous paramédicaux pour la maladie rare ont été :

maintenus en présentiel	9,51%	194
maintenus en téléconsultation ou par téléphone	6,77%	138
reportés après le confinement	23,15%	472
annulés	15,11%	308
non concerné	45,46%	927
total	100%	2039

« Prise en charge à l'arrêt complet faute de disponibilité de l'offre de soin. Il faut arrêter de dire de continuer à poursuivre la prise en charge alors que c'est impossible car tout est annulé !

Le problème vient de l'offre de soin, pas de la peur des patients »

Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome d'Ehlers-Danlos, Ile-de-France

Une perte de chance pour les malades liée à l'impossibilité de consulter des professionnels paramédicaux dans 40 % à 78 % des cas pendant le confinement

- Moins de 20 % de consultations impossibles chez les médecins généralistes, les infirmiers, les laboratoires d'analyse ;
- Environ 1/3 de consultations impossibles chez les médecins spécialistes (de ville ou hospitaliers) et les aides-soignants ;
- Entre 40 % et 78 % de consultations impossibles pour les professions paramédicales :

Quels professionnels ont été consultés pour la maladie rare pendant le confinement ? (réponses obtenues parmi les personnes ayant besoin d'une consultation pendant le confinement)

	Consultation impossible	Consultation physique	Téléconsultation	Consultation par téléphone	Nombre de répondants
Médecin généraliste	5,54%	49,64%	24,51%	20,31%	975
Spécialiste de ville	34,18%	29,32%	20,46%	16,03%	474
Médecin d'un centre de référence	30,21%	16,57%	18,13%	35,09%	513
Médecin d'un centre de compétence	37,15%	16,32%	18,06%	28,47%	288
Autre médecin hospitalier	34,44%	25,23%	14,92%	25,41%	543
Laboratoire d'analyses	14,47%	78,39%	2,20%	4,95%	546
Infirmier hospitalier	17,93%	68,28%	0,69%	13,10%	145
Infirmier libéral	7,16%	91,34%	0,60%	0,90%	335
Masseur-kinésithérapeute	78,68%	16,07%	2,37%	2,88%	591
Psychologue	40,06%	7,34%	17,74%	34,86%	327
Aide-soignant	32,79%	60,66%	0,00%	6,56%	61
Orthophoniste	68,66%	5,07%	18,43%	7,83%	217
Ergothérapeute	76,19%	3,81%	5,71%	14,29%	105
Diététicien	40,52%	12,93%	4,31%	42,24%	116
Psychomotricien	77,03%	2,03%	8,11%	12,84%	148

*« L'interruption complète de la kinésithérapie et la réduction de l'activité physique ont dégradé les capacités motrices »
Parent d'un enfant atteint de la maladie de Strümpell-Lorain, Ile-de-France*

*« Le suivi maladie rare a été inexistant pendant la période de confinement. En résumé nous avons été laissés dans la nature, un appel qui n'a servi à rien, la personne n'étant même pas au courant des derniers examens réalisés... Nous laissant sans réponse à nos questions et nos inquiétudes »
parent d'un enfant atteint d'atrésie de l'œsophage, Hauts-de-France*

Professions citées dans « autres » :

Professionnels	Par téléphone	Télé-consultation	A domicile	Consultation impossible	Consultation physique	Par e-mail
Educateur spécialisé	1	1	1	2		
Pharmacie hospitalière					1	
Spécialiste						2
Spécialiste de ville	7	4		9	5	
Spécialiste hospitalier	1	2		3	4	
Infirmière puéricultrice					1	
Infirmière	1		1		1	1
Médecin généraliste	1		1		1	
Médecin traitant		1				1
Médecin scolaire						1
Médecin du travail	1					
Orthoptiste				1	1	
Orthoprothésiste					1	
Podologue-pédicure				1		
Examen IRM				1	1	
Densitométrie				1	1	
APA				1		
Dentiste				5	2	
Ostéopathe				1		
SOS médecin					1	
Courrier du CRMR						1
HDJ/hospitalisation				2		
Accompagnement médico-social				1		
Balnéothérapie/cure thermique				2		

« Pendant cette crise notre suivi a été dégradé, alors que toute l'année on entend que c'est important un suivi régulier, important la kiné, mais au final plus rien durant cette crise »

Femme de 18-30 ans atteinte d'encéphalomyopathie mitochondriale, Nouvelle-Aquitaine

« Le gouvernement disait qu'il fallait continuer les suivis thérapeutiques et les consultations pour les maladies longues durées sauf que c'était tout simplement impossible, beaucoup de RDV annulés pendant le confinement et même après... »

Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome d'Ehlers-Danlos, Bretagne

Quelques difficultés rapportées pour obtenir un rendez-vous de suivi

- 9,37 % des personnes concernées ont eu plus de difficultés qu'à la normale pour prendre un rendez-vous dans leur centre habituel ;
- 35,40 % des personnes concernées n'ont pas eu plus de difficultés qu'à la normale pour prendre un rendez-vous dans leur centre habituel ;
- 15,23 % des personnes concernées ont eu moins de difficultés qu'à la normale pour prendre un rendez-vous dans leur centre habituel :

Etait-ce plus compliqué qu'à la normale de prendre un rendez-vous dans votre centre habituel ?

C'est compliqué en temps normal et vous avez eu plus de difficultés pendant la crise	15,30%	312
C'est compliqué en temps normal et vous avez eu les mêmes difficultés pendant la crise	6,77%	138
C'est compliqué en temps normal et vous avez eu moins de difficultés pendant la crise	3,68%	75
C'est fluide en temps normal et vous avez eu plus de difficultés pendant la crise	5,84%	119
C'est fluide en temps normal et c'était pareil pendant la crise	8,39%	171
C'est fluide en temps normal et c'était encore plus facile pendant la crise	2,84%	58
non concerné	57,18%	1166
total	100%	2039

« RAS, tout a été fluide. »

Femme de 31-55 ans atteinte de narcolepsie, Ile-de-France

« Mon rendez-vous de suivi à l'hôpital de référence étant fin avril, le pneumologue m'a appelée et a fait une consultation téléphonique tout en reportant le rendez-vous à Octobre. J'y ai été très sensible ! »

Femme de 56-70 ans atteinte de lymphangioléiomyomatose, Auvergne-Rhône-Alpes

« Durant le confinement impossibilité d'être correctement suivi et soigné d'autre chose que du COVID (rendez-vous annulés en cascade). »

Femme de 56-70 ans atteinte d'acromégalie, Auvergne-Rhône-Alpes

- 41,05 % des personnes concernées ont pu joindre leur centre mais n'ont pas pu obtenir de rendez-vous ; 28,36 % des personnes concernées ont pu obtenir un rendez-vous mais avec des délais trop longs ; 27,80 % des personnes concernées ont eu des difficultés à joindre leur centre :

S'il y avait des difficultés pour prendre rendez-vous dans votre centre habituel, lesquelles étaient-elles ?

Difficulté à joindre le centre	149
Impossible de prendre un rendez-vous même s'il est possible de joindre le centre	220
Possible de prendre un rendez-vous mais avec des délais trop longs	152
non concerné	1421
Autre (veuillez préciser)	15
total	1957

- Parmi les réponses « autres », 7 personnes rapportent des rendez-vous reportés à date inconnue, 4 personnes sont en attente d'être rappelées par leur centre, 2 ont un centre à trop grande distance de leur domicile pour s'y rendre pendant le confinement, 1 répond « les 3 » (difficulté à joindre le centre, impossible de prendre un rdv et délai trop long), et 1 rapporte que son centre lui a conseillé de ne pas venir au rdv pour éviter les contaminations ;
- Parmi les personnes qui n'ont pas eu de difficultés, 4 personnes indiquent que leurs centres leur ont envoyé des ordonnances ou les ont contactés directement pour recalculer les rendez-vous.

*« Ils ont pris l'initiative de me rappeler pour reprendre un rendez-vous. Je ne me suis occupée de rien. »
Femme, 18 à 30 ans, hypoplasie du ventricule droit, Nouvelle Aquitaine.*

*« Difficulté à joindre le médecin cardiologue pour avis médical sur un éventuel déconfinement. »
Parent d'un enfant atteint du syndrome de Williams-Beuren, Occitanie*

*« On m'a conseillé d'éviter de venir pour ne pas prendre le risque de tomber malade. »
Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome de Bartter, Nouvelle Aquitaine*

Le délai d'attente pour un rendez-vous était majoritairement identique pendant le confinement, s'il était possible d'obtenir un rendez-vous.

- Parmi les personnes concernées qui ont pu prendre un rendez-vous pendant le confinement, le délai était identique pour 47,32 % ; plus long pendant le confinement pour 35,98 % et plus court pour 16,70% :

Le délai d'attente pour un rendez-vous dans votre centre habituel était :

identique pendant le confinement et auparavant	11,67%	238
plus long pendant le confinement qu'auparavant	8,88%	181
plus court pendant le confinement qu'auparavant	4,12%	84
ce n'était pas possible d'obtenir un rendez-vous pendant le confinement	15,35%	313
non concerné	59,98%	1223
total	100%	2039

« Cette crise a mobilisé tout le système médical pour le virus seulement, comme si les autres malades n'existaient plus. D'où une dégradation physique et une perte de chance, plus la détresse morale de ne pas être entendue ni soignée »

Femme de 31-55 ans atteinte d'insuffisance des surrénales, Auvergne-Rhône-Alpes

« Le report de rendez-vous médicaux après le déconfinement (parfois plusieurs mois après) entraîne un report d'une mise sur liste d'attente pour une nouvelle greffe. »

Aidant d'une femme de 18-30 ans atteinte de mucoviscidose, Occitanie

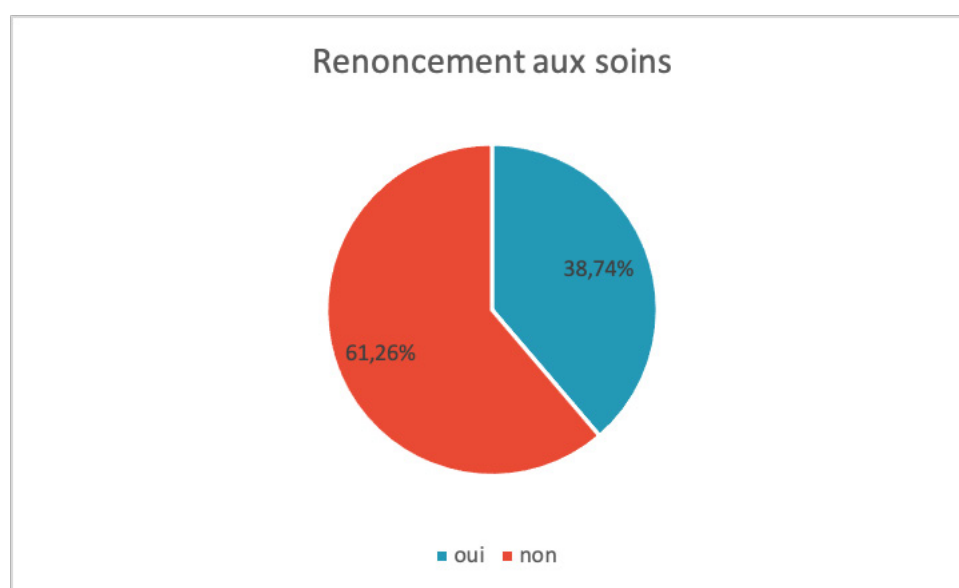
« J'aurais aimé être contacté pour faire un point sur la gestion de la maladie pendant la crise sanitaire. »

Parent d'un enfant atteint d'un syndrome néphrotique, Hauts-de-France

Renoncement aux soins

Près de 40 % des répondants déclarent avoir renoncé à des soins pendant le confinement

Avez-vous renoncé à des soins pour la maladie rare pendant le confinement ?

