

Maladies
→ Rares
Info
Services

Des experts
vous écoutent
et vous informent
0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local

2010

RAPPORT D'ACTIVITÉ

Préface

10 ans ! Maladies Rares Info Services va fêter ses dix ans en 2011.

Une décennie au service de ses usagers, au premier rang desquels les personnes malades et leurs proches. Une décennie de mobilisation collective avec ses évolutions, ses moments difficiles et ses succès. Une décennie aux côtés des autres acteurs de la Plateforme Maladies Rares. Une décennie de soutiens de nos différents partenaires, dont l'Association Française contre les Myopathies grâce aux donateurs du Téléthon.

Et aujourd'hui, et demain ? Le cœur de métier de Maladies Rares Info Services est et restera le service d'information et de soutien. Au téléphone ou par courrier électronique, l'exigence quotidienne est de proposer la meilleure qualité de réponse aux usagers, dans une logique d'amélioration continue du service.

La qualité de service et des compétences trouve son prolongement dans la diversité et la complémentarité des services. C'est pourquoi Maladies Rares Info Services propose désormais trois modules de formation destinés aux professionnels du secteur sanitaire et social. Ils sont le fruit d'un travail approfondi destiné à évaluer et répondre aux besoins des publics formés.

Cette logique de complémentarité a également conduit à la mise en place de l'Observatoire des maladies rares. Cet Observatoire s'appuie sur la relation avec les usagers du service d'information et de soutien. Il permettra de disposer de données objectives sur les problématiques rencontrées par les personnes malades et leurs proches. Il a aussi pour objet de mesurer l'évolution de ces problématiques d'une année sur l'autre. Lancé le 1^{er} mars 2011, il est le résultat d'un long travail de réflexion et de construction associant de nombreux partenaires.

L'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé a lancé le projet de réorganisation de la téléphonie en santé, désormais intitulé « Prévention et Aide à Distance en Santé » (PADS). Ce projet concerne les dispositifs financés par l'INPES dont Maladies Rares Info Services.

L'enjeu majeur de ce projet réside dans un juste équilibre entre les évolutions nécessaires et celles qui sont pertinentes au regard des spécificités de chacun des acteurs concernés, dont Maladies Rares Info Services est un bel exemple.

10 ans, ce sera aussi « l'âge » de la Plateforme Maladies Rares en 2011. Cet anniversaire a été précédé en octobre 2010 de l'inauguration des nouveaux locaux, rénovés par l'Association contre les Myopathies. Ceux-ci constituent un espace fonctionnel et adapté aux besoins des six entités de la Plateforme. Il offre de surcroît un service de mise à disposition de salles de réunion modulables dont tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares tirent bénéfice.

En conclusion, nous souhaitons remercier trois catégories de personnes. Nos remerciements s'adressent ainsi à tous ceux qui ont contribué depuis 10 ans à la réussite de Maladies Rares Info Services. Ils vont aussi par avance à chacun d'entre vous pour votre rôle dans la meilleure connaissance du service d'information et de soutien. Enfin, nous remercions l'équipe de Maladies Rares Info Services pour sa compétence et son écoute.

Thomas Heuyer,
Délégué général

Jacques Bernard,
Président

Sommaire

Préface.....	3
Le service d'information et de soutien.....	5
I. Synthèse de l'activité du service d'information et de soutien.....	7
1) Le 1 ^{er} service d'information en santé certifié qualité.....	7
2) Le nombre de demandes.....	7
3) Les usagers du service.....	8
4) Les services délivrés.....	9
5) La formation continue.....	9
6) L'enquête de satisfaction.....	11
7) Modalisa : l'outil de suivi et d'évaluation.....	12
II. Maladies Rares Info Services, un organisme de formation.....	13
III. Le service de mise en relation des malades isolés.....	14
IV. Le réseau européen des services d'information téléphonique sur les maladies rares.....	15
V. Les actions d'information et de communication.....	16
VI. Le rapport financier.....	21
VII. Les instances et l'équipe de Maladies Rares Info Services.....	22
VIII. Les nouveaux locaux de la Plateforme Maladies Rares.....	23
Présentation détaillée de l'activité du service d'information et de soutien.....	24
I. Les appels.....	24
II. Les demandes écrites.....	34
III. Le tableau récapitulatif des formations.....	38

Le service d'information et de soutien

0 810 63 19 20 (n° azur)

www.maladiesr.aresinfo.org

Maladies Rares Info Services est le service d'information et de soutien spécialisé dans les maladies rares.

Une équipe de professionnels, de formation médicale, scientifique et aguerris à l'écoute, répond individuellement à chacune des demandes adressées au service. Ces demandes sont exprimées sous trois formes : par téléphone, courrier électronique ou postal.

Le service donne des informations sur :

- la maladie ;
- les traitements ou les modalités de prise en charge ;
- les recherches en cours sur la pathologie qui concerne l'utilisateur ;
- les dispositifs d'accompagnement tels que les prestations de l'Assurance Maladie, celles en rapport avec le handicap...

Ces informations sont données sous forme d'explications claires et précises. Des documents d'information écrits peuvent être envoyés aux usagers afin de compléter les informations déjà apportées.

Une orientation peut également être proposée à l'utilisateur sur le plan :

- médical : vers un service de soins spécialisé dans une pathologie ou un groupe de pathologies, en particulier un centre de référence ou de compétences ;
- associatif : vers une association, grâce à laquelle la personne malade et / ou ses proches vont pouvoir rencontrer d'autres personnes concernées ;
- de la vie quotidienne : vers un service ou un organisme tels qu'une Maison Départementale des Personnes Handicapées, une Caisse Primaire d'Assurance Maladie...

Certaines personnes malades sont concernées par une pathologie pour laquelle il n'y a pas d'association. L'inscription au service de mise en relation des malades isolés peut alors leur être proposée. Ce service permet aux personnes concernées par une même maladie de rentrer en contact, de partager des informations et de se soutenir mutuellement.

Enfin, un soutien moral et psychologique est apporté aux usagers du service qui en ont besoin. Celui-ci peut prendre plusieurs formes : l'écoute, l'information, la mise en relation avec d'autres personnes concernées.

Les délais de réponse sont courts. Ainsi, 90 % des demandes par téléphone sont traitées immédiatement. Les autres font l'objet d'un traitement différé en raison le plus souvent des recherches qu'elles nécessitent. Il est en effet impossible de connaître les 7000 maladies rares et toutes les problématiques qu'elles engendrent.

La grande majorité des courriers électroniques est traitée dans les cinq jours ouvrés. Au même titre que les demandes téléphoniques, certains doivent faire l'objet de recherches approfondies. L'exposition médiatique implique parfois l'envoi d'un grand nombre de courriers électroniques. Dans ces situations, un allongement des délais de réponse peut se produire.

Enfin, les courriers postaux font également l'objet d'une réponse dans les cinq jours ouvrés à compter de leur réception.

Une série de limites encadre la réponse délivrée à l'utilisateur.

Maladies Rares Info Services est un service d'information et non un lieu de consultation médicale ou de télémédecine. La réponse apportée ne comprend donc aucun acte ou avis diagnostique, ni thérapeutique, ni pronostique. Les informations délivrées sont d'ordre général.

C'est pourquoi aucun diagnostic ne peut être établi. Aucun avis sur l'adéquation entre le traitement et l'état clinique de la personne ne peut non plus être donné. Il en est de même pour un avis sur un professionnel de santé.

Les informations apportées aux usagers correspondent aux données médicales connues et validées. Maladies Rares Info Services a pour exigence de respecter les principes liés à l'éthique de l'information médicale. Les informations sont donc délivrées avec sérieux, honnêteté, loyauté, clarté et pertinence. Elles sont données dans l'intérêt de l'utilisateur, en fonction de la situation et des besoins connus.

Enfin, le service propose une écoute et un soutien à ses usagers mais ne peut apporter un accompagnement psychologique approfondi.

Maladies Rares Info Services se situe sur la Plateforme Maladies Rares aux côtés de :

- L'Alliance maladies rares, collectif national de plus de 200 associations de malades et de familles,

www.alliance-maladies-rares.org

- Eurordis, collectif européen regroupant plus de 400 associations de maladies rares et 17 alliances nationales, www.eurordis.org

- Orphanet, unité de l'INSERM dont le site internet européen propose des informations sur plus de 5700 maladies rares et les médicaments orphelins, www.orphanet.fr

- Le Groupement d'Intérêt Scientifique Institut des Maladies Rares, structure de coordination et d'impulsion de la recherche sur les maladies rares,

www.institutmaladiesrares.net

- Le Secrétariat Permanent du Conseil Scientifique de l'Association Française contre les Myopathies, chargé de gérer les projets scientifiques de l'AFM.

<http://www.afm-telethon.fr>



**Une maladie est dite « rare » lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000.
Soit, pour la France, moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée.**

7000 maladies rares sont aujourd'hui identifiées.

