

# LE FUTUR DES MALADIES RARES: NE LAISSONS PERSONNE DE CÔTÉ !

Principaux résultats d'une enquête portant sur le point de vue des personnes vivant avec une maladie rare sur les politiques publiques qui peuvent impacter leur vie

Juin 2021



**30 MILLIONS**

de personnes sont atteintes de maladies rares en Europe et 300 millions dans le monde



**PAS DE TRAITEMENTS**

pour l'immense majorité des maladies et peu de traitements disponibles

De grands progrès ont été réalisés ces dix dernières années pour améliorer la vie des personnes vivant avec une maladie rare, mais de nombreux besoins restent insatisfaits. L'enquête Rare 2030 a permis de recueillir les points de vue des malades quant au futur de leur maladie, pour contribuer aux [recommandations de l'étude prospective Rare 2030](#). L'enquête montre que nous avons besoin d'une approche holistique qui

inclue la recherche, le diagnostic, les traitements et les soins, tout en capitalisant sur les opportunités offertes par les nouvelles technologies. Ces politiques doivent être intégrées au sein d'un nouveau cadre européen dès 2023, pour orienter les « plans maladies rares » nationaux, et pour s'assurer qu'aucune personne vivant avec une maladie rare ne soit laissée pour compte.

## RÉSULTATS MONDIAUX DE L'ENQUÊTE RARE 2030 SUR LE FUTUR DES MALADIES RARES

Une enquête quantitative à grande échelle réalisée par Rare Barometer

**3 DÉCEMBRE** 2020



**17 JANVIER** 2021

**3998** répondants dans le monde

**23** langues

**70** pays

### POPULATION CIBLÉE:

les personnes vivant avec un maladie rare et les membres de leur famille (parents ou proches).

**978** maladies représentées

# 1 LES PERSONNES VIVANT AVEC UNE MALADIE RARE PENSENT QUE LEUR QUALITÉ DE VIE PEUT ÊTRE AMÉLIORÉE GRÂCE À DES SOINS MÉDICAUX ET SOCIAUX INTÉGRÉS

La plupart des personnes vivant avec une maladie rare ne s'attendent pas à être guéries d'ici 2030, mais pensent qu'il est possible d'améliorer leur qualité de vie en accédant à des soins médicaux et sociaux intégrés.



des personnes vivant avec une maladie rare ne s'attendent pas à être guéries au cours des 10 prochaines années, mais elles espèrent :



58%

être aidé(e) à gérer les aspects psychologiques et/ou émotionnels de leur maladie rare



53%

stabiliser leur maladie rare



49%

gérer les symptômes de leur maladie rare même s'ils progressent toujours



44%

avoir accès à un emploi adapté et accessible, ainsi qu'à des conditions de travail flexibles



39%

ne pas subir de discriminations dues à leur maladie rare ou aux handicaps qui y sont liés, dans les différents aspects de leur vie

“ Evidemment, je voudrais qu'un traitement curatif soit découvert. Mais si ce n'est pas possible (je ne pense pas que cela soit réaliste d'ici 10 ans), je souhaiterais au moins que nous soyons traités de la même façon que les personnes souffrant d'une maladie chronique, ce que nous sommes déjà, et que nous ayons accès aux mêmes avantages”. **Personne vivant avec une maladie rare, Espagne**

Q

Pensez-vous qu'il serait possible et réaliste qu'au cours des 10 prochaines années, vous ou la personne dont vous vous occupez puisse...

Pour améliorer les soins disponibles pour leur maladie rare, les malades ont besoin en priorité de :

-  **50%** Traitements et/ou thérapies qui n'existent pas encore
-  **44%** Une meilleure coordination entre l'ensemble des professionnels de santé impliqués dans les soins ou le traitement de leur maladie
-  **33%** Consultations avec des professionnels de santé spécialisés dans les soins ou le traitement de leur maladie
-  **28%** Une meilleure reconnaissance sociale de leur maladie

“ D’ici 2030, j’aimerais avoir accès à de nouveaux médicaments et à de nouvelles technologies; à des traitements médicaux de qualité, spécialisés et interdisciplinaires; à un suivi psychologique permanent. J’aimerais aussi que les maladies rares soient mieux connues et reconnues pour mettre fin aux préjugés et pour prévenir les risques de pauvreté, en permettant aux personnes qui en sont porteuses de participer pleinement à la vie quotidienne et au monde du travail”. **Personne vivant avec une maladie rare, Allemagne**

L'accès au diagnostic est la première priorité pour les répondants sans diagnostic.