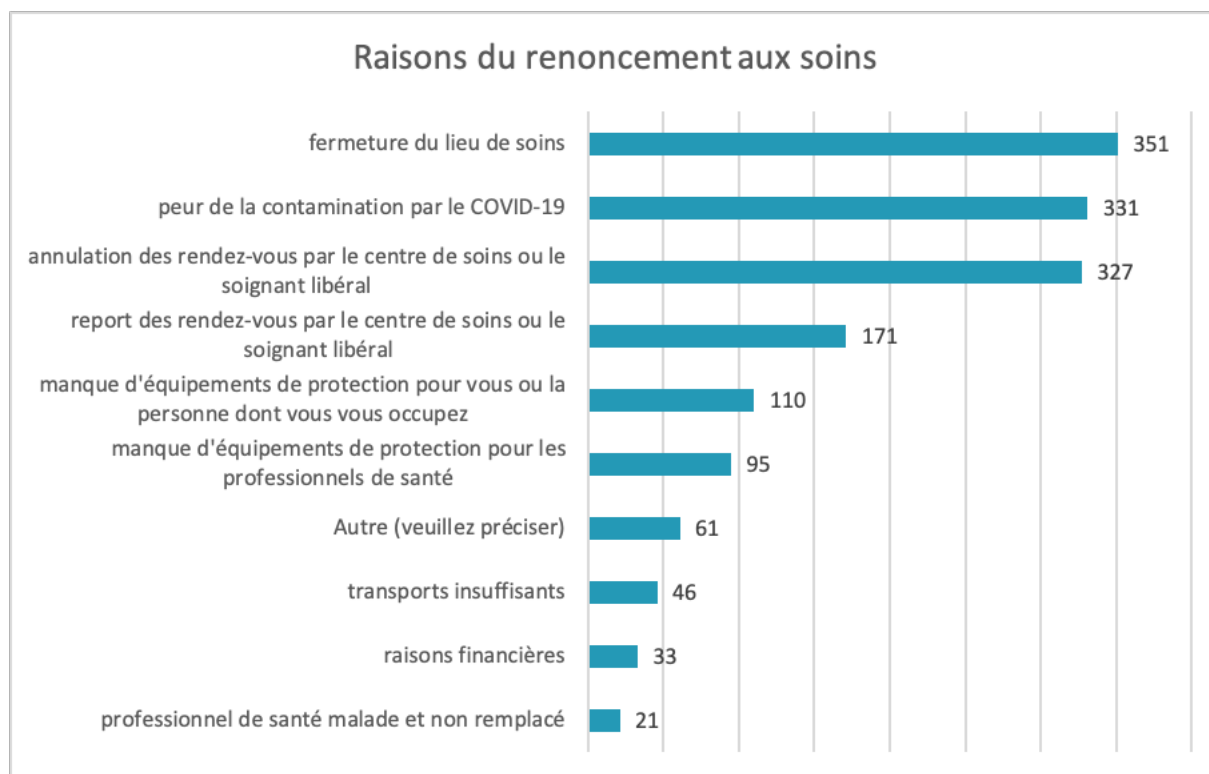


total : 2039 répondants

« Le manque de traitement m'a fait perdre en autonomie et causé une augmentation des douleurs »
 Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome d'Ehlers-Danlos, Normandie

Principales raisons : fermeture des lieux de soins, annulations/reports des rdv et peur de la contamination par le COVID-19

Pour quelle(s) raison(s) avez-vous renoncé à ces soins ?



« Mon injection trimestrielle de toxine botulique prévue mi-janvier a été repoussée plusieurs fois sans avoir actuellement un rdv définitif »
 Homme de 56-70 ans atteint de la maladie de Strümpell-Lorrain, Ile-de-France

« Difficile de trouver un médecin, peur d'aller aux urgences et d'attraper le covid 19 »
 Parent d'un enfant atteint de dyskinésie ciliaire, Auvergne-Rhône-Alpes

- Parmi les réponses « autres » :

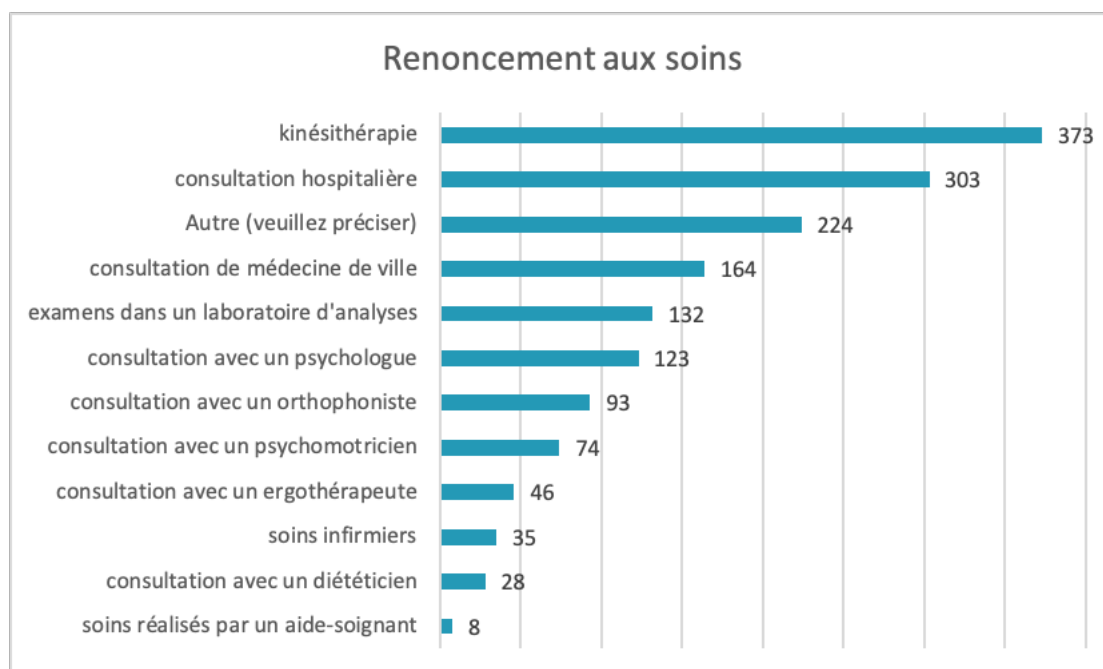
Raisons du renoncement aux soins	Nombre de cas
Déplacement impossible / centre de suivi à grande distance du domicile	5
Soins non urgents	4
Difficulté à joindre le professionnel de santé / Service débordé	3
Ne souhaite pas un suivi psychologique par téléphone	2
Pas osé prendre rendez-vous / peur de déranger	2
Hôtels fermés	2
Difficultés à récupérer un traitement à l'hôpital	2
Fatigue	2
Incapacité du malade à respecter les gestes barrières	1
Arrêt des examens d'analyse sur demande du médecin	1
Phobie du téléphone / malentendant	1
Fermeture d'établissement d'accueil médico-social	1
Pas de garde d'enfant	1
Pas de livraison de médicaments habituellement achetés à l'étranger	1
Fermeture des frontières	1
Pas d'activité physique adaptée	1
Fermeture des centres thermaux	1

« Ce qui m'a atteint le plus c'est l'absence de kiné. Oui j'ai fait des étirements à la maison mais ça ne suffisait pas. Avec ma fille on a senti notre mobilité se réduire. Heureusement on recommence depuis 3 semaines. J'attends l'ouverture également de la balnéo. »

Homme de 31-55 ans atteint de la maladie de Strümpell-Lorrain, Hauts-de-France

Les malades ont principalement renoncé aux soins de kinésithérapie et aux consultations médicales (ville & hôpital)

A quel(s) soin(s) avez-vous renoncé ?



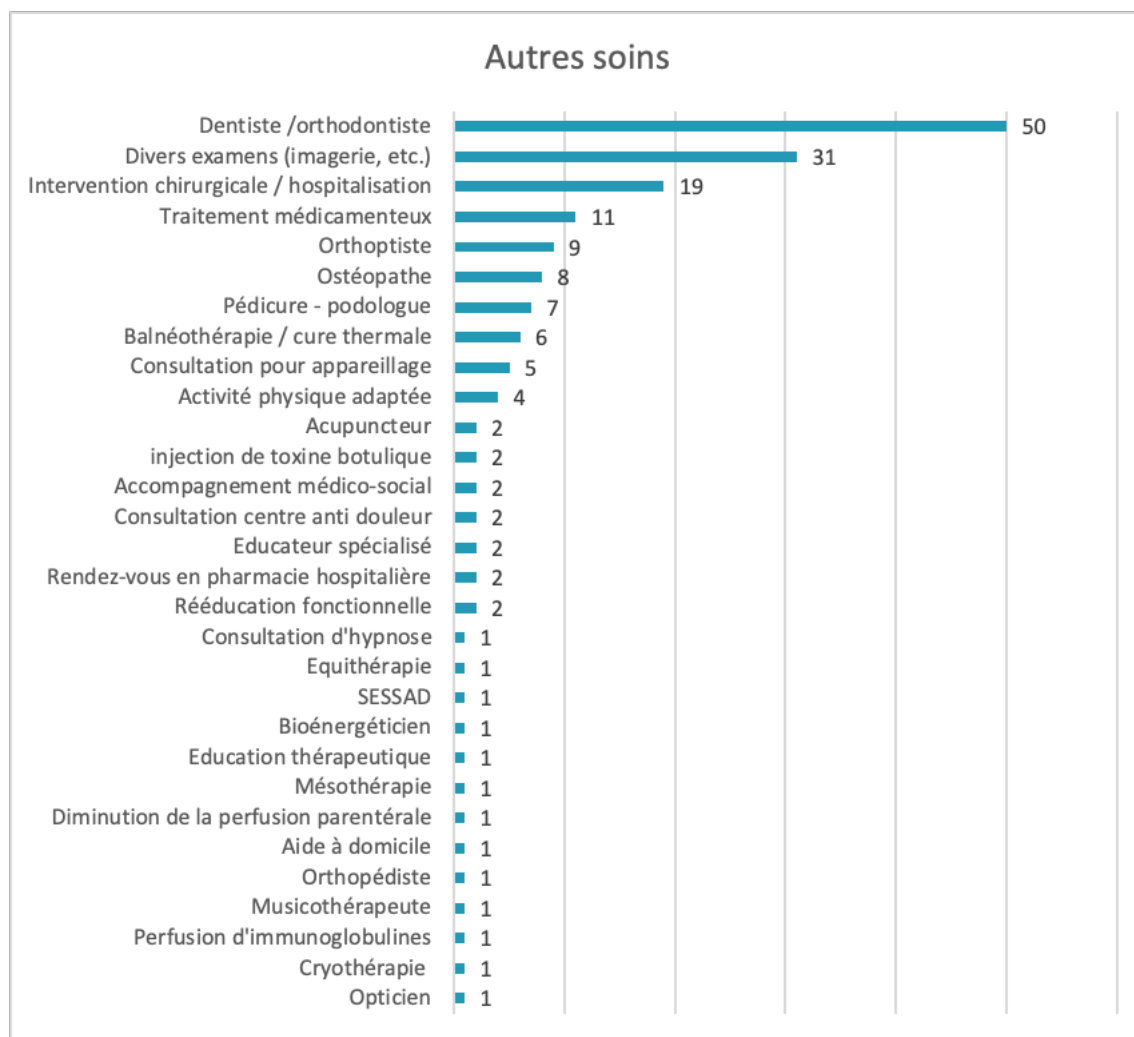
« Le pire a été l'arrêt non seulement des hospitalisations de jour pour mes perfusions d'anticorps mais surtout l'arrêt des hospitalisations de jour pour mon traitement antidouleur. »

Femme de 31-55 ans atteinte de gammopathie monoclonale, Centre-Val-de-Loire

« La fermeture des cabinets de kinésithérapie et l'arrêt prolongé des soins a été préjudiciable pour des maladies qui nécessitent des soins permanents. Ces professionnels de santé auraient dû être autorisés à poursuivre les soins relevant de maladie chronique invalidante. Ils pouvaient le faire en respectant les gestes barrière. Cela aurait permis d'éviter une dégradation de l'état de santé. »

Aidant d'une femme de 31-55 ans atteinte de dystonie, Bretagne

- « Autres » soins auxquels les répondants ont renoncé :



*« Même si je sais que les médecins n'avaient pas le choix, je me suis sentie abandonnée. »
Femme de 31-55 ans atteinte d'acromégalie, Hauts-de-France*

*« Il est clair que le gouvernement a choisi de sacrifier les gens atteints d'une maladie rare au bénéfice des gens atteints du Covid19. La conséquence à titre personnel est le retard dans la découverte de la récurrence de ma femme. J'ai aussi pu constater la détresse des équipes face à cette situation ainsi que la difficulté encore aujourd'hui pour faire leur travail. »
Aidant d'une femme de 31-55 ans atteinte de mésothéliome péritonéal, PACA*

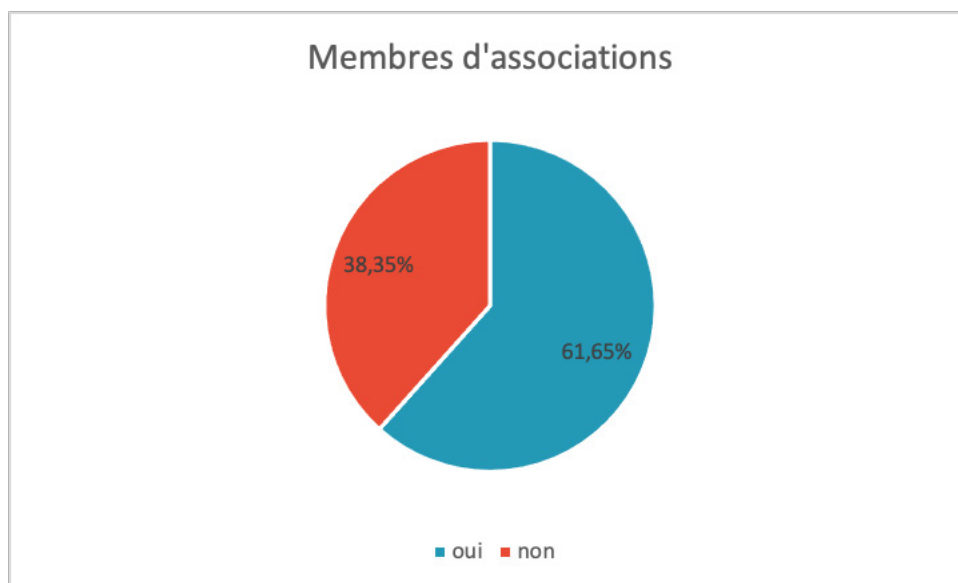
Associations de malades

L'enquête a atteint presque 40 % de personnes en dehors des associations de malades.