**En France, 3 millions de personnes sont atteintes, soit 1 sur 20.
Dans l'Union européenne, ce sont plus de 30 millions de citoyens qui sont touchés.**

I- Synthèse de l'activité du service d'information et de soutien

1) Le 1^{er} service d'information en santé certifié qualité

Maladies Rares Info Services a été certifié conforme à la norme qualité ISO 9001 le 8 juillet 2009 par l'AFNOR. Il est ainsi devenu le premier service d'information en santé conforme à une norme qualité, connue et incontestable.

Le plus difficile est souvent de confirmer un premier succès. La certification initiale a cependant été renouvelée lors de l'audit de maintien mené au mois de juin 2010. Cet audit a mis en évidence une grande majorité de points forts pour un faible nombre de pistes de progrès et de points sensibles.

Cette confirmation est le résultat d'un travail collectif qui a conduit toute l'équipe à faire vivre le système qualité, à l'adapter encore mieux aux caractéristiques de Maladies Rares Info Services et à placer la satisfaction de l'utilisateur au cœur du quotidien.

Cette exigence, au-delà du label, constitue avant tout **une garantie supplémentaire pour l'utilisateur de bénéficier d'un service fiable et de qualité.**

Comprendre ou mieux connaître sa maladie ou celle d'un proche, être orienté vers le service médical expert pour être mieux pris en charge ou rencontrer d'autres personnes concernées par la même pathologie sont des exemples très concrets du service apporté aux usagers.



2) Le nombre de demandes

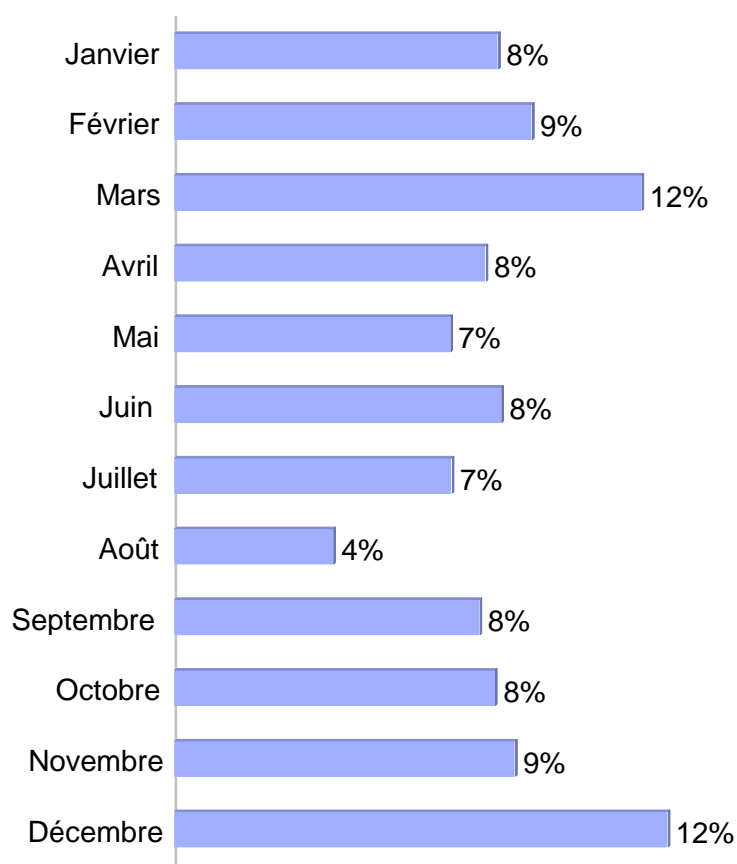
Le nombre total de demandes est en diminution. Celle-ci concerne les deux principaux supports du service, les appels et les courriels. Ce phénomène nous conduit à nous interroger sur les causes de cette baisse.

Types de demandes	2010		2009		2008	
	Nombre	%	Nombre	%	Nombre	%
Nombre d'appels	3640	67%	3916	65,5%	4774	70,5%
Nombre d'appels périphériques*	457	8,5%	529	9%	649	9,5%
Nombre total d'appels	4097	75,5%	4445	74,5%	5423	80%
Courriels	1320	24%	1500	25%	1300	19,5%
Courriers	8	0,5%	30	0,5%	14	0,5%
Total	5425	100%	5975	100%	6737	100%

* Ne concernent pas directement les maladies rares

Deux hypothèses peuvent être avancées. D'une part, les « ressources d'information » disponibles pour les personnes malades et leurs proches se sont développées ces dernières années grâce aux avancées du premier Plan national maladies rares. D'autre part, la connaissance du service d'information et de soutien a d'abord pour origine internet. Il est donc indispensable de poursuivre le renforcement du positionnement du service sur la « toile » dans le prolongement de la création du nouveau site, mieux référencé et davantage grand public.

Les tendances relatives à la répartition des demandes par mois se confirment d'année en année. Certes, des variations sont enregistrées mais demeurent en général limitées. Par exemple, la proportion des demandes au mois de décembre 2010 est plus importante que celle de 2009 en raison d'un plus grand nombre de demandes induites par le Téléthon. Les pourcentages demeurent toutefois très proches d'une année sur l'autre avec un mois de mars où le nombre de demandes est le plus élevé et le mois d'août où il est le plus faible.



3) Les usagers du service

Type du demandeur	Nombre	%
Personne malade	2413	48,6%
Proche	2067	41,6%
Professionnel	261	5,3%
Etudiant/curieux	102	2,1%
Non connu	77	1,5%
Association	41	0,8%
Autres	4	0,1%
Presse	3	0,1%

Les proportions des trois grandes catégories d'usagers du service d'information et de soutien sont d'une grande stabilité. La part de personnes malades constitue quasiment la moitié des demandeurs. Viennent ensuite les proches des personnes malades qui représentent plus de quatre usagers sur dix. Enfin, les professionnels sont un petit nombre mais celui-ci est en légère augmentation. Après des baisses continues, une stabilisation de la part des professionnels se confirme après celle constatée en 2009.

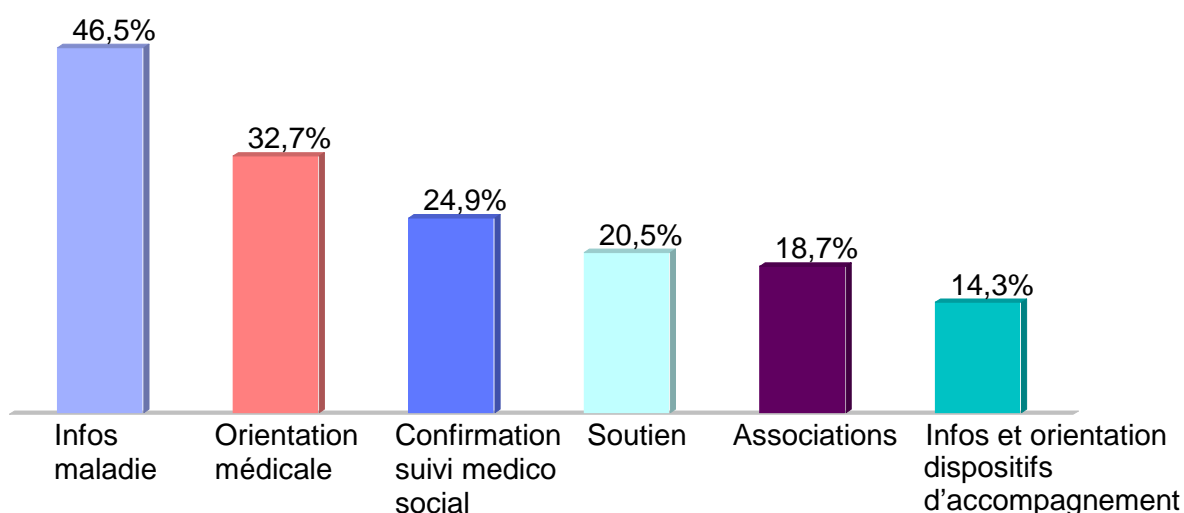
4) Les services délivrés

Les types de services apportés aux usagers (appelants et internautes) sont encore une fois très proches d'une année sur l'autre. Ainsi, près de la moitié des échanges comporte des informations sur la maladie. Le tiers inclut une orientation vers un service médical spécialisé dans la pathologie qui concerne l'utilisateur. Le quart des demandes est suivi de la confirmation de l'adéquation entre le suivi médical et / ou social et la situation de la personne touchée.

Le soutien aux personnes malades et à leurs proches ou la communication de coordonnées d'association(s) adaptée(s) font partie intégrante du cinquième des réponses. Enfin, la proportion de l'information et l'orientation vers les dispositifs de prise en charge sociale et d'accompagnement à la vie quotidienne est une nouvelle fois en augmentation pour concerner désormais près de 15 % des appels et des courriels.

L'ensemble de ces services exige un haut niveau de qualification, non seulement sur le champ des pathologies mais plus généralement sur les nombreuses problématiques qu'elles posent, tout en utilisant des techniques d'écoute indispensables et adaptées à ces situations.

Principaux services apportés par téléphone et courrier électronique



5) La formation continue

La formation est un axe majeur de la politique qualité menée par Maladies Rares Info Services. En effet, la volonté d'apporter le meilleur service possible aux usagers implique de mettre en place des sessions de formation destinées à actualiser et renforcer les connaissances et les techniques. Ces sessions sont organisées en interne et en externe. Elles concernent aussi bien le champ médical et scientifique que les dispositifs d'accompagnement social ou l'écoute proposée aux usagers.