Au cours des 10 prochaines années, les 3 priorités pour améliorer les soins disponibles pour votre maladie rare seraient d'avoir accès à :

## 2 AMÉLIORER LA COORDINATION DES SOINS DE SANTÉ

Les personnes vivant avec une maladie rare préfèrent être traitées près de chez elles mais sont prêtes à participer à des consultations à distance pour accéder plus facilement à des soins pluridisciplinaires



**81%** sont prêtes à participer à des consultations à distance au cours desquelles elles peuvent discuter de leur maladie avec plusieurs professionnels de santé.

“ Les centres d'expertise proposent des consultations pluridisciplinaires, ce qui est très utile. Mais nous devrions pouvoir faire certains examens plus près de chez nous et avoir accès à davantage de consultations à distance. Je peux gérer les symptômes de ma pathologie correctement depuis chez moi, mais je dois dépenser beaucoup de temps et d'énergie quand je dois traverser le pays pour me rendre dans un centre d'expertise”. **Personne vivant avec une maladie rare, France**



Durant les 10 prochaines années, seriez-vous prêt à participer à des consultations à distance (par téléphone, vidéo, email, SMS, application) pour des consultations au cours desquelles vous pourriez discuter de votre maladie avec plusieurs professionnels de santé ?

Les personnes vivant avec une maladie rare sont très enclines à se rendre dans un autre pays pour recevoir un traitement médical



**85%** iraient dans un autre pays pour recevoir un traitement médical pour leur maladie rare, soit sans condition, soit en fonction du traitement médical ou du pays.



Au cours des 10 dernières années et HORS PÉRIODES DE CRISE, iriez-vous dans un autre pays pour recevoir un traitement médical pour votre maladie rare ?

### 3 LES PERSONNES VIVANT AVEC UNE MALADIE RARE SONT TRÈS FAVORABLES AU DÉPISTAGE DES NOUVEAUX-NÉS



95%

sont favorables au dépistage des nouveaux-nés

“ Quand ma bronchiectasie a été diagnostiquée, on m'a dit que je souffrais probablement de cette maladie depuis plusieurs années. Mes poumons auraient été moins atteints et j'aurais eu besoin de moins de médicaments si j'avais été diagnostiqué plus tôt. Un diagnostic précoce permettrait aux futures personnes vivant avec une maladie rare de recevoir rapidement des soins adaptés.”  
Personne vivant avec une maladie rare, Royaume Uni



D'après vous, afin de diagnostiquer les maladies rares à un stade précoce, des tests de dépistage devraient-ils être pratiqués à la naissance (par ex. par des tests sanguins ou un dépistage génétique) ?

### 4 LES ASSOCIATIONS DE MALADES SOUHAIENT PARTICIPER ACTIVEMENT À LA RECHERCHE

Pour les représentants de malades, les associations de malades devraient participer à la recherche sur les maladies rares :



94% en tant que partenaires officiels ou chercheurs associés



78% en levant des fonds pour financer la recherche sur leur maladie



71% en menant leurs propres projets de recherche

“ Nous avons besoin de nombreuses recherches cliniques, de thèses doctorales, et d'études internationales ! Nous avons aussi besoin d'une meilleure reconnaissance du travail réalisé par les associations de patients et que les associations soient plus impliquées dans les processus de recherche et d'approvisionnement.”  
Personne vivant avec une maladie rare, Allemagne



En tant que représentant de malades, pensez-vous que LES ASSOCIATIONS DE MALADES doivent participer à la recherche sur les maladies rares...

Pour plus d'informations sur les questions de l'enquête et ses résultats, vous pouvez consulter [le rapport complet en anglais](#) ou écrire à [rare.barometer@eurordis.org](mailto:rare.barometer@eurordis.org)

Pour plus d'informations sur l'étude prospective Rare 2030 ou pour participer à la campagne Rare 2030 et mettre en oeuvre ses recommandations, vous pouvez vous rendre sur [action.eurordis.org/fr/rare2030action](https://action.eurordis.org/fr/rare2030action)

**MERCI**

à toutes les personnes vivant avec une maladie rare qui ont participé à cette enquête et aux partenaires de Rare Barometer et de Rare 2030 !