A votre connaissance, existe-t-il une ou des associations correspondant à cette maladie ?

oui, une association dédiée uniquement à cette maladie	56,84%	1159
oui, une association qui s'intéresse à un groupe de maladies comprenant celle-ci	29,52%	602
non	3,33%	68
je ne sais pas	10,30%	210
total	100%	2039

Etes-vous (ou le malade) membre d'une association correspondant à la maladie concernée ?



total : 2039 répondants

L'impact de la crise sur l'activité bénévole est hétérogène

- 20,93 % des personnes concernées ont une activité bénévole plus importante qu'avant la crise ; 29,90 % ont la même activité bénévole qu'habituellement ; 27,57 % ont réduit leur activité bénévole ; 21,59 % ont arrêté leur activité bénévole :

Si vous exercez une activité bénévole au sein d'une association de malades, comment se déroule votre activité pendant la crise sanitaire ?

Votre activité bénévole est plus importante qu'avant la crise		Vous poursuivez votre activité bénévole comme habituellement		Vous avez réduit votre activité bénévole		Vous avez arrêté votre activité bénévole		non concerné		Total
3,26%	63	4,66%	90	4,29%	83	3,36%	65	84,43%	1632	1933

On ne peut pas en conclure de tendance de l'impact sur l'activité bénévole.

« Heureusement qu'il y a eu les associations pour assurer le lien social des adolescents handicapés et la création d'échanges via internet pour lutter contre l'isolement. »

Femme de 31-55 ans atteinte d'acromégalie, Hauts-de-France

« L'aide des associations même si elles sont souvent plus démunies a été essentielle et incroyable. Des conseils simples sur comment essayer de maintenir la santé de notre proche mais aussi les aspects auxquels faire attention. Ces associations sans qui nous aurions été perdus et démunis ont apporté un réconfort et un soutien immense. »

Aidant d'une femme de 56-70 ans atteinte de paralysie supranucléaire progressive, PACA

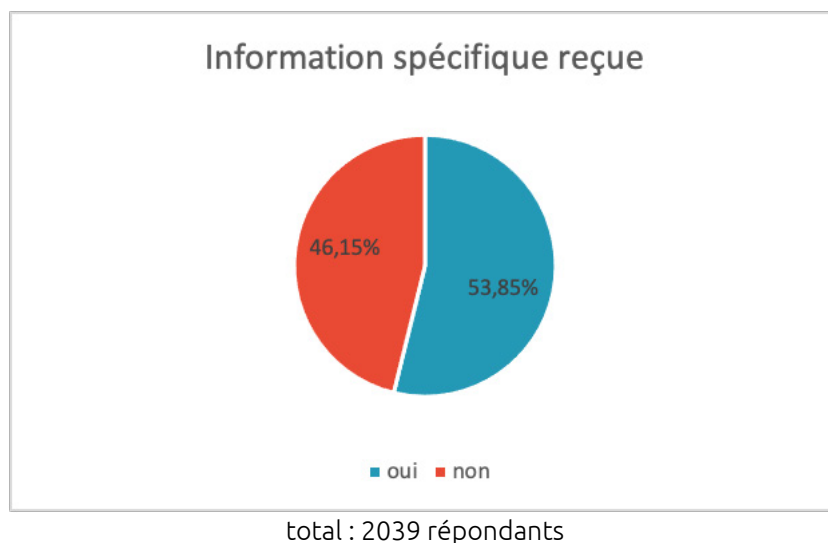
« Seule l'association à laquelle j'ai adhéré a pu m'apporter des informations et quelques réponses à mes questions. Je me suis sentie démunie, sans aucun soutien, ma spécialiste étant aux abonnés absents durant tout le confinement. »

Femme de 31-55 ans atteinte d'hyperplasie congénitale des surrénales, Centre-Val de Loire

Accès à l'information

Un peu plus de la moitié des répondants a reçu une information spécifique

Avez-vous reçu de l'information sur la gestion de la maladie rare pendant l'épidémie de COVID-19 ?



Parmi les 941 personnes n'ayant pas reçu d'information sur la gestion de la maladie rare pendant l'épidémie de COVID-19 (46,15 %), 47 personnes ont indiqué à la question « Y'a-t-il un service qui vous a manqué pendant la crise sanitaire ? » qu'il leur a manqué des informations sur la maladie rare, sur les précautions à prendre face au COVID-19, une communication de l'hôpital, etc. On peut donc rapporter un manque d'information spécifique dans certains cas.

Y a-t-il un service qui vous a manqué pendant la crise sanitaire ?

« Informations sur le fait que je sois oui ou non sensible. Et si non pourquoi ? Et service téléphonique pour malades de maladies rares. »

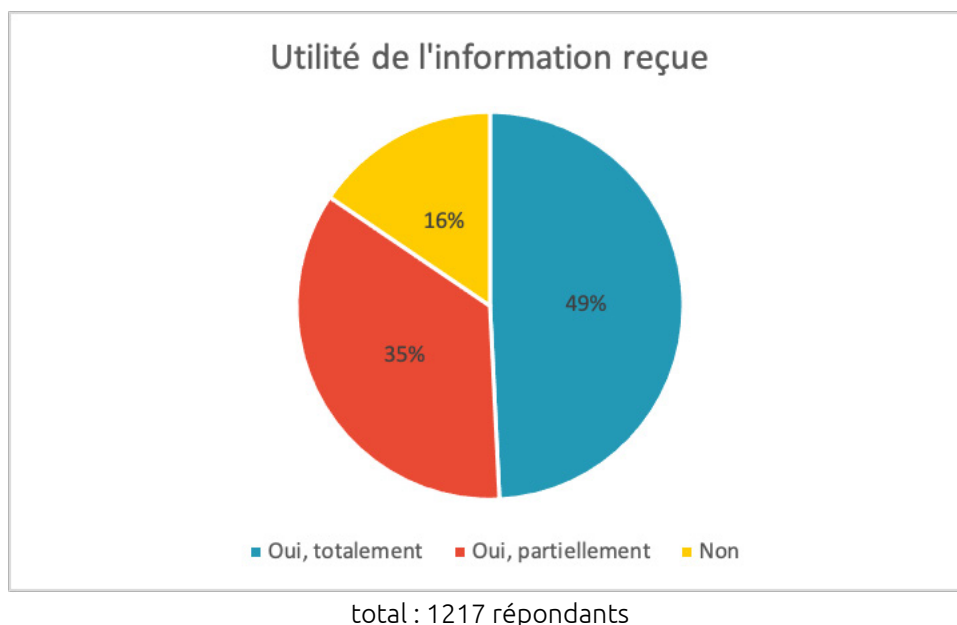
Femme de 31-55 ans atteinte d'hypersomnie idiopathique, PACA (n'a pas contacté MRIS)

« Une information spécifique concernant les risques de contamination par rapport à ma maladie.

Femme de 31-55 ans atteinte de lupus, Hauts-de-France

Une information jugée totalement utile dans la moitié des cas, partiellement utile dans 35 % des cas et pas utile dans 15 % des cas :

Si oui, cette information vous a-t-elle été utile ?



« Un manque d'informations, des informations souvent contradictoires... et souvent seul face aux décisions à prendre... Les soignants n'ayant que peu d'informations eux-mêmes pour nous accompagner... Mais toutes les personnes sollicitées ont toujours répondu avec bienveillance et en transmettant le maximum d'informations, ce qui est tout de même très positif ! »

Parent d'un enfant atteint d'atrésie de l'œsophage, Pays de la Loire

Importance des associations pour la diffusion des recommandations COVID-19, notamment celles des filières de santé maladies rares (FSMR)

Avez-vous eu connaissance de ces recommandations COVID-19 et par quels biais ?

	par une association		par un médecin		par une FSMR		par un malade hors asso		par une recherche internet ciblée		par les réseaux sociaux		par les médias		pas eu connaissance		non concerné		total
Recos des FSMR	40,36%	764	14,42%	273	10,67%	202	0,79%	15	10,62%	201	20,71%	392	14,74%	279	23,24%	440	7,66%	145	1893
Recos des CRM	18,68%	320	12,84%	220	6,71%	115	0,29%	5	3,15%	54	6,48%	111	1,93%	33	42,03%	720	20,43%	350	1713
Recos des CCMR	10,75%	177	8,01%	132	4,07%	67	0,24%	4	2,00%	33	3,58%	59	1,46%	24	46,39%	764	31,45%	518	1647
Recos des ERN	7,56%	123	2,03%	33	1,90%	31	0,18%	3	1,78%	29	4,30%	70	1,54%	25	53,32%	868	32,37%	527	1628
Recos internationales	9,30%	152	1,65%	27	1,71%	28	0,12%	2	2,20%	36	5,14%	84	1,65%	27	54,13%	885	28,62%	468	1635
Recos handicaps	15,88%	264	4,63%	77	2,77%	46	0,60%	10	5,35%	89	9,93%	165	6,56%	109	35,92%	597	33,15%	551	1662
Autres recos	10,18%	149	6,76%	99	1,91%	28	0,68%	10	3,89%	57	8,40%	123	7,86%	115	32,31%	473	41,46%	607	1464

Autres recommandations : recommandations HAS, recommandations élaborées par les associations, recommandations CPAM, recommandation réseau français de référence, recommandation HCSP, recommandations des sociétés savantes, recommandations France Assos Santé, MRIS

« Les informations que j'ai obtenues sur la gestion du COVID avec ma maladie venaient toutes de l'association de malades à laquelle j'appartiens »

Femme de 56-70 ans atteinte d'angioedème héréditaire, PACA

Des recommandations COVID-19 jugées utiles dans la grande majorité des cas

Les informations contenues dans ces recommandations vous ont-elles été utiles ?

- Recos FSMR : 82,20 % des personnes concernées déclarent ces recommandations très utiles ou plutôt utiles (sur un total de 1129 personnes).
- Recos CRM : 80,85 % des personnes concernées déclarent ces recommandations très utiles ou plutôt utiles (sur un total de 637 personnes).
- Recos CCMR : 77,00 % des personnes concernées déclarent ces recommandations très utiles ou plutôt utiles (sur un total de 387 personnes).
- Recos ERN : 67,35 % des personnes concernées déclarent ces recommandations très utiles ou plutôt utiles (sur un total de 291 personnes).
- Recos internationales : 69,68 % des personnes concernées déclarent ces recommandations très utiles ou plutôt utiles (sur un total de 310 personnes).
- Recos handicaps : 71,88 % des personnes concernées déclarent ces recommandations très utiles ou plutôt utiles (sur un total de 544 personnes).

	très utiles		plutôt utiles		pas très utiles		pas utiles du tout		non concerné		Total
Recommandations des filières de santé maladies rares	16,31%	286	36,60%	642	8,67%	152	2,79%	49	35,63%	625	1754
Recommandations des centres de référence	11,74%	186	20,76%	329	4,61%	73	3,09%	49	59,81%	948	1585
Recommandations des centres de compétence	7,13%	108	12,54%	190	3,30%	50	2,57%	39	74,46%	1128	1515
Recommandations des réseaux européens de référence	3,62%	54	9,52%	142	3,29%	49	3,09%	46	80,48%	1200	1491
Recommandations internationales pour les maladies rares	4,28%	64	10,17%	152	3,55%	53	2,74%	41	79,25%	1184	1494
Recommandations pour les personnes en situation de handicap	7,91%	122	17,44%	269	6,16%	95	3,76%	58	64,72%	998	1542
Autres recommandations	6,09%	86	11,96%	169	4,39%	62	2,12%	30	75,44%	1066	1413

Concernant le parcours de soins, veuillez classer par ordre d'importance (de 1 = la plus importante à 5 = la moins importante) les informations dont vous pensez avoir le plus besoin :

	1		2		3		4		5		Total	score
Informations sur le suivi de la maladie rare pendant l'épidémie de COVID-19	37,18%	758	23,54%	480	19,76%	403	11,33%	231	8,19%	167	2039	3,7
Informations sur la gestion sanitaire de l'épidémie de COVID-19	15,79%	322	21,38%	436	25,36%	517	19,76%	403	17,70%	361	2039	2,98
Informations sur les risques de contamination par le COVID-19	27,37%	558	29,23%	596	20,65%	421	14,57%	297	8,19%	167	2039	3,53
Informations sur la reprise des consultations après le confinement	8,68%	177	13,34%	272	18,24%	372	31,00%	632	28,74%	586	2039	2,42
Informations sur les risques de tensions et de ruptures de traitements	10,99%	224	12,51%	255	15,99%	326	23,34%	476	37,18%	758	2039	2,37