Le plan de formation continue 2010 comportait huit axes de formation, présentés ci-après. Ils ont fait l'objet de sessions couvrant vingt trois thématiques auxquelles s'ajoutent la participation à différents colloques et conférences.

Les huit axes de formation 2010 :

- Médecine
- Handicap
- Qualité
- Médiation
- Régulation formative à l'écoute
- Réunions médico-techniques
- Suivi de l'activité d'information
- Les rencontres publiques

Ces formations font l'objet d'évaluation systématique par les participants. Cette évaluation a lieu immédiatement après la session (évaluation dite « à chaud ») pour mesurer sa qualité et trois mois après (évaluation dite « à froid ») pour apprécier son efficacité.

L'ensemble des formations réalisées est présenté en annexe, page 38.

a) Formations médicales et réunions médico-techniques

Les réunions médico-techniques ont lieu régulièrement toute l'année, à un rythme mensuel, hormis les périodes de vacances scolaires.

Ces réunions comportent principalement les formations médicales internes. Les pathologies étudiées sont choisies en tenant compte des points faibles exprimés par les Chargées d'Ecoute et d'Information ou révélés par les erreurs notées dans le cadre du suivi de la qualité des informations délivrées. Un document écrit, mettant en relief les points importants de la formation, est remis à chaque participant. Ces formations sont dispensées alternativement par les deux médecins du service.

Dans la deuxième partie de la réunion, un quizz est proposé aux participants pour un contrôle des connaissances acquises sur les maladies traitées lors de la réunion précédente.

Des comptes-rendus sur des formations auxquelles participent individuellement certaines Chargées d'Ecoute et d'Information ont également lieu durant les réunions médico-techniques. Enfin, certaines de ces réunions sont consacrées à des thématiques particulières telles que le bilan de l'enquête de satisfaction.

b) La régulation formative à l'écoute

En 2010, cinq sessions ont eu lieu avec la régulatrice professionnelle qui intervient auprès des Chargées d'Ecoute et d'Information. Cette personne extérieure au service connaît bien le métier d'écouter et l'équipe en place.

Le 15 février, la séance de travail portait sur le thème de la mort. Chaque Chargée d'Ecoute et d'Information a pu partager des récits concernant les appels difficiles de personnes en deuil. Comme souvent, ce moment de partage a permis de mieux supporter ces appels difficiles. La régulatrice a ensuite donné des apports théoriques sur les étapes qui accompagnent la période de deuil.

Le 7 juin, la séance a porté sur la question « qu'est ce qu'un métier utile ? ». Elle a offert un espace de réflexion sur la notion de résultats et sur les apports personnels de la fonction de Chargée d'Ecoute et d'Information. L'animatrice a organisé un atelier d'écriture sur cette thématique. Les textes ont été écrits puis lus au sein de l'équipe. Le travail était basé sur le partage de ces écrits, chaque Chargée d'Ecoute et d'Information ayant un récit très différent de celui des autres.

Les 14 et 21 juin, s'est déroulé un travail de double écoute « classique ». Le premier jour, la formatrice a pu écouter chaque Chargée d'Ecoute et d'Information et remplir avec l'écouter une grille d'évaluation.

Le 21 juin, une restitution en groupe a permis à chaque Chargée d'Ecoute et d'Information de connaître ses points de faiblesse et d'y être d'autant plus attentive à l'avenir afin de les corriger.

Le 13 décembre, la session a été consacrée à un travail collectif sur les notions de base de l'écoute. Même si celles-ci sont connues, il est nécessaire de les retravailler afin de les corriger. Cette séance a commencé par des mises en situation à partir d'appels choisis par les Chargées d'Ecoute et d'Information.

Ces mises en situation sont « jouées » par deux Chargées d'Ecoute et d'Information, assises dos à dos, l'une interprétant l'appelant et l'autre un écoutant. Ces scènes jouées sont très riches d'enseignement et sont très formatives. En quelques secondes, les Chargées d'Ecoute et d'Information peuvent observer le déroulement des appels, en particulier la construction de l'échange. Il est ainsi possible d'observer et de noter des enchaînements très représentatifs de la situation d'écoute.

6) L'enquête de satisfaction

L'enquête de satisfaction s'est déroulée sur une période de deux mois, du 3 mai au 2 juillet 2010. 301 « questionnaires appels » ont été envoyés aux personnes acceptant de participer à l'enquête. Seuls 17 appelants ont refusé d'y répondre. 168 questionnaires ont été retournés complétés. Le taux de retour s'élève ainsi à 56 %.

Au total, 157 mails ont proposé aux internautes de participer à l'enquête. 46 internautes ont répondu au questionnaire en ligne. Le taux de participation est ainsi de 29 %.

Au total, 214 questionnaires ont été exploités. Ils concernent 122 pathologies. L'analyse de l'ensemble des données a été réalisée.

Même si elle préexistait à la construction du « Système de Management par la Qualité » (SMQ), l'enquête de satisfaction annuelle en constitue l'un des principaux outils. Dans une logique « d'amélioration continue du service », elle permet de connaître les besoins et la satisfaction des usagers et, ainsi, d'adapter l'offre de services à ces « clients ».

A titre d'exemple, l'exploitation des résultats de l'enquête a conduit le service à adopter des « actions d'amélioration ». Elle a également été croisée avec l'autoévaluation simultanée menée par les Chargées d'Ecoute et d'Information. Cette mise en perspective présente l'intérêt d'étudier comparativement la satisfaction des usagers et la perception des Chargées d'Ecoute et d'Information.



Cette étude se fait dans une approche globale mais également au cas par cas sur des situations où les résultats de l'enquête et de l'autoévaluation sont divergents.


En 2009, une enquête de satisfaction consacrée aux courriers électroniques avait été initiée. A l'issue du bilan qui en a été tiré, cette enquête a été étoffée avec le souci de rendre le contenu des deux enquêtes le plus proche possible. Grâce à cette convergence, Maladies Rares Info Services dispose de résultats qui concernent l'ensemble des usagers du service. Les attentes et satisfaction des deux publics peuvent ainsi être étudiées et comparées.

Cette enquête comporte également les commentaires libres des participants à l'enquête. Ces commentaires sont riches d'enseignements.

Une fois encore en 2010, les résultats enregistrés confirment des tendances fortes constatées au fil des ans :

- Avant de faire appel au service, 42,5 % des usagers du service disposent d'informations incomplètes et 28,5 % d'informations confuses.
- 87% d'entre eux ont obtenu les informations recherchées en contactant Maladies Rares Info Services.
- Les coordonnées d'associations ou de consultation médicale sont utilisées ou vont l'être par 79% et 85% des usagers en bénéficiant.
- 84 % des usagers du service considèrent avoir reçu une aide efficace ou plutôt efficace en faisant appel à Maladies Rares Info Services.

Ces résultats démontrent une nouvelle fois la valeur ajoutée du service proposé.

 Cette enquête est en ligne sur le site internet www.maladiesraresinfo.org dans la rubrique « Qui sommes nous ? » « Fonctionnement »

7) Modalisa : l'outil de suivi et d'évaluation

Modalisa est l'outil de suivi de l'activité du service d'information et de soutien. Cet outil permet de constituer une base de données des informations relatives aux demandes et aux réponses faites par le service. C'est un outil indispensable pour mesurer et contrôler l'activité, vérifier l'adéquation entre les demandes et les réponses apportées. Il offre des informations précises sur l'évolution des besoins.

Les fiches qui alimentent la base de données sont remplies à chaque demande, qu'elle soit faite par téléphone, courrier électronique ou postal. En revanche, les appels qui ne rentrent pas dans notre champ d'activité ne sont pas saisis dans la base de données (appels ne concernant pas une maladie rare, informations diverses en santé...). La fiche de saisie est adaptée aux besoins statistiques et contient les informations et mots clés qui permettent de restituer l'entretien. Elle est remplie facilement par les Chargées d'Ecoute et d'Information. Cet outil permet une saisie fonctionnelle qui se fait en réseau par chaque Chargée d'Ecoute et d'Information.

Comme chaque année, de nouveaux diagnostics ont été intégrés à la classification.

II – Maladies Rares Info Services, un organisme de formation

Cette activité de formation a été initiée à partir d'un double constat.

- D'une part, des professionnels du champ médico-social connaissent insuffisamment ou pas du tout les problématiques propres aux maladies rares.
- D'autre part, l'équipe de Maladies Rares Info Services a acquis un niveau de connaissances couvrant l'ensemble des pathologies rares et de leurs nombreuses problématiques médicales et sociales. Elle s'appuie pour cela sur une expertise unique et une très bonne connaissance du parcours des personnes malades.

Cinq sessions de formation ont été délivrées fin 2009 / début 2010 à des professionnels du secteur du handicap et à des paramédicaux. Elles ont fait l'objet d'évaluations systématiques et anonymes auprès des participants. Leurs résultats ont été complétés par une évaluation qualitative des sessions par les formateurs.

Un bilan a ensuite été réalisé autour de l'intervention d'un consultant, grâce au soutien d'Eurordis dans le cadre du réseau européen des services d'information et de soutien sur les maladies rares. Cette mission a abouti à la rédaction d'un rapport qui met en avant les points forts et les points perfectibles. Ce rapport présente également une série de recommandations visant à adapter et développer cette offre de formation.



Aujourd'hui, Maladies Rares Info Services est en mesure de proposer trois modules de formation :

- Les maladies rares : problématiques générales, prise en charge médico-sociale et ressources d'information et de soutien.
- Les maladies rares : problématiques générales et dimensions médicales.
- Les maladies rares : quel accompagnement social pour des problématiques spécifiques ?

Le développement de cette nouvelle activité se fera en s'appuyant sur des partenariats avec tous les acteurs concernés. Parmi eux, les délégués régionaux et les associations de l'Alliance Maladies Rares sont des partenaires privilégiés.

L'intervention d'un « témoin associatif » lors de ces sessions est en effet complémentaire de la formation délivrée. Les avantages sont partagés :

- les professionnels bénéficient d'une formation de qualité et d'un témoignage enrichissant ;
- le responsable associatif se fait mieux connaître au sein du tissu local ;
- Maladies Rares Info Services accroît sa visibilité et renforce son offre de services.

Maladies Rares Info Services est reconnu comme un organisme de formation par la Direction Régionale du Travail, de l'Emploi et de la Formation Professionnelle (DRTEFP) sous le numéro 11 75 44784 75.

III – Le service de mise en relation des malades isolés

L'objet de ce service est de mettre en relation des personnes concernées par une pathologie pour laquelle il n'existe pas d'association. Son objectif est de rompre l'isolement et de favoriser l'échange d'expérience, le soutien mutuel...

En 2010, la version 2 de ce service, proposé en collaboration avec Orphanet, a bien fonctionné. Rappelons que ce nouvel outil permet aux internautes comme aux usagers de Maladies Rares Info Services de s'inscrire rapidement et simplement. Validé par la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL), son utilisation est facile.



Pour l'internaute, si la maladie est recensée sur le site Orphanet, l'inscription et la validation se déroulent en quelques dizaines de secondes. Si une ou des associations existent, leurs coordonnées sont proposées à l'internaute en lui précisant qu'elles constituent le meilleur moyen de rompre son isolement. Après validation de son inscription, si d'autres personnes sont déjà inscrites pour la même pathologie, les coordonnées de l'ensemble de ces personnes, y compris le nouvel inscrit, leur sont automatiquement communiquées.

Pour les appelants du service téléphonique de Maladies Rares Info Services, l'inscription est aussi conditionnée au référencement de la maladie sur le site Orphanet. Une fois validée, l'inscription s'accompagne d'une validation écrite imposée par la CNIL. S'il existe d'autres inscrits avec la même pathologie, les coordonnées de l'ensemble de ces personnes, y compris le nouvel inscrit, leur sont communiquées, sous forme(s) papier et / ou électronique en fonction de leurs modes d'inscription.

Ce service est géré de manière autonome par Maladies Rares Info Services en étroite collaboration avec Orphanet. Cet outil offre un grand nombre de fonctions pour la gestion des relations avec les personnes inscrites et pour faciliter son utilisation par celles-ci. C'est aussi une base de données qui peut être utilisée pour proposer des actions nationales ou régionales aux personnes malades isolées et à leurs proches.

A la fin de l'année 2010, 349 personnes étaient inscrites. 310 d'entre elles se sont inscrites seules sur le site Orphanet. 39 ont été inscrites par les Chargées d'Ecoute et d'Information de Maladies Rares Info Services. Ce sont des personnes non équipées d'internet.

Le rapport entre les personnes inscrites par téléphone et par internet a sensiblement évolué : avant la nouvelle version de ce service, le rapport était de 1/3 - 2/3. Aujourd'hui, il est de 1/9° - 8/9°. Deux observations découlent de ces chiffres :

- Ils nous démontrent la volonté des internautes de rentrer en contact avec d'autres, internautes ou non.
- Pendant l'année 2010, les Chargées d'Ecoute et d'Information ont présenté le service par téléphone et expliqué les modalités d'inscription à 140 personnes. Parmi les inscrits internautes, un nombre important a donc découvert ce service grâce à leur appel à Maladies Rares Info Services. La complémentarité des outils téléphonique et internet est une nouvelle fois confirmée.

207 personnes ont été mises en relation avec d'autres. 142 restent sans contact. Il est essentiel de rappeler que plus le nombre d'inscrits est élevé, plus les probabilités de mise en relation augmentent. A la fin de l'année 2010, le nombre de pathologies concernées était de 240.

IV- Le réseau européen des services d'information téléphonique sur les maladies rares

La cinquième Conférence européenne sur les maladies rares qui a eu lieu en mai 2010 à Cracovie en Pologne a été notamment précédée du séminaire du réseau européen des services téléphoniques d'information et de soutien sur les maladies rares.

Le réseau est piloté par EURODIS et rassemble 15 acteurs de 8 pays européens.



**Help Lines
for Rare
Diseases**

Cette réunion a été l'occasion de nombreux échanges sur les pratiques des services dans ces différents pays. Les degrés d'expérience et de développement impliquent toutefois des différences importantes. Outre l'échange de bonnes pratiques, ce réseau a aussi pour principale fonction d'aider à la création de nouveaux services et à leur développement. Il a, par exemple, été intéressant de découvrir le nouveau service créé au Portugal qui s'est largement inspiré de Maladies Rares Info Services.

Ce séminaire a aussi été l'occasion de faire une présentation détaillée des services complémentaires au service d'information et de soutien, développés par Maladies Rares Info Services : l'activité de formation et le projet d'Observatoire des maladies rares. Ces services, connexes au cœur de métier, s'appuient sur les informations et les compétences acquises grâce à ce cœur de métier et contribuent à son développement.

L'une des sessions de la Conférence européenne a été consacrée aux services téléphoniques d'information et d'assistance sur les maladies rares. Maladies Rares Info Services a ainsi présenté les caractéristiques de son service d'information et de soutien.

L'accent a notamment été mis sur la valeur ajoutée du service pour les usagers, la certification qualité et les services connexes. Les échanges qui s'en sont suivis furent nombreux et intéressants, toujours dans une logique de mutualisation des connaissances.

Enfin, dans le cadre de ce réseau et grâce au soutien d'EURORDIS, une journée d'étude a eu lieu en Espagne auprès de l'Alliance espagnole, FEDER, afin de mieux connaître les caractéristiques de son service téléphonique d'information et de soutien et des enquêtes qualitative et quantitative menées dans une logique proche de celle de l'Observatoire.

Pour ce projet, le retour d'expérience a été précieux. S'agissant du service d'information et de soutien, les différences sont assez importantes en raison de l'organisation régionale du service espagnol. Pour autant, là-encore les échanges furent riches d'enseignements.

V - Les actions d'information et de communication

Un des principaux enjeux pour Maladies Rares Info Services est d'être davantage connu et visible quand les personnes touchées ont besoin du service d'information et de soutien. Dans cette perspective, les actions de communication ont été poursuivies. Parallèlement, un travail de fond a été mené en partenariat avec la Fondation Groupama pour la Santé afin de créer un nouveau site internet et une identité visuelle rafraîchie et homogène.

Par ailleurs, la communication de Maladies Rares Info Services concerne aussi son activité dédiée à la Plateforme Maladies Rares, sur les plans interne et externe. Sur ce dernier volet, l'inauguration des nouveaux locaux a été une étape majeure pour la Plateforme et plus généralement pour l'ensemble des acteurs mobilisés dans la lutte contre les maladies rares.

1) Maladies Rares Info Services

a) Le nouveau site internet www.maladiesraresinfo.org

L'ancien site internet de Maladies Rares datait de 2006. Son graphisme était obsolète et son contenu nécessitait d'être davantage consacré à l'offre de services. Cette offre devait aussi être renforcée. C'est pourquoi le nouveau site a été conçu en tenant compte des objectifs suivants :

- Disposer d'un outil de mise à jour fonctionnel et qualitatif sur un plan graphique.
- Développer les services internet avec trois buts :
 - Renforcer l'offre globale de services.
 - Proposer une offre complémentaire au service téléphonique.
 - Utiliser aussi ces services internet comme des « portes d'entrée » vers le service téléphonique.
- Renforcer le référencement du site dans les moteurs de recherche.
- Proposer des témoignages d'usagers incitant les internautes à contacter Maladies Rares Info Services.

L'ensemble de ces éléments doit être mis en perspective avec une donnée : les deux tiers des usagers du service (appelants et internautes) apprennent l'existence du service d'information et de soutien sur internet.

Avant de mettre en ligne cette nouvelle version, les chiffres de la fréquentation du site en 2010 ont été les suivants : 47 000 visites pour 41 000 visiteurs dont 85 % se rendent pour la première fois sur le site de Maladies Rares Info Services.