- 1 = Informations sur le suivi de la maladie rare pendant l'épidémie de COVID-19
- 2 = Informations sur les risques de contamination par le COVID-19
- 3 = Informations sur la gestion sanitaire de l'épidémie de COVID-19
- 4 = Informations sur la reprise des consultations après le confinement
- 5 = Informations sur les risques de tensions et de ruptures de traitements

« J'avais compris que je n'étais pas une personne à risque, mais je me suis souvent posé la question de savoir si je risquais d'avoir plus facilement une forme grave et comment elle aurait pu être prise en charge compte tenu du protocole de soins que je dois avoir à cause de ma maladie »

Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie d'Addison, Auvergne-Rhône-Alpes

« Pour les co-morbidités, les infos de la filière renvoyaient sur les médecins spécialistes, or mon médecin traitant ne se sentait pas en capacité de répondre, et les spécialistes impossibles à joindre... »

Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome d'Ehlers-Danlos, Hauts-de-France

« Ils parlent des enfants mais pas des enfants handicapés pour la reprise de l'école ou autre. »

Parent d'un enfant atteint du syndrome de Williams-Beuren, Normandie

Activités professionnelles

Des maladies rares pas assez présentes dans la liste des personnes fragiles

- 37,51 % des répondants trouvent que la liste est bien faite (« oui, à ma connaissance elle est dans la liste » + « non, elle n'est pas dans la liste et cela me semble cohérent ») ;
- 34,68 % ne connaissent pas assez cette liste (« je ne sais pas si elle est dans la liste » + « je ne connais pas cette liste ») ;
- 27,81 % trouvent qu'il manque des pathologies dans la liste :

A votre connaissance, votre maladie rare (ou celle du malade) est-elle citée dans la liste des personnes fragiles (à risque de développer une forme rare de COVID-19) publiée par le Ministère des solidarités et de la santé ?

oui, à ma connaissance elle est dans la liste	25,94%	529
non, elle n'est pas dans la liste mais je pense qu'elle devrait y être	27,81%	567
non, elle n'est pas dans la liste et cela me semble cohérent	11,57%	236
je ne sais pas si elle est dans la liste	20,11%	410
je ne connais pas cette liste	14,57%	297
total	100%	2039

« J'ai du mal à savoir si je fais partie des personnes à risque. »

Femme de plus de 70 ans atteinte de la maladie de Strümpell-Lorrain, Ile-de-France

« La non prise en compte de ma maladie dans les personnes fragiles est incompréhensible (risques importants liés à la fièvre au minimum, et prise en charge en réanimation très compliquée liée au traitement spécifique). »

Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie d'Addison, PACA

« Maladie rare non présente dans la liste des personnes à risque mais pour autant beaucoup plus exposée au regard de l'impossibilité du respect des gestes barrières... Étonné par l'absence des maladies rares (notamment avec épilepsie) dans cette liste des personnes à risques... »

Aidant d'un homme de 18-30 ans atteint du syndrome d'Angelman, Auvergne-Rhône-Alpes

Des arrêts de travail possibles pour les malades et les aidants

- Parmi les malades, 33,38 % des personnes concernées ont bénéficié d'un arrêt de travail ; 5,63 % ont demandé mais n'en ont pas obtenu :

Si vous êtes atteint de la maladie rare, avez-vous bénéficié d'un arrêt de travail en tant que personne à risque ?

oui	12,91%	261
non, je n'ai pas demandé	23,60%	477
non, j'ai demandé mais ne l'ai pas obtenu	2,18%	44
je ne suis pas une personne à risque	4,55%	92
non concerné	56,75%	1147
total	100%	2021

NB : parmi les personnes non concernées, il y a peut-être des personnes parmi les 34,68 % de la question précédente qui, ne connaissant pas assez la liste, peuvent ne pas avoir su qu'ils auraient pu demander un arrêt de travail.

*« Le médecin du travail m'a imposé la reprise en présentiel alors que le télétravail était possible.
Il n'a pas considéré que j'étais à risque contrairement à mon médecin traitant. »
Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie de Cushing, Ile-de-France*

*« Je ne comprends pas que les risques liés à ma maladie ne soient pas reconnus
comme tels et contraignent mon employeur à me protéger en télétravail par ex. »
Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie de Rendu-Osler, Centre-Val-de-Loire*

- Parmi les aidants familiaux, 27,93 % des personnes concernées ont bénéficié d'un arrêt de travail rémunéré ; 2,24 % d'un arrêt de travail non rémunéré :

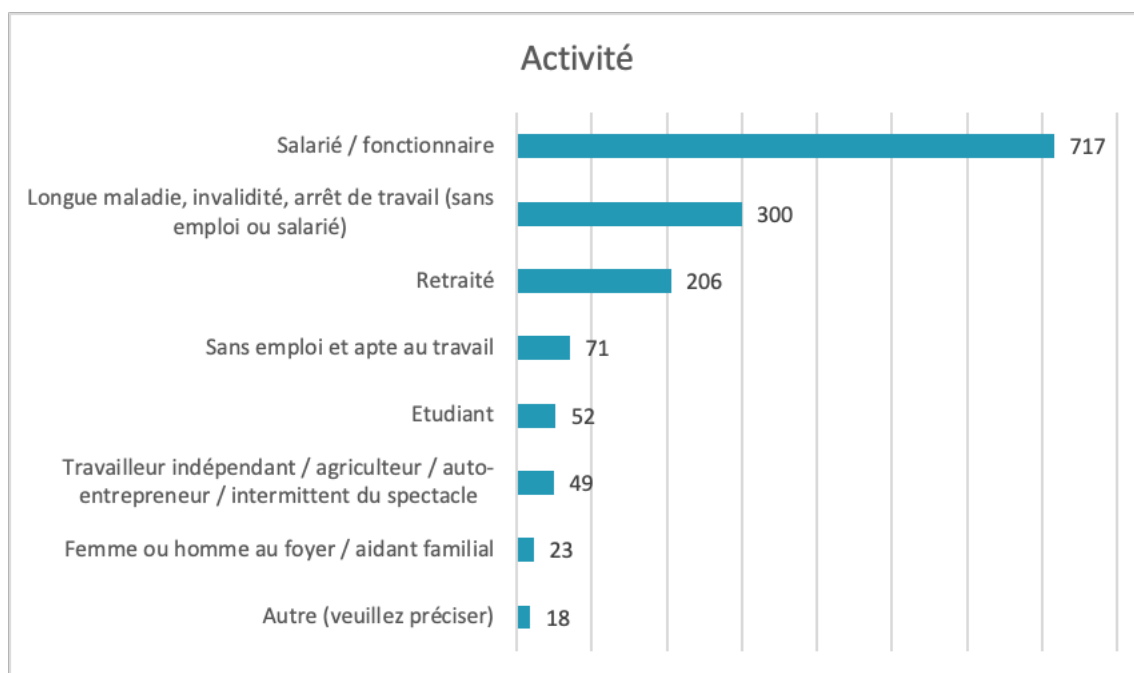
Si vous êtes un aidant familial, avez-vous bénéficié d'un arrêt de travail ?

oui, un arrêt de travail rémunéré	5,95%	112
oui, un arrêt de travail non rémunéré	0,48%	9
non	14,88%	280
non concerné	78,69%	1481
total	100%	1882

*« En tant que parent d'une petite fille atteinte d'une maladie rare et moi-même soignante, j'ai eu à déployer beaucoup
d'énergie pour coordonner les acteurs (école, médecins, aesh...) autour du cas de ma fille et du mien.
Infirmière cadre de santé, l'établissement dans lequel je travaille a refusé ma proposition de télétravail...
compliqué d'être soignante et aidante d'une personne fragile ! »
Parent d'enfant atteint de purpura thrombopénique immunologique, Grand Est*

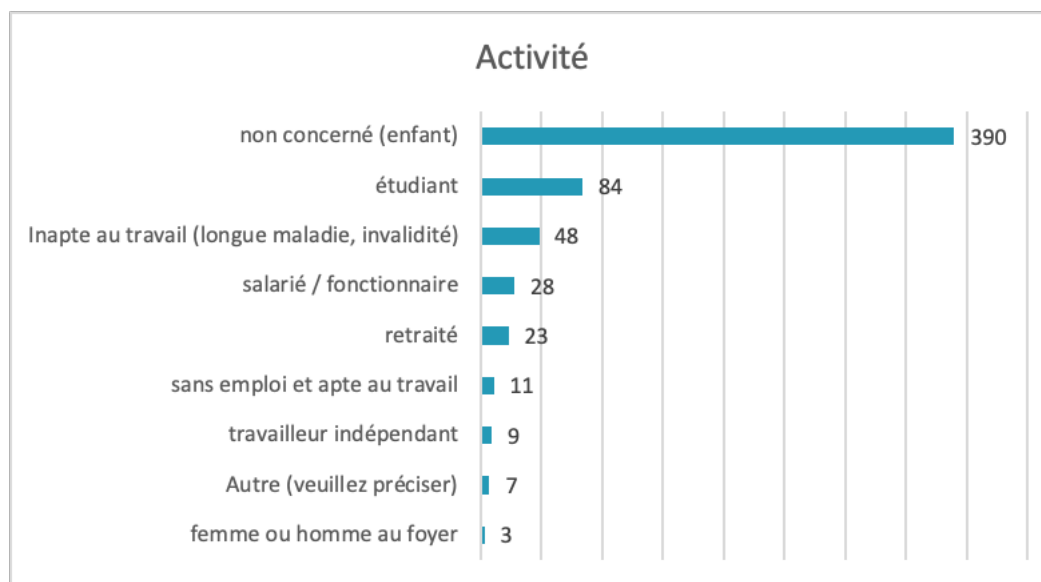
Activité professionnelle

Quelle est votre activité actuelle ? (questionnaire rempli par un malade)



Autres : cessation d'activité (2) ; en disponibilité (2) ; sans emploi et non disponible pour pôle emploi ; en attente de reconnaissance RQTH ; en formation / reconversion professionnelle (2) ; salariée et indépendante ; intérimaire / vacataire (2) ; chômage technique non rémunéré ; conjoint collaborateur non rémunéré (2) ; pré-retraite sous contrat ; retraité et auto-entrepreneur ; formatrice en ETP et vacataire fac de pharmacie ; inapte au travail non reconnu donc aucun revenu.

Quelle est l'activité actuelle du malade ? (questionnaire rempli par un aidant)

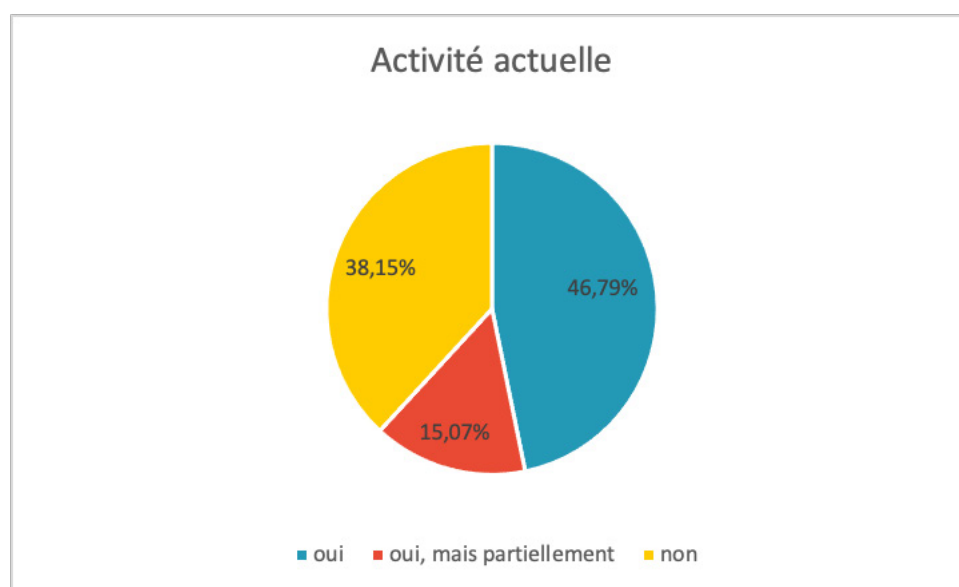


Autres : apprenti ; stagiaire ; en alternance ; travail en ESAT ; sans emploi et quelques heures en ESAT ; sans emploi, en formation depuis une semaine ; accueil en IMPRO.