Le temps passé sur le site est court (1mn16s) et le taux de rebond important (72%). La principale source de trafic est constituée par les moteurs de recherche (69%). Cette série de chiffres valide *a posteriori* les options retenues pour la nouvelle version du site.

b) Une nouvelle identité visuelle

Jusqu'à présent, les supports de communication de Maladies Rares Info Services avaient été créés au fil des années et des besoins, sans réelle identité visuelle commune. Certes, le logo était identique pour tous mais n'était pas suffisant. Alors que l'un des enjeux majeurs pour le service est d'être vu quand l'utilisateur potentiel en a besoin, il était nécessaire de créer une identité visuelle de Maladies Rares Info Services.


A cette occasion, l'un des objectifs a été de renouveler le logo afin de le rendre plus attractif et évocateur. Pour cette dernière caractéristique, deux dimensions ont été mises en avant : la qualité de l'information délivrée ainsi que l'écoute et le soutien proposés.

Le logo principal a été décliné en fonction du service pour lequel le support est utilisé. Ainsi, certains des services connexes bénéficient d'un logo *ad hoc*. Toutefois, le numéro Azur, constitutif de l'identité de Maladies Rares Info Services, apparaît sur tous les logos déclinés.

Parmi les autres objectifs, figurait aussi celui de pouvoir disposer de supports non seulement homogènes mais également plus « accrocheurs ». Par exemple, une affiche de Maladies Rares Info Services dans une salle d'attente doit « attirer l'œil » et, en quelques mots, faire comprendre au lecteur que ce service répond à ses besoins.

Enfin, il était essentiel d'élaborer une charte graphique simple et opérationnelle.

Cette identité visuelle est appliquée dans ce présent rapport et sur les autres supports de communication : site internet, affiche, papeterie...

 *Le nouveau site internet et la nouvelle identité visuelle ont été réalisés grâce au soutien de la Fondation Groupama pour la Santé*

c) Relations presse

L'action de sensibilisation des médias sur la qualité et l'intérêt d'un service comme Maladies Rares Info Services s'est poursuivie en 2010. L'écho rencontré auprès des journalistes est favorable : ce sujet est peu connu de ces professionnels et du grand public. Une fois le rôle de Maladies Rares Info Services expliqué, l'attention manifestée est positive car les journalistes découvrent l'existence d'un tel service et les problématiques auxquelles il répond. Seuls les journalistes spécialisés dans la santé connaissent désormais le service ou se rappellent de son existence à son évocation.

Deux paramètres majeurs conditionnent cependant l'aboutissement de ces relations presse, c'est-à-dire la parution d'un article ou la diffusion d'un sujet :

- L'existence d'une « actualité maladies rares » qui offre l'occasion de présenter ou de mentionner Maladies Rares Info Services.
- L'absence d'une actualité trop importante, sur la santé et en général, qui ne laisse pas d'espace à celle consacrée aux maladies rares.

➡ La revue de presse 2010 est disponible sur simple demande

d) Diffusion de supports d'information

Comme chaque année, un publipostage a eu lieu en 2010. Cette diffusion incluait une synthèse de l'activité de Maladies Rares Info Services sous la forme d'un « quatre pages » attractif. Cette synthèse était accompagnée de cartes et de tracts d'information.

1800 destinataires ont reçu ces supports de communication : associations, centres de référence et de compétences, Maisons Départementales des Personnes Handicapées, conseils généraux, Caisses Primaires d'Assurance Maladie, villes de plus de 50 000 habitants...

Ces acteurs du secteur sanitaire et social constituent des relais d'information, soit à travers l'affichage ou la mise à disposition de supports dans les lieux où sont les personnes malades et leurs proches, soit par la publication d'articles dans leurs lettres d'information, brochures...



Maladies Rares Info Services

Des experts vous écoutent et vous informent
0 810 63 19 20
N° Azur, prix appel local
www.maladiesraresinfo.org

VOUS ÊTES CONCERNÉ(E) PAR UNE MALADIE RARE OU ORPHELINE ?

Vous voulez :

- obtenir des informations sur la maladie ?
- connaître les services médicaux spécialisés ?
- rompre votre isolement ?

- Une équipe de professionnels répond à vos questions.
- Des informations claires vous sont données.
- Votre expression est libre et votre anonymat est respecté.

Maladies Rares Info Services est soutenu par :

afao Maladies Rares Info Services est le premier service d'information en santé à être certifié conforme à une norme qualité. AFM

La nouvelle affiche de Maladies Rares Info Services

➡ Tous les supports d'information sont disponibles sur simple demande

2) La Plateforme Maladies Rares

L'année 2010 a été marquée par le prolongement de la phase de concertation pour l'élaboration du deuxième Plan national maladies rares, suivie d'une période de discussion et d'arbitrage jusqu'au début de l'année 2011. Ce contexte n'a pas permis de proposer de nouvelles « Rencontres de la Plateforme Maladies Rares ».

Ces Rencontres réunissent une trentaine de responsables et d'experts concernés par la lutte contre ces pathologies : représentants des personnes malades, professionnels de santé, pouvoirs publics, industriels, journalistes... Sur une thématique donnée, les participants réfléchissent, débattent et proposent. Ces « Rencontres de la Plateforme » offrent ainsi un espace de dialogue et de proposition à tous les acteurs impliqués.

Suite à l'annonce du deuxième Plan national maladies rares, ces Rencontres devraient reprendre en 2011, en intégrant probablement des innovations et en lien avec le nouveau Plan.

a) L'inauguration des nouveaux locaux

L'inauguration des nouveaux locaux par la Ministre de la Santé et des Sports le 21 octobre 2010 a constitué une opportunité pour mieux faire connaître la Plateforme Maladies Rares. A l'occasion de cette inauguration, trois actions ont été mises en œuvre :

- La communication institutionnelle constituée par la manifestation elle-même et les invitations adressées à plus de mille personnalités concernées par la lutte contre les maladies rares.
- La communication presse à travers l'invitation de journalistes et la publication d'articles ou la diffusion de sujets.
- La « journée portes ouvertes » qui a été proposée à tous les invités et mise en œuvre au cours de cette journée du 21 octobre.

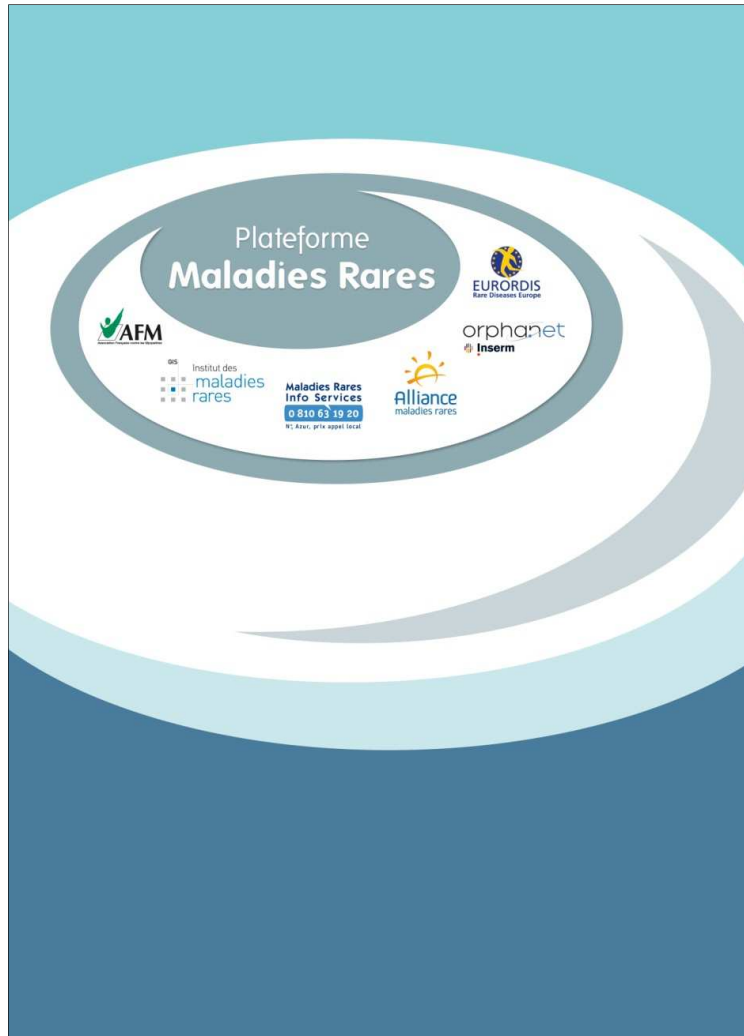
b) La création d'un nouveau logo

L'emménagement dans de nouveaux locaux a été l'occasion de créer un logo de la Plateforme Maladies Rares. Celui-ci intègre trois caractéristiques :

- La complémentarité et les synergies développées entre les entités de la Plateforme au service de la lutte contre les maladies rares.
- L'espace d'échanges et de travail que constitue la Plateforme, notamment à travers la mise à disposition de salles de réunion.
- Un lieu central de la mobilisation et de l'action dans la lutte contre les maladies rares.

c) Une nouvelle « pochette Plateforme »

Ce support prend la forme d'une pochette qui contient une fiche pour chacune des six entités de la Plateforme. Elle présente l'essentiel des caractéristiques de la Plateforme et les informations clés pour chacun des acteurs de la Plateforme : l'activité, les services et les ressources.