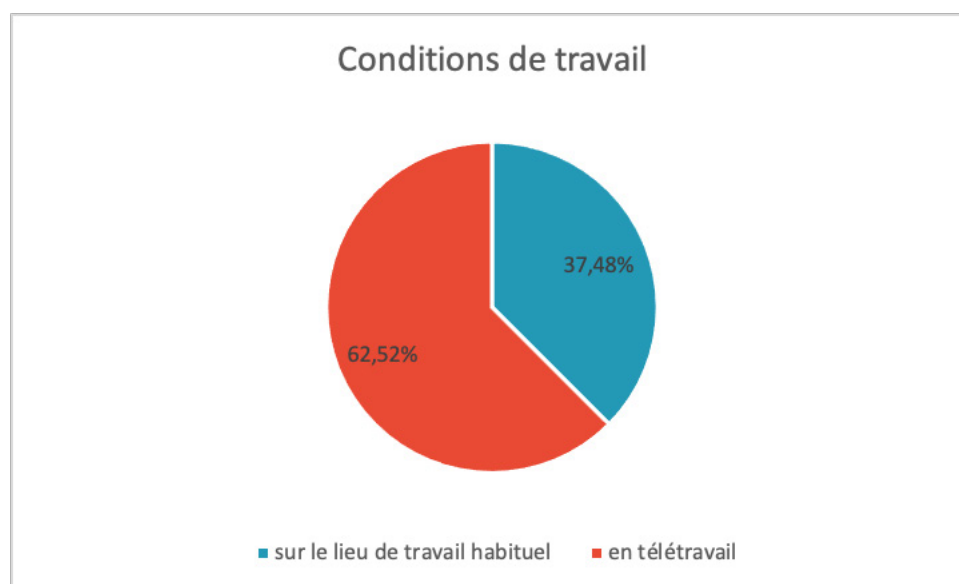
Quelle est la catégorie socio-professionnelle du malade ? (questionnaires remplis par les malades + questionnaires remplis par les aidants)



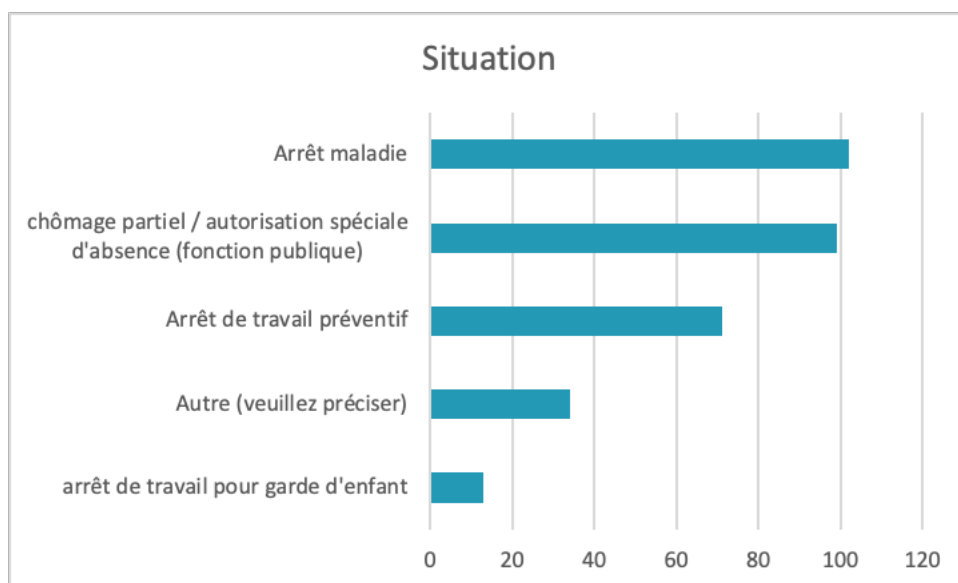
Si vous étiez en activité avant le confinement, travaillez-vous actuellement ? + Si le malade était en activité avant le confinement, travaille-t-il actuellement ?



Si, oui dans quelles conditions ? (questionnaires remplis par les malades + questionnaires remplis par les aidants)



Si vous étiez en activité avant le confinement mais que vous ne travaillez pas actuellement, quelle est votre situation ? + Si le malade était en activité avant le confinement mais qu'il ne travaille pas actuellement, quelle est sa situation ?



Autres : fermeture de l'ESAT ; chômage partiel après arrêt de travail préventif ; démission ; réadaptation professionnelle en centre ; cessation d'activité ; arrêt de travail sans aide (en portage entrepreneurial) ; maintien de salaire par l'employeur ; licenciement ; exploitant viticole partiel ; fin de contrat ; chômage ; congé exceptionnel ; annulation de stage ; une partie de l'activité ne peut être effectuée (indépendant) ; congé sabbatique ; certificat d'isolement ; arrêt non rémunéré ; arrêt pour garde d'enfant puis chômage partiel ; indépendant avec fermeture administrative ; arrêt maladie puis chômage partiel ; vacances ; RSA ; dispense d'activité salariée ; en congés forcés ; arrêt maladie pour conjoint de personne sensible ; cessation d'activité auto-entrepreneur ; suspension de contrat.

Métiers à risque de contamination

- 65,08 % des personnes concernées exercent un métier qui les expose à un risque de contamination ; 15,23 % ne savent pas :

Exercez-vous un métier qui vous expose à un risque de contamination ? + Le malade exerce-t-il un métier qui l'expose à un risque de contamination ?

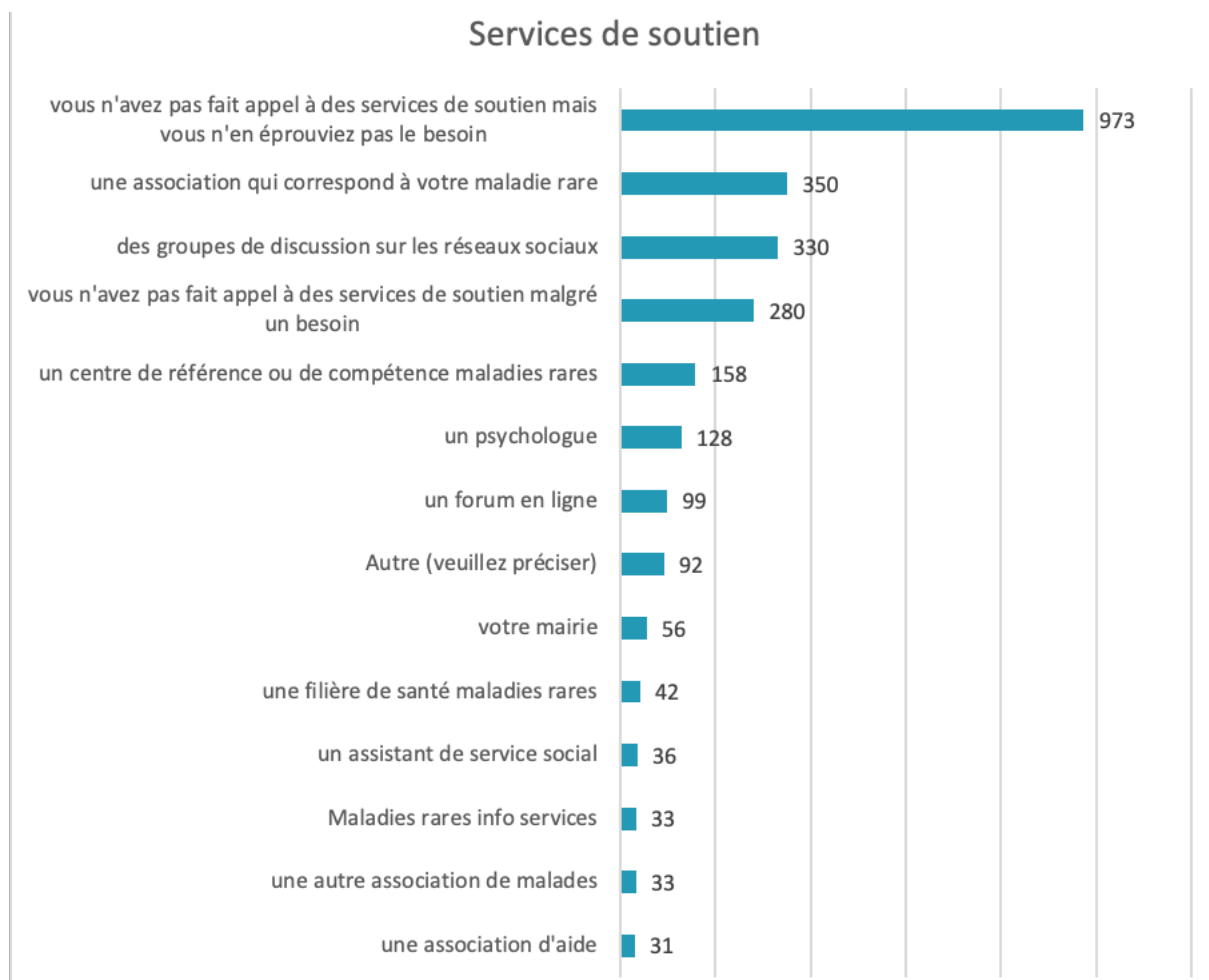
oui	628
non	190
je ne sais pas	147
non concerné	1039
total	2004

Services de soutien

Les répondants ont surtout fait appel à leur association, à leur CRMR/CCMR, à des groupes de discussion sur les réseaux sociaux et à des psychologues

- Parmi les personnes qui ont éprouvé le besoin d'un service de soutien, 32,83 % ont fait appel à une association correspondant à leur maladie ; 30,96 % à un groupe de discussion sur les réseaux sociaux ; 14,82 % à un CRMR ou un CCMR ; 12,01 % à un psychologue ; 9,29 % à un forum en ligne ; 5,25 % à leur mairie ; 3,94 % à une FSMR ; 3,38 % à un assistant de service social ; 3,10 % à MRIS ; 3,10 % à une autre association de malades ; 2,91 % à une association d'aide.

Pendant le confinement et l'épidémie de COVID-19, avez-vous fait appel à :



Parmi les 280 personnes qui n'ont pas fait appel à un service de soutien malgré un besoin, à la question « Y-a-t-il un service de soutien qui vous a manqué pendant le confinement ? » :

- 49 personnes avaient besoin de soins médicaux ou paramédicaux
- 18 personnes avaient besoin d'un suivi psychologique
- 16 personnes avaient besoin d'informations
- 8 personnes avaient besoin d'aide pour les courses et/ou déplacements
- 4 personnes avaient besoin de matériel de soins
- 3 personnes avaient besoin d'un accompagnement médico-éducatif/MDPH
- 3 personnes avaient besoin d'aide-ménagère ou d'aide à domicile
- 3 personnes ne savaient pas qui contacter
- 3 personnes avaient besoin d'écoute / de soutien moral
- 3 personnes avaient besoin de lien social et d'aide humaine
- 2 personnes avaient besoin d'activité physique adaptée
- 1 personne avait besoin d'un assistant de service social.

« Je n'ai pas osé demander un suivi psychologique car j'avais l'impression que des gens plus malades en aurait besoin. Mon université par exemple proposait des consultations téléphoniques mais il me semblait que la priorité était donnée aux étudiants en médecine bénévoles et aux étudiants déjà suivis. Je trouvais cela normal et ne voulait pas surcharger les dispositifs de soutien. Je n'ai pas l'impression qu'un psychologue de l'université comprendrait ma situation. La psychologue de mon centre de référence sensée me contacter ne l'a pas fait malgré la demande mon médecin alors je n'ai pas osé appeler le centre que je savais débordé par le Covid. Je ne savais donc pas vers qui me tourner. »

Femme de 18-30 ans atteinte d'hypersomnie idiopathique, Ile-de-France

Parmi les 973 personnes qui n'ont pas fait appel à un service de soutien mais qui n'en éprouvaient pas le besoin, la majorité n'a effectivement pas rapporté un manque de services de soutien à la question suivante. On compte seulement un manque :

- De soins médicaux ou paramédicaux (59 personnes)
- D'informations (16 personnes)
- De matériel de protection (10 personnes)
- D'un psychologue (4 personnes)
- D'aide pour les courses (4 personnes)
- D'écoute (2 personnes)
- D'une aide à domicile (2 personnes)
- De livraison de médicaments à domicile (2 personnes)
- De lien social (1 personne)
- De l'école (1 personne)
- Du marché (1 personne)
- Des services sociaux (2 personnes)
- D'une aide informatique (1 personne)
- De la poste (1 personne).

Y-a-t-il un service de soutien qui vous a manqué pendant le confinement ?

« Pas vraiment. Bonne communication de la part de la pédiatre endocrinologue de notre fils. »

Parent d'un enfant atteint d'hyperplasie congénitale des surrénales en Nouvelle Aquitaine.