➔ Cette « pochette Plateforme » est disponible sur simple demande et selon le nombre d'exemplaires souhaité.

d) Communication interne

- ◆ Les « Themas de la Plateforme » sont des réunions thématiques qui rassemblent toutes les équipes de la Plateforme. Une ou plusieurs personnalités extérieures sont invitées. Un Thema a eu lieu en 2010, consacré au réseau ouest africain sur les maladies neuromusculaires et à la Fondation FITIMA. Nous tenons d'ailleurs à exprimer nos sincères remerciements, notre soutien et notre amitié à leur Présidente, Hawa Dramé.
- ◆ Les réunions des équipes de la Plateforme permettent de présenter à tous les collaborateurs de la Plateforme les dossiers d'actualité qui concernent une ou des entités de la Plateforme. Le chargé de projet expose en quelques minutes un point de situation qui est suivi de questions / réponses. C'est donc un exercice informatif, vivant et convivial. Trois réunions ont eu lieu en 2010.
- ◆ « Résonance » est la lettre d'information interne de la Plateforme. Sous la forme d'un quatre pages, elle est diffusée à l'ensemble des équipes de la Plateforme. Sous une forme attractive, ce sont aussi bien les dernières actions ou décisions engagées que les départs ou arrivées au sein des équipes qui font l'objet d'un traitement de fond ou plus léger en fonction du sujet. Un numéro a été diffusé en 2010.

VI – Le rapport financier

Les comptes 2010 ont été certifiés, sans aucune réserve, par le Commissaire aux comptes Deloitte et Associés. Le résultat est très proche de l'équilibre et représente 0,03 % des charges. Maladies Rares Info Services gère non seulement le budget lié au service d'information et de soutien mais également celui consacré au fonctionnement de la Plateforme Maladies Rares.

En euros

ACTIVITE SERVICE D'INFORMATION			
CHARGES		PRODUITS	
60 – Achats	5135	74 - Subventions :	
61 – Services extérieurs	11814	INPES	190000
62 – Autres services extérieurs	59321	AFM	140500
63 – Impôts et taxes	14289	Fondation Groupama Santé	14600
64 – Charges de personnel	257175	Fondation LEEM	10000
65 – Charges de gestion	8	75 – Produits divers	2
68 – Amortissements	2241	76 – Produits financiers	988
78 – Dotation fonds dédiés	57500	77 – Produits exceptionnels	1354
		78 – Reprise fonds dédiés	50000
TOTAL DES CHARGES	407483	TOTAL DES PRODUITS	407444

Résultat = -39

Emploi des contributions volontaires en nature (locaux mis à disposition par l'AFM)	7455	Contributions volontaires en nature (locaux mis à disposition par l'AFM)	7455
---	------	--	------

ACTIVITE PLATEFORME			
CHARGES		PRODUITS	
60 – Achats	3874	74 – Subventions :	
61 – Services extérieurs	25486	AFM	93400
62 – Autres services extérieurs	82262	Ministère de la Santé	60000
63 – Impôts et taxes	1937		
64 – Charges de personnel	35495		
67 – Charges exceptionnelles	3654		
68 – Amortissements	845		
TOTAL DES CHARGES	153553	TOTAL DES PRODUITS	153400

Résultat = -153

Emploi des contributions volontaires en nature (locaux mis à disposition par l'AFM)	62526	Contributions volontaires en nature (locaux mis à disposition par l'AFM)	62526
---	-------	--	-------

TOTAL MALADIES RARES INFO SERVICES			
Charges	503536	Subventions et dons	508502
		Produits financiers et autres	2342
Dotation fonds dédiés	57500	Reprise fonds dédiés	50000
TOTAL DES CHARGES	561036	TOTAL DES PRODUITS	560844

Résultat = -192

Emploi des contributions volontaires en nature	69981	Contributions volontaires en nature	69981
--	-------	-------------------------------------	-------

VII – Les instances et l'équipe

1) La composition du Conseil d'administration en 2010

Président : Jacques Bernard - Membre fondateur de l'Alliance Maladies Rares.

Trésorier : Philippe Bach.

Administrateurs :

- ◆ Françoise Antonini, représentante de l'Alliance Maladies Rares, expert auprès de l'Alliance.
- ◆ Dr Nadia Belmatoug, personnalité qualifiée, coordinatrice du centre de référence des maladies lysosomales.
- ◆ Benoît Hennion, représentant de l'Alliance Maladies Rares, responsable du collectif des malades isolés.
- ◆ Marie-Christine De La Morlais, représentante de l'Alliance Maladies Rares, Association Sclérose Tubéreuse de Bourneville.
- ◆ Jean Elie, représentant d'Eurordis, Association Vaincre la Mucoviscidose.
Suppléant : Yann Le Cam, Directeur général d'Eurordis.
- ◆ Dominique Leboeuf, personnalité qualifiée, Présidente du Conseil National de l'Ordre des Infirmiers.
- ◆ Dr Olivier Mariotte, personnalité qualifiée, Président du cabinet conseil NILE.
- ◆ Marie-Odile Perrousseaux, représentante de l'Alliance Maladies Rares, Association Huntington France.
- ◆ Hélène Tack, représentante de l'Association Française contre les Myopathies.
Suppléant : Christophe Duguet, Association Française contre les Myopathies.
- ◆ Viviane Viollet, représentante et Présidente de l'Alliance Maladies Rares.
- ◆ Ginette Volf, représentante de l'Alliance Maladies Rares, Présidente de Lupus France.

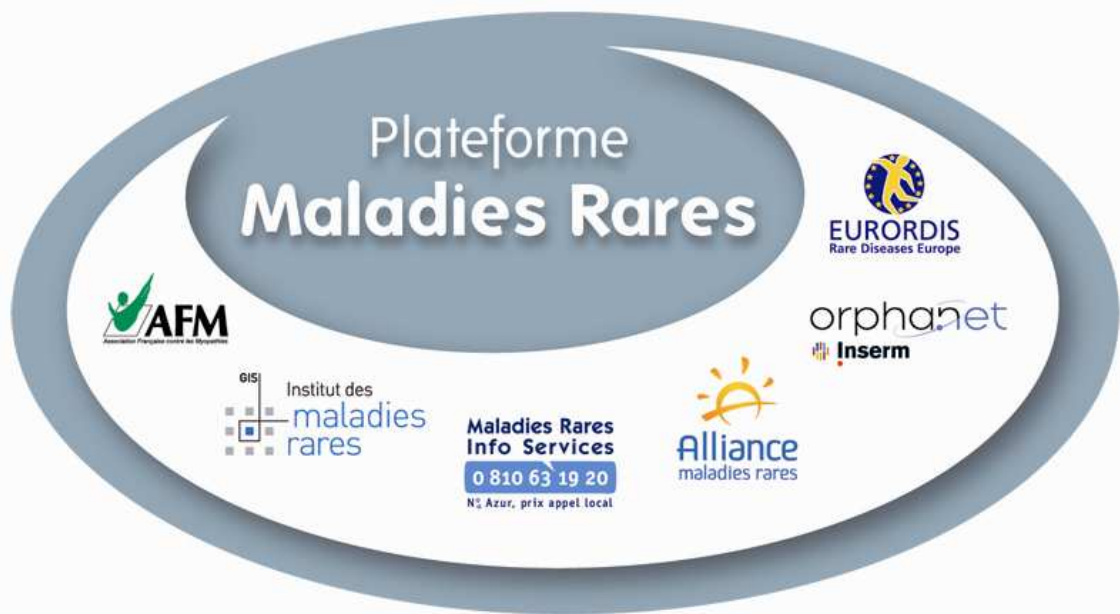
2) L'équipe de Maladies Rares Info Services

Six salariés ont travaillé au service de l'association en 2010 sous la direction de Thomas Heuyer, Délégué général de Maladies Rares Info Services et Coordinateur du fonctionnement de la Plateforme Maladies Rares :

- ◆ Charlotte Anne a effectué des missions ponctuelles dans le cadre du Système de Management par la Qualité.
- ◆ Marie-Claude Bergmann, Chargée d'Ecoute et d'Information et Coordinatrice de l'écoute (temps plein).
- ◆ Marie-Pierre Bourgeois, Assistante (mi-temps).
- ◆ Catherine Jestin – Le Guernic, Chargée d'Ecoute et d'Information (mi-temps).
- ◆ Séverine Rastoul, Chargée d'Ecoute et d'Information, des outils de suivi et internet (quatre cinquièmes de temps).
- ◆ Christine Vicard, Chargée d'Ecoute et d'Information et Responsable médicale (quatre cinquièmes de temps).

VIII – Les nouveaux locaux de la Plateforme Maladies Rares

Le 21 octobre 2010, les nouveaux locaux de la Plateforme Maladies Rares ont été inaugurés par la Ministre de la Santé et des Sports, Mme Roselyne Bachelot-Narquin. Créé en 2001 sous l'impulsion de l'Association Française contre les Myopathies et majoritairement financé par les dons du Téléthon, ce pôle de compétences et de ressources unique permet une synergie exceptionnelle des acteurs publics et privés de la lutte contre les maladies rares.



Les anciens locaux étaient devenus peu fonctionnels et trop exigus pour offrir de bonnes conditions de travail aux salariés et aux bénévoles qui s'investissent au quotidien. En outre, les salles de réunion mises gratuitement à disposition de l'ensemble des acteurs mobilisés dans la lutte contre les maladies rares méritaient d'être adaptées pour proposer des espaces de rencontre et de travail satisfaisants.

En 2010, ce sont par exemple 420 réunions rassemblant plus de 6 700 personnes qui ont eu lieu sur la Plateforme.

C'est pourquoi des travaux de rénovation importants ont été réalisés par l'Association Française contre les Myopathies dans le nouveau bâtiment situé à l'entrée du site de l'Hôpital Broussais.

L'emménagement a eu lieu fin août / début septembre 2010 dans de bonnes conditions. La Plateforme est désormais installée sur 2000 m² de locaux rénovés et loués à l'AP-HP, grâce aux dons du Téléthon.

Le site occupé constitue un espace fonctionnel et adapté aux besoins des six entités présentes sur la Plateforme. Il offre de surcroît un service de mise à disposition de salles de réunion modulables dont tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares tirent bénéfice.

Ce changement de locaux est une étape majeure dans la poursuite et le développement de la lutte contre les maladies rares, au bénéfice des personnes malades et de leurs proches.

Présentation détaillée de l'activité du service d'information et de soutien

I. Les appels

1) Le nombre d'appels

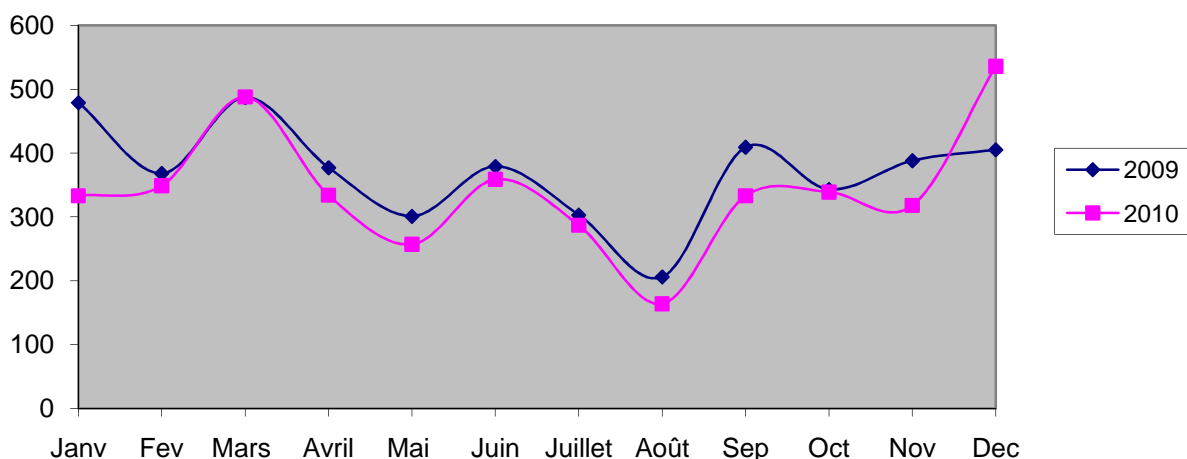
2010	Janv.	Fév.	Mars	Avril	Mai	Juin	Juillet	Août	Sept.	Oct.	Nov.	Déc.	Total
Appels Maladie Rare	293	319	444	299	229	323	261	139	289	293	277	474	3640
Appels périph.*	40	30	44	35	28	36	26	25	44	46	41	62	457
Total	333	349	488	334	257	359	287	164	333	339	318	536	4097

3640 appels ont donné lieu à un entretien dédié à une maladie rare et à une ou plusieurs de ses problématiques. 457 sont des appels « périphériques »* dans la mesure où ils ne concernent pas directement une maladie rare. Souvent, ce sont des appels qui portent sur une autre problématique de santé (vaccination...).

Les proportions de ces deux catégories d'appels restent stables par rapport aux années précédentes : 89 % pour la première et 11 % pour la seconde. Ce dernier chiffre est faible pour une ligne de téléphonie sociale et en santé.

De manière plus globale, le nombre total d'appels est en baisse entre 2010 et 2009. Les courbes sont assez proches et montrent une réelle constance dans la répartition mensuelle des appels. La différence d'une année sur l'autre se fait finalement sur quelques mois clés tels que janvier, mai, septembre ou novembre 2010, en-dessous des niveaux observés en 2009.

Un seul mois enregistre un plus grand nombre d'appels : il s'agit du mois de décembre. La raison en est simple : le Téléthon a engendré davantage d'appels (160) que l'année précédente (100), grâce en particulier à une plus grande diffusion du numéro de Maladies Rares Info Services.



2) La durée moyenne des appels

La durée moyenne, toutes catégories d'appelants confondues, est de 12mn et 46 secondes. Ce chiffre, en diminution de seulement 14 secondes par rapport à l'année précédente, confirme la tendance forte observée ces dernières années : la durée moyenne d'un appel à Maladies Rares Info Services se situe entre 12 et 13 minutes. Traiter une demande relative à une maladie rare demande du temps, en particulier pour cerner la situation et vulgariser l'information.

Le détail des durées par catégories est le suivant :

- Personnes malades : 12mn et 38s.
- Proches de personnes malades : 13mn et 56s.
- Professionnels : 7mn et 28s.

Ces chiffres confirment tout autant les caractéristiques observées depuis plusieurs années. D'une part, les appels les plus longs sont ceux des personnes malades et de leurs proches. D'autre part, les appels des professionnels sont nettement plus courts. Ils s'inscrivent dans une logique de recherche de l'information plus précise et ponctuelle. Cette démarche est souvent alternative ou complémentaire à internet.

3) Informations générales sur l'appelant et la personne malade

a) **Catégories d'appelants**

Les mêmes proportions que les années précédentes ont été enregistrées en 2010. Les personnes malades constituent la moitié des appelants. Pour la première fois depuis 2007, le pourcentage repasse toutefois sous la barre des 50% après un taux de 51,1 % en 2009. La part des proches est toujours légèrement supérieure à 40%. Les personnes malades et leurs proches représentent donc plus de neuf appelants sur dix.

Type du demandeur	Nombre	%
Personne malade	1809	49,7%
Proche	1547	42,5%
Professionnel	190	5,2%
Etudiant / curieux	53	1,5%
Association	32	0,9%
Non connu	4	0,1%
Presse	3	0,1%
Autres	2	0,1%
Total	3640	

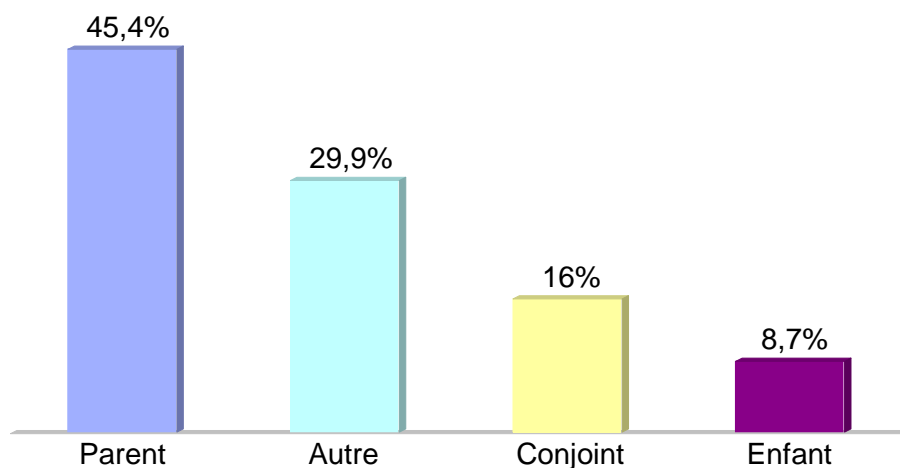
La catégorie des professionnels du secteur sanitaire et social se stabilise autour de 5 %. Elle est même en très légère progression par rapport à 2009 (4,6%).

Le détail des professionnels

Les médecins sont la première catégorie d'appelants avec un taux de 40,8%. Parmi eux, les généralistes, les spécialistes hospitaliers et les spécialistes libéraux représentent respectivement 16,1%, 15,6% et 9,1% des professionnels. Les paramédicaux constituent la deuxième catégorie de professionnels faisant appel au service téléphonique avec 22,5%. Les assistantes sociales sollicitent Maladies Rares Info Services à hauteur de 15,1% des appels de professionnels.

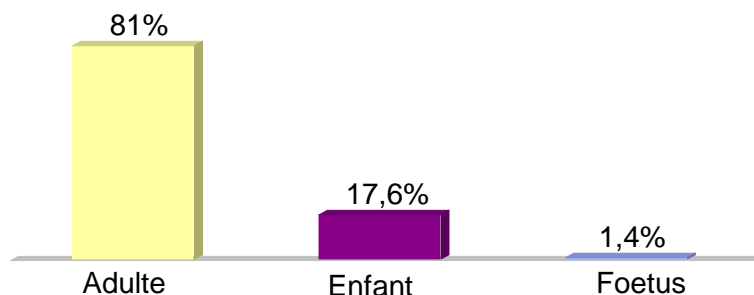
b) Les liens des proches avec les personnes malades

La répartition parmi les proches de personnes malades reste similaire à celle des années passées. 45% environ sont des parents de personnes touchées par une maladie rare, en général des enfants. Près d'un tiers est constitué d'autres types de proches, en général des membres de la famille plus éloignés. Les conjoints représentent toujours 16% des appelants. Enfin, un peu moins d'un proche sur dix sont des adultes qui téléphonent au sujet de leurs parents.