Autres services de soutien auxquels ont fait appel les répondants :

Service	Nombre de cas
Médecin traitant (généraliste, spécialiste)	31
Famille, amis, collègues et voisins	15
Institut médico-éducatif	7
Ameli / CPAM	4
Médecins/infirmiers hospitaliers	4
CCAS	3
MDPH	2
SESSAD	2
Educateur spécialisé	2
Numéro gratuit d'information sur le coronavirus (0800130000)	2
Médecin du travail	2
Agence de services d'aide à domicile	1
Psychomotricien	1
Infirmière psy	1
ARS	1
ESAT	1
Institut d'éducation sensorielle	1
Centre de ressources autistiques	1
Collectif d'entraide entre particuliers	1
Ostéopathe	1
Secrétariat médical	1
Sophrologie en ligne	1
SPF Santé (service public belge)	1
Recherche internet	1
Je ne connaissais pas l'existence de ces services de soutien	1
Pratique de la méditation	1
Alliance maladies rares	1
Entreprise	1
Numéro d'urgence seniors	1

« Nous nous sommes sentis abandonnés par l'équipe soignante et par l'école. Rien n'a été mis en place pour un soutien physique ni même psychologique, pas de prise de nouvelle durant 2 mois ! L'école envoyait les mêmes exercices que pour les autres enfants, pas de personnalisation ni de soutien. »

Parent d'un enfant atteint d'hypophosphatasie, Auvergne-Rhône-Alpes

« Les spécialistes de la CAMSP ont toujours été là pour prendre des nouvelles et proposer des activités pour nos enfants. »

Parent d'un enfant atteint du syndrome de Williams-Beuren, Ile-de-France

Sollicitation des services de soutien prioritairement pour bénéficier de soutien moral et psychologique, d'un accompagnement personnalisé, pour créer du lien social, obtenir des informations et conseils

- 45,64 % des personnes concernées ont fait appel à ces services pour bénéficier de soutien moral et psychologique ; 30,11 % pour créer du lien social ; 22,34 % pour bénéficier d'un accompagnement personnalisé ; 8,36 % pour bénéficier d'un soutien matériel et/ou financier :

Pour quelle(s) raison(s) avez-vous fait appel à ces services ?

Bénéficiaire de soutien moral et psychologique	382
Créer du lien social	252
Bénéficiaire d'un accompagnement personnalisé	187
Bénéficiaire d'un soutien matériel et/ou financier	70
non concerné	1202
Autre (veuillez préciser)	212
total	2039

Autres :

Obtenir de l'information, des conseils	138
Trouver de l'aide pour le quotidien (pour les courses, des démarches administratives, récupérer des médicaments, etc.)	20
Partager les expériences, échanger	16
Obtenir un avis médical, une ordonnance, poursuivre un suivi médical	14
Pour trouver des masques, du gel HA	9
C'est le service de soutien qui m'a contacté	4
Poursuite du suivi psychologique habituel	4
Suivi scolaire et éducatif	3
Pour répondre à une inquiétude sur une rupture de traitement	2
Je n'ai pas fait appel à ces services car je n'ai pas osé	1
Pour adhérer à l'association	1

« Le handicap isole avec ou sans confinement. Les différences sont plus importantes dans la crise actuelle. »

Aidant d'un homme de 18-30 ans atteint de translocation déséquilibrée 17/21, Pays de la Loire

Principaux services manquants : prise en charge paramédicale et suivi médical de la maladie, informations spécifiques et suivi psychologique

Y a-t-il un service qui vous a manqué pendant la crise sanitaire ?

Kinésithérapie/Ostéopathie	80
Informations spécifiques sur le COVID-19 et la maladie rare (risques, précautions à prendre, arrêt maladie, droits des malades, etc.) / accompagnement personnalisé	71
Contact avec les médecins de ville et hospitaliers (mail, téléphone, téléconsultation, rdv physique, etc.)	55
Suivi psychologique / écoute	48
Suivi médical de la maladie rare	36
Fourniture de matériel de protection (masques, gants, gel, etc.)	25
Livraison à domicile de courses et/ou de médicaments, traitements	22
Soins dentaires	15
Lien social / interactions	11
Orthophonie	11
Séances de rééducation	7
Centre anti-douleur	7
Activité physique (APA, piscine, suivi sportif, etc.)	7
Accès aux soins à l'hôpital / aux soins libéraux	7
Imagerie / examens / analyses	6
Psychomotricité	6
Aide à domicile	6
Aide ménagère / aide pour le jardin	6
Conseils sur la reprise de la scolarisation / du travail	5
MDPH	4
Balnéothérapie	4
CAMSP	4
Communication avec le centre de soins / CRMR	4
Intervention chirurgicale / hospitalisation	3
Aide au répit	3
Aide éducative	3
Accès au matériel de soins / pour l'école à la maison	3
Besoin d'échanges en présentiel sur la maladie rare et le COVID-19 /de rdv en présentiel	3
Prises en charge paramédicales	3
Soutien matériel / financier	3
Conseils pour savoir qui contacter en cas de besoin	2
Suivi par l'Assurance maladie / CPAM	2
Médecine du travail	2
Aide humaine	2

Assistant de service social	2
Accès à un marché	2
Pédicure - podologue	2
Accompagnement informatique	2
Aide à la coordination	2
Information au niveau local (commune)	2
Aide pour les transports	1
Lien avec un établissement médico-social	1
Reflexologue	1
Équithérapie	1
Orthopédiste	1
Inclusion scolaire (avec AVS)	1
Une aide pour les personnes vivant avec une personne à risque	1
Foyer pour personnes handicapées adultes	1
Animations loisirs et échanges liés	1
TISF	1
HAD	1
Mésothérapie	1
Restaurant	1
Orthoprothésiste	1
Des informations sur les produits alimentaires en rupture de stock (régime très spécifique imposé par la maladie)	1
Coiffeur	1
Aide pour la garde d'enfants	1
Maintien de prise en charge en établissement spécialisé	1
Tests COVID	1
Un service mail ou postal pour informer les gens atteints de pathologie	1
Suivi de l'approvisionnement des médicaments	1
Service ambulatoire pour traitement	1
Service téléphonique pour malades de maladies rares	1
Accès à des médecines complémentaires	1
Gratuité d'accès à des synthèses vocales	1
Chiropracteur	1
Contact avec un professionnel de santé	1
Un service proposant des aides humaines équipées et protégées	1
La poste	1

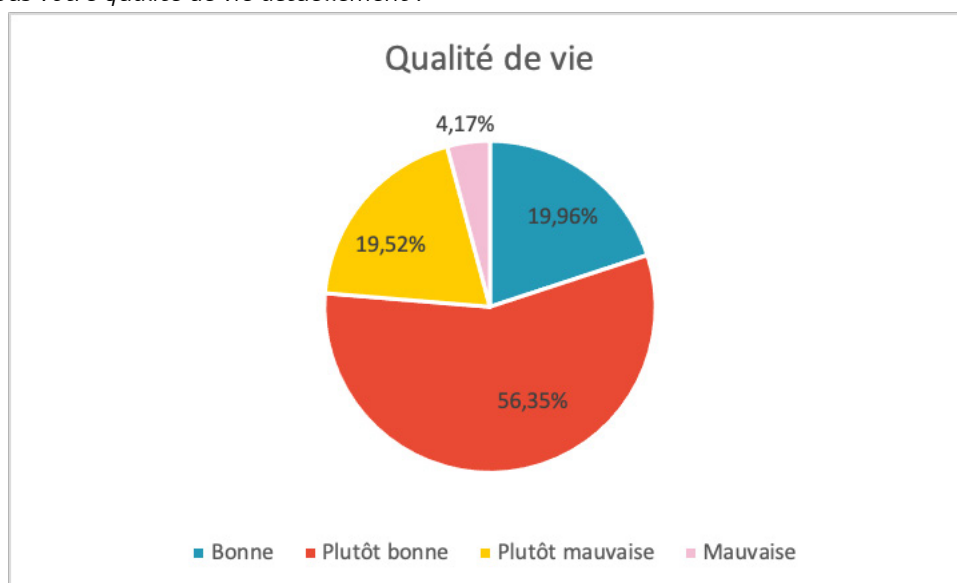
« Je regrette qu'il n'y ait pas eu davantage de "bulletins de liaison" et de prise de contact avec les malades pendant cette crise sanitaire pour savoir comment ils géraient cet épisode. L'Impact de l'angoisse sur nos pathologies ayant d'importantes répercussions sur notre santé ; la perte d'un ami proche emporté par le covid-19, il m'a fallu adapter et augmenter le traitement plusieurs fois ; sans doute aurais-je apprécié être mieux "soutenue" pendant cette crise sanitaire. »

Femme de 56-70 ans atteinte d'insuffisance hypophysaire et de diabète insipide, Ile-de-France

Qualité de vie

Malgré la crise, une qualité de vie bonne ou plutôt bonne pour les $\frac{3}{4}$ des répondants et majoritairement stable par rapport à la normale

Comment évaluez-vous votre qualité de vie actuellement ?



total : 2039 répondants

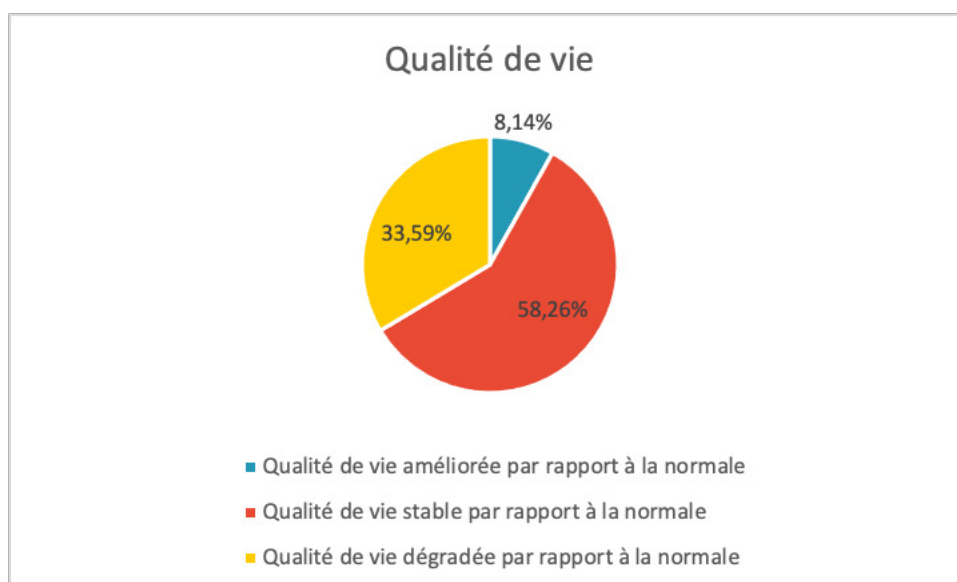
« Paradoxalement, durant le confinement, les symptômes se sont atténués et je sors de cette période relativement en forme. »

Femme de 56-70 ans atteinte de la maladie de Rendu-Osler, Normandie

« Dans l'état actuel des choses je me porte bien malgré les doutes. »

Homme de 31-55 ans atteint de la maladie de Strümpell-Lorrain, Grand Est

Comment évaluez-vous votre qualité de vie actuellement par rapport à votre qualité de vie avant le confinement ?



total : 2039 répondants

« L'incertitude liée à la crise sanitaire a été un déclencheur de poussées »

Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie de Hailey-Hailey, Hauts-de-France

« J'ai dû apprendre à me faire seule des injections intra-musculaires : cela m'a permis de gagner en autonomie »

Femme de 56-70 ans atteinte d'une maladie mitochondriale, Auvergne-Rhône-Alpes

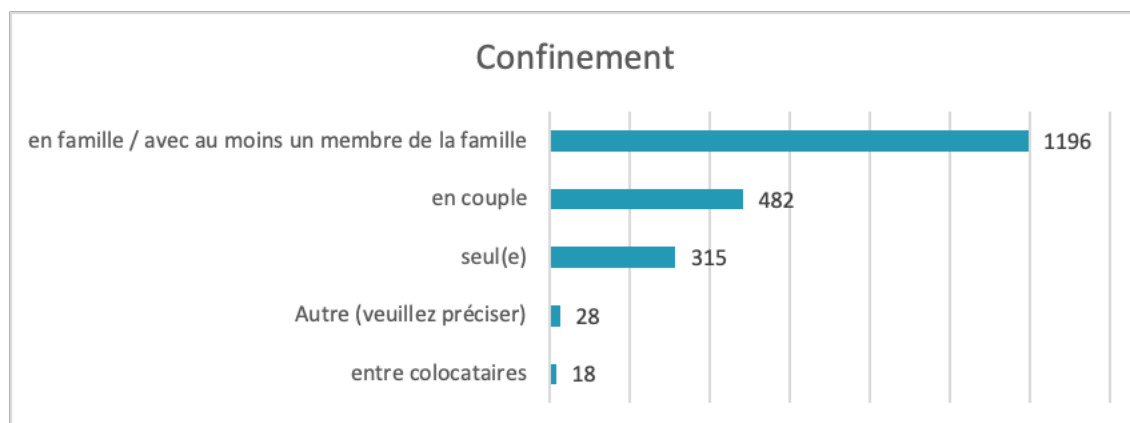
« Le confinement a amélioré l'état de ma peau mais cela n'aurait sans doute pas été le cas en période estivale. »

Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie de Hailey-Hailey, Auvergne-Rhône-Alpes

La majorité des malades confinés en famille, peu confinés seuls

- 58,66 % des malades ont été confinés en famille ; 23,64 % ont été confinés en couple ; 15,45 % ont été confinés seuls :

Etes-vous confiné ? + Le malade est-il confiné ?



Autres : pas/plus confiné (6) ; avec un ami ; lits halte soins santé ; seul dans une maison mitoyenne à celle de mes parents ; hospitalisation puis centre de rééducation puis confinement en couple ; clinique psychiatrique ; communauté religieuse ; en résidence senior ; en instance de divorce ; en communauté ; avec enfant en garde alternée (2) ; mon mari n'a pas pu être confiné pour cause professionnelle ; MAS (2) ; chez la curatrice du malade ; IME ; 15 jours en famille puis seul ; en foyer.

Parmi les 15,45 % des répondants confinés seuls, la majorité a entre 31 et 55 ans :

- 0,63 % ont moins de 18 ans ;
- 9,52 % ont 18-30 ans ;
- 57,14 % ont 31-55 ans ;
- 23,81 % ont 65-70 ans ;
- 8,57 % ont plus de 70 ans.

*« Confinement total, isolement total par rapport à mes enfants, parents, petits-enfants, aucun contact physique, mais contact par les réseaux sociaux, téléphone, etc... »
Femme de 56-70 ans atteinte d'hypertension artérielle pulmonaire, Grand Est*

*« Il faudrait un suivi, pour les personnes qui sont malades et qui vivent seules ; je me suis sentie totalement abandonnée. »
Femme de 31-55 ans atteinte de lupus et d'insuffisance surrénale, Nouvelle-Aquitaine*

¾ des aidants familiaux confinés dans le même habitat que le malade

- 75,97 % des personnes concernées ont été confinées dans le même habitat que leur aidant ;
- 6,48 % des personnes concernées étaient à distance de leur aidant avec visites possibles ;
- 6,48 % des personnes concernées étaient à distance de leur aidant sans visite possible :

Si vous avez un aidant familial, êtes-vous confinés à distance ? + êtes-vous ou avez-vous été confiné à distance de la personne dont vous vous occupez ?

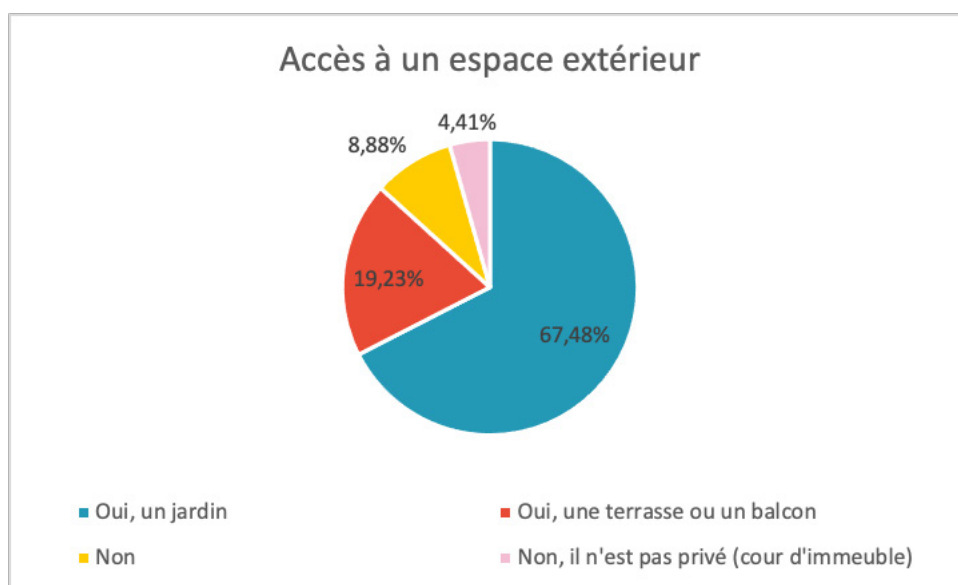
Vous êtes confinés dans le même habitat	762
Vous êtes à distance mais des visites ont été possibles pendant le confinement	65
Vous êtes à distance et aucune visite n'a été possible pendant le confinement	65
non concerné	1036
total	2039

*« C'est difficile moralement. On se sent seul »
Femme de plus de 70 ans atteinte d'insuffisance corticotrope, Normandie*

Un accès à un espace extérieur privé pour une grande majorité de malades

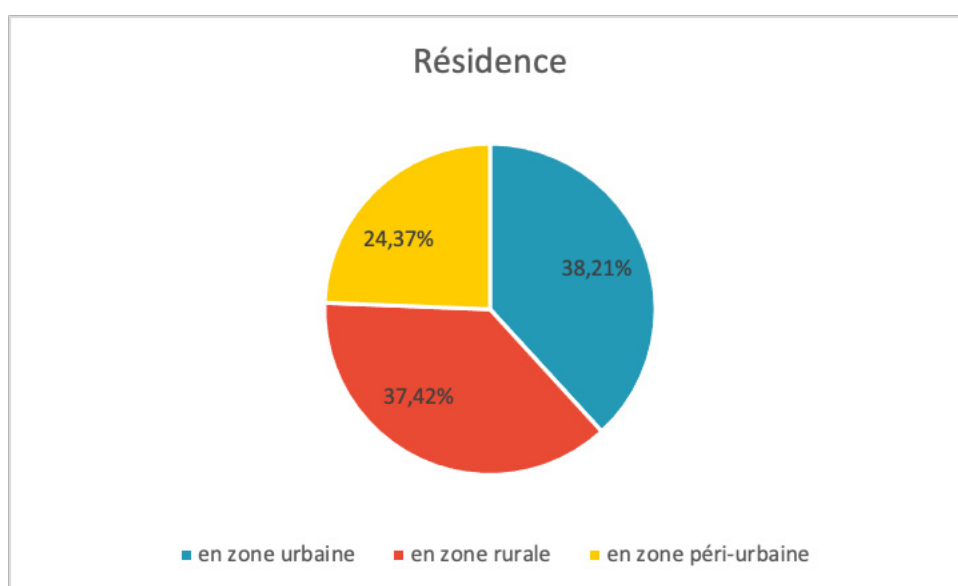
- 86,71 % des malades ont accès à un espace extérieur privé :

Avez-vous accès à un espace extérieur privé ? + Le malade a-t-il accès à un espace extérieur privé ?



total : 2039 répondants

Vous habitez : + Le malade habite :



total : 2039 répondants

« La santé morale a surtout été fortement éprouvée du fait du confinement et de l'isolement de parent en Ehpad. De plus étant asthmatique je me sens peut être plus vulnérable encore. J'ai par contre apprécié le retour au calme avec toutes les conséquences positives sur la nature, le monde animal et la qualité de l'air. »

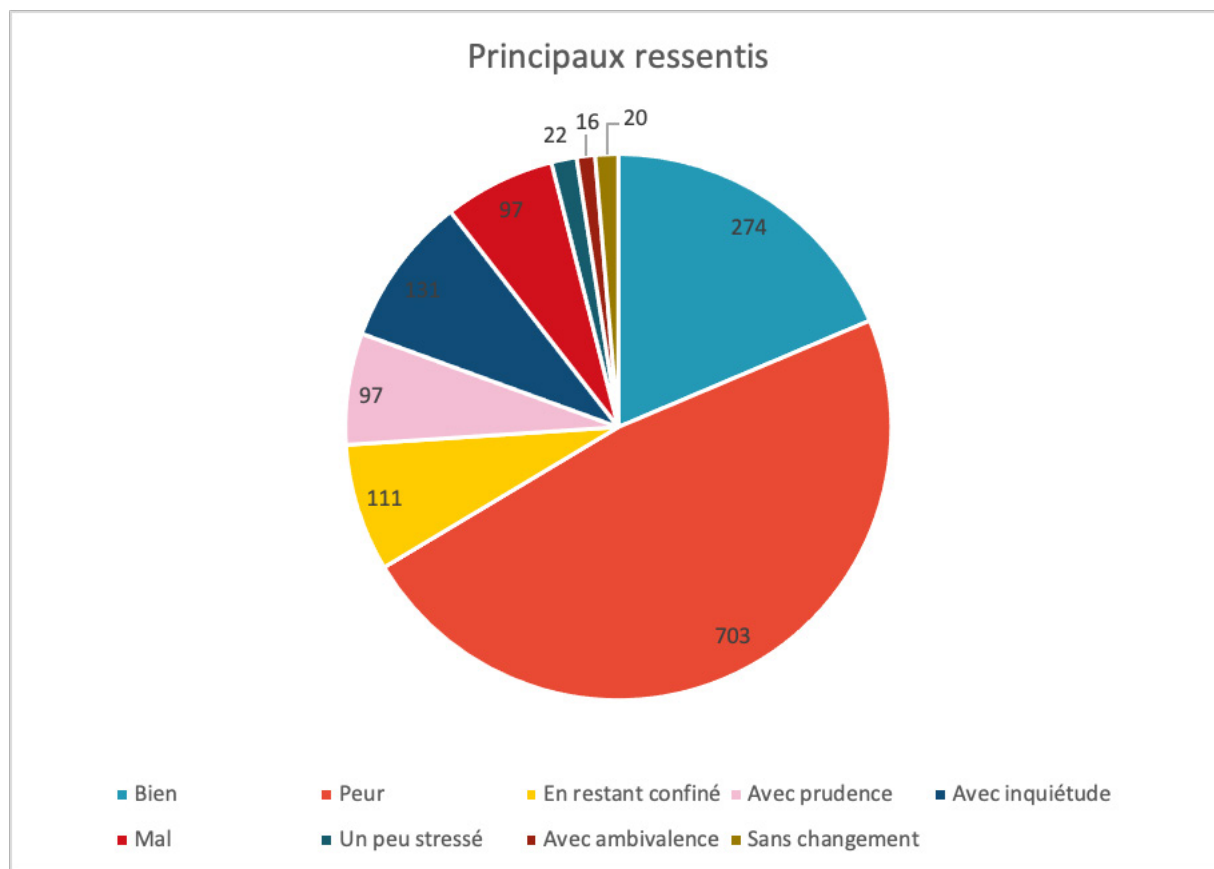
Femme de 31-55 ans atteinte d'angioedème héréditaire, Grand Est

Déconfinement

Des ressentis hétérogènes face au déconfinement

- De la peur ressentie pour la moitié des répondants (52,23 %) ;
- 20,36 % des répondants appréhendent bien le déconfinement :

Comment appréhendez-vous le déconfinement ? (détails des principaux ressentis à la page suivante et liste complète des réponses en annexe 6)



*« Mal, le comportement des autres me fait peur. »
Femme de 31-55 ans atteinte d'acromégalie, PACA*

*« Le déconfinement ne changera pas grand chose étant donné que pour le moment l'IME de mon enfant n'a pas réouvert. »
Parent d'un enfant atteint de mutation KCNQ2 et d'arthrite juvénile idiopathique Auvergne-Rhône-Alpes*

*« Peur d'une reprise de la crise sanitaire. »
Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome de Turner, PACA*

*« Impatiente de pouvoir reprendre les soins. »
Femme de 56-70 ans atteinte de dysphonie spasmodique, Auvergne-Rhône-Alpes*

*« Je stresse de reprendre les transports en commun. »
Femme de 31-55 ans atteinte de myasthénie, Ile-de-France*

*« Je reste prudente et respecte scrupuleusement port du masque et gestes barrières, donc peu d'appréhension. »
Femme de 31-55 ans atteinte de la maladie de Crohn, Grand Est*

*« Peur de retrouver la fatigue du quotidien. »
Femme de 31-55 ans atteinte de cardiopathie congénitale, Ile-de-France*

*« Je limite toujours mes déplacements et reste en télétravail pour limiter les risques. »
Femme de 31-55 ans atteinte du syndrome de Sharp, Auvergne-Rhône-Alpes*

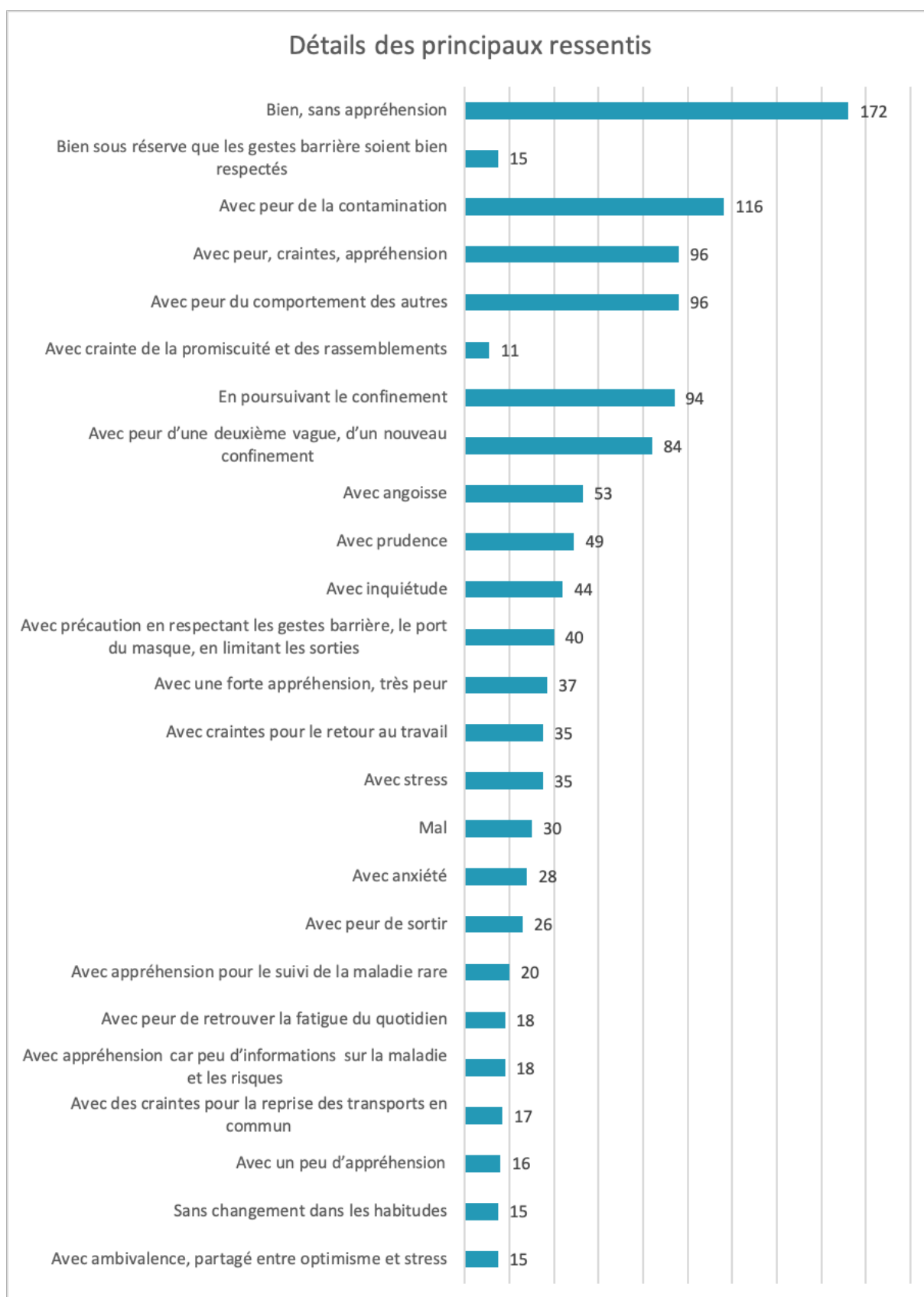
*« J'ai hâte car l'activité physique est primordiale pour ma maladie. »
Homme de moins de 18 ans atteint du syndrome d'Ehlers-Danlos, Ile-de-France*

« Pas vraiment de déconfinement. J'attends au moins 15 jours pour voir l'évolution de la situation. »

Homme de 56-70 ans atteint de panhypopituitarisme, Grand Est

« Sereinement, tant que les gens respectent les mesures barrière ! »

Homme de 18-30 ans atteint de dysplasie ectodermique hypohidrotique, PACA



« Je suis partagé entre trois situations : Le soulagement d'être libre de mes mouvements. La difficulté de me ré-intégrer socialement parlant et d'aller vers les gens (Ce confinement a été éprouvant psychologiquement et douloureux mettant mes émotions à rude épreuve dû au fait de ne pas pouvoir voir mes amis, de les prendre dans mes bras ou juste de rigoler avec eux, certes il y avait le téléphone mais c'est pas pareil. Où juste le fait de voir des gens en général). La peur et la crainte d'un éventuel reconfinement dû à une mauvaise gestion de la crise sanitaire et d'une possible deuxième vague (comme c'est en train d'arriver à Pékin.). »

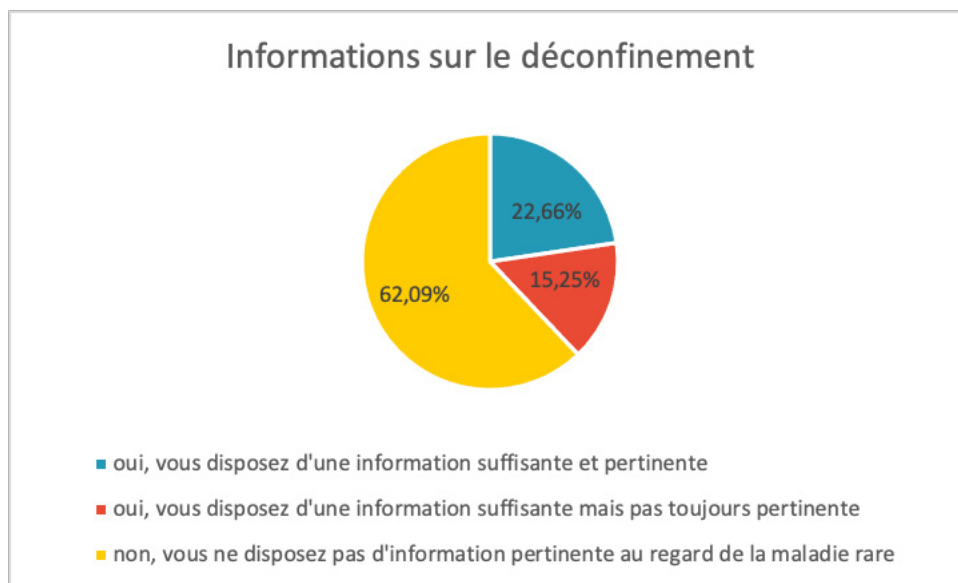
Homme de 18-30 ans atteint d'acidémie propionique, Nouvelle-Aquitaine

« C'est un second abandon. La maladie éloigne les gens. Ils se sont sentis plus concernés pendant le Covid puis au déconfinement chacun est reparti dans son quotidien et nous avec notre maladie, plus seuls encore. »

Femme de 31-55 ans atteinte de malformation artério-veineuse cérébrale, Hauts-de-France

Un manque d'information pertinente au sujet du déconfinement

Les informations dont vous disposez au sujet du déconfinement spécifique à la maladie rare sont-elles suffisamment pertinentes ?



« J'aurais aimé des informations directes sur les précautions à prendre, des conseils pour le déconfinement mais ma maladie étant peu connue j'ai dû m'informer seule sur internet. A part un coup de téléphone du centre de référence (que j'ai appelé moi, personnellement), je n'ai eu aucune aide »

Femme, 56-70 ans, pemphigoïde cicatricielle, Occitanie

« J'aurais aimé que mon fils soit testé avant le retour à l'école ainsi que les autres enfants. »

Parent d'un enfant atteint d'hémophilie, Ile-de-France

« J'aimerais juste que les rdv et examens de suivi des pathologies puissent enfin reprendre. J'ai peur qu'à force d'attendre il y ait des répercussions irréversibles »

Femme de 18-30 ans atteinte de la maladie de Crohn et de narcolepsie, Centre-Val-de-Loire

Commentaires libres

Avez-vous autre chose à communiquer sur le suivi de la maladie rare pendant la crise sanitaire ?

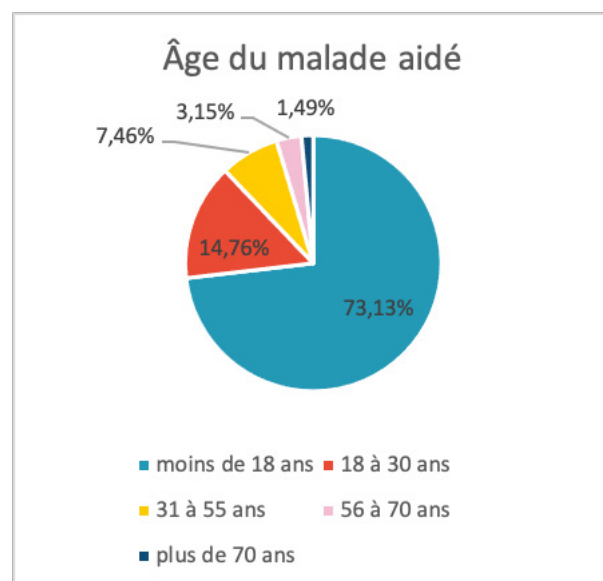
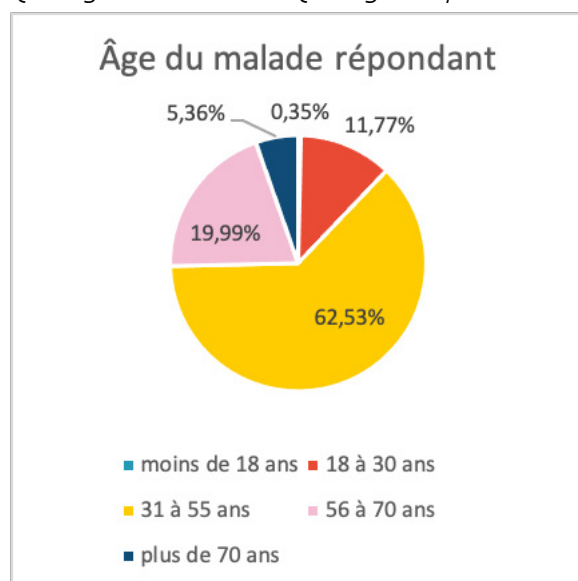
Les répondants rapportent (liste complète des commentaires en annexe 7) :

- Un manque d'information et de communication sur la maladie rare et le COVID19
- Un suivi de la maladie rare insuffisant pendant la crise sanitaire
- Un sentiment d'abandon
- Des questionnements sur les personnes à risque
- Un manque de connaissance et de reconnaissance des maladies rares
- Une dégradation de l'état de santé
- Des reports de soins avec des délais importants
- Un manque de soins ou un arrêt des soins pendant la crise sanitaire
- Des difficultés liées au retour au travail
- Des bénéfices du confinement
- Une méfiance vis-à-vis des politiques publiques
- Un sentiment d'isolement
- Des difficultés d'accès aux soins, aux traitements
- L'importance des associations de malades
- Un manque de matériel
- Des situations stables
- Des demandes de tests
- Des prises en charge réussies

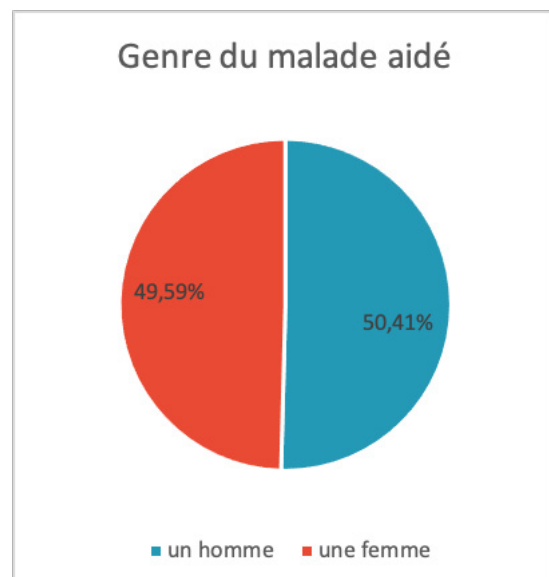
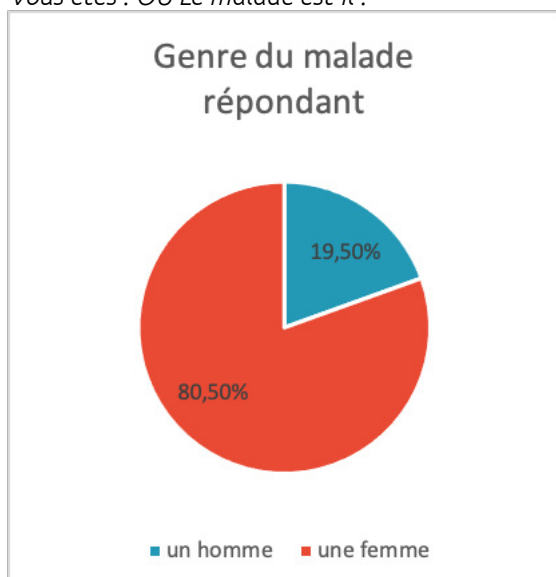
Autres questions signalétiques

Âge et genre

Quel âge avez-vous ? OU Quel âge a la personne aidée ?



Vous êtes : OU Le malade est-il :



Alliance maladies rares

Collectif de plus de 230 associations de personnes concernées par les maladies rares, créé en 2000, l'Alliance maladies rares contribue à garantir aux personnes malades une meilleure qualité de vie et une participation citoyenne dans une société inclusive.

Annexes disponibles sur demande auprès d'Hélène Thiollet
hthiollet@maladiesrares.org

Plateforme Maladies Rares
96 rue Didot 75014 Paris

T. 01 56 53 53 40
F. 01 56 53 53 44

Association reconnue d'utilité publique
SIRET : 432 502 839 000 33 | APE : 9499Z

alliance-maladies-rares.org

Abonnez-vous à notre newsletter mensuelle et à notre magazine semestriel

 @AllianceMR

 [linkedin.com/company/alliance-maladies-rares](https://www.linkedin.com/company/alliance-maladies-rares)

 @AllianceMaladiesRares

Alliance
maladies rares
UNIS POUR VAINCRE



L'Alliance maladies rares bénéficie du soutien déterminant de

et de

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR



FONDATION
Groupama
vaincre les maladies rares