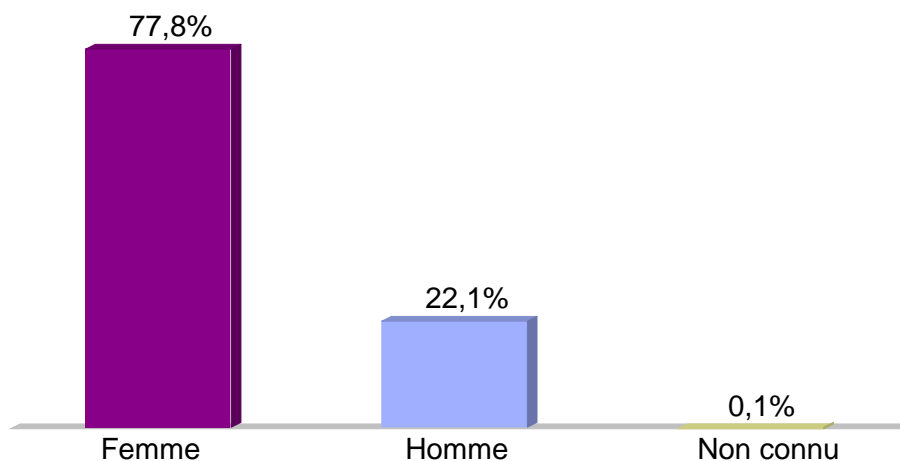
c) L'âge de la personne malade

Les quatre cinquièmes des appels portent sur une personne malade adulte. Cette proportion est constante d'une année sur l'autre. Un peu moins du cinquième concernent des enfants, ce qui marque également une très grande stabilité. Enfin, un faible nombre d'appels est lié à une femme enceinte. Cette proportion basse ne doit toutefois pas occulter le caractère très délicat de ces situations. Elles exigent souvent des délais de décision très courts et sont prises en charge par la Responsable médicale.



d) Répartition par sexe

Les chiffres enregistrés en 2009 étaient les suivants : 77,5 % d'appels de femmes et 22,5% d'hommes. Les écarts minimes avec ceux de 2010 mettent une nouvelle fois en évidence la constante observée chaque année : près de quatre appelants sur cinq sont des femmes et un sur cinq des hommes.



3) La provenance géographique des appels

Régions	Nombre	%	% population*
Ile-de-France	872	24%	18,26%
Rhône-Alpes	363	10%	9,56%
PACA	292	8%	7,6%
Languedoc-Roussillon	185	5,1%	4,02%
Aquitaine	171	4,7%	4,93%
Pays de Loire	170	4,7%	5,45%
Midi-Pyrénées	162	4,5%	4,39%
Centre	159	4,4%	3,97%
Nord-Pas de Calais	143	3,9%	6,39%
Bretagne	133	3,7%	4,89%
Lorraine	119	3,3%	3,7%
Bourgogne	117	3,2%	2,56%
Alsace	91	2,5%	2,89%
Auvergne	89	2,4%	2,11%
Basse-Normandie	87	2,4%	2,29%
Picardie	79	2,2%	2,98%
Poitou-Charentes	74	2%	2,72%
Haute-Normandie	72	2%	2,86%
Franche-Comté	60	1,6%	1,82%
Etranger	59	1,6%	so
Champagne Ardennes	52	1,4%	2,11%
Limousin	41	1,1%	1,15%
Non réponse	35	1%	so
Corse	12	0,3%	0,44%
DOM	3	0,1%	2,92%

* Source : recensement INSEE 2007

La provenance géographique des appels

Le quart des appelants à Maladies Rares Info Services demeure originaire d'Île de France, nettement au-dessus de la part des franciliens dans la population française. Là-encore, c'est une tendance forte confirmée au fil des ans. D'autres écarts, entre la proportion d'appelants et celle dans la population, sont significatifs.

Ainsi, la Bourgogne ou le Languedoc Roussillon ont proportionnellement un nombre d'appelants importants. Pour cette dernière, la raison est due à la diffusion de l'enquête régionale pilotée par le Délégué régional de l'Alliance Maladies Rares, Olivier Nègre. Maladies Rares Info Services avait contribué à la réalisation de cette enquête et a bénéficié de l'écho, notamment médiatique, rencontré par la publication de l'enquête.

4) Analyse des demandes et des réponses apportées

a) Motifs des demandes

Objet(s) de la demande	Nombre 2010	% 2010	% 2009	% 2008
Infos maladie	2102	57,7%	59,7%	59%
Orientation médicale	896	24,6%	21,2%	22%
Soutien	498	13,7%	20,3%	9%
Association	421	11,6%	14,2%	13%
Infos dispositifs d'accompagnement	416	11,4%	12%	11%
Plainte	330	9,1%	8,3%	5%
Autres	115	3,2%	2,1%	6%
Recherches	106	2,9%	2,4%	3%
Transmission génétique	97	2,7%	3,1%	4%
Soutien financier	44	1,2%	0,7%	0,5%
Infos juridiques	40	1,1%	1,3%	1%
Dons	13	0,4%	0,2%	0,5%

Les grandes tendances observées d'une année sur l'autre se confirment en 2010. Ainsi, le premier motif des appels à Maladies Rares Info Services est la recherche d'informations sur la maladie. Dans près de 60% cas, cette demande est exprimée. Elle-ci ne signifie pas que l'appelant ne dispose pas d'information. Il peut en effet disposer d'informations mais celles-ci sont insuffisantes ou mal comprises. Le rôle du service est alors de compléter l'information et de la rendre accessible.

Le second type de demandes porte sur l'orientation médicale. De nouveau en augmentation en 2010, elles sont désormais exprimées dans le quart des appels reçus. Cette proportion montre bien le caractère fondamental de cette problématique pour les maladies rares.

Les demandes de soutien, d'associations et d'information sur les dispositifs d'accompagnement social se situent dans une fourchette comprise entre 11% et 14%.

En dessous de la barre des 10%, la plainte est une caractéristique exprimée dans près d'un appel sur dix. Les demandes d'informations relatives à la transmission génétique et aux recherches se situent à des niveaux inférieurs à 5%.

b) Réponses aux demandes

Au cours de la première partie de l'appel, la Chargée d'Ecoute et d'Information cerne la demande de l'usager. Celle-ci peut d'ailleurs recouvrir des besoins divers, exprimés plus ou moins explicitement. La Chargée d'Ecoute et d'Information va ensuite apporter les réponses adaptées aux besoins et à la situation de l'appelant.

La première d'entre elles concerne l'information sur la maladie. Elle est délivrée dans la moitié des cas, avec de très faibles variations d'une année sur l'autre. Il s'agit dans ce cas de donner des informations mais aussi de rendre l'information accessible à l'usager.

Le deuxième type de réponse concerne l'orientation médicale. Là-encore, nous observons une très grande stabilité d'une année sur l'autre : un tiers des appels fait l'objet d'une orientation médicale. La même proportion est enregistrée pour la « confirmation du suivi en cours ». Celle-ci désigne la réponse au besoin des appelants d'être confortés dans la relation et la confiance développées avec le(s) professionnel(s) de santé et de l'action sociale qui les suivent.

Objet(s) de la réponse	Nombre 2010	% 2010	% 2009	% 2008
Infos maladie	1791	49,2%	52,5%	49%
Orientation médicale	1209	33,2%	32,3%	29%
Confirmation sur le suivi en cours	1138	31,3%	29,9%	29%
Soutien	984	27%	34,5%	21%
Association	738	20,3%	20,9%	19%
Infos dispositifs d'accompagnement	331	9,1%	9,9%	7%
Rappeler le service	301	8,3%	6,5%	7%
Expertise resp. médical de MRIS*	221	6,1%	2,7%	5%
Orientation dispositifs d'accompagnement	219	6%	5,4%	5%
Envoi de documentation écrite	173	4,8%	4,3%	4%
Site Orphanet	155	4,3%	8,2%	6%
Autres	116	3,2%	1,8%	7%
Transmission génétique	93	2,6%	2,6%	3%
Tsfert appel à la Resp. médicale du service	85	2,3%	1,8%	2%
Recherche complémentaire	83	2,3%	1,4%	1%
Recherches	82	2,3%	1,8%	2%
Service mise en relation malades isolés	81	2,2%	3%	2%
Autres lignes téléphoniques	49	1,3%	2,8%	2%***
Autres sites internet	28	0,8%	1%	1%
Expertise sur questions assurance maladie**	6	0,2%	0,3%	1%

* La chargée d'écoute et d'information demande des informations complémentaires à la Responsable médicale du service sans transférer l'appel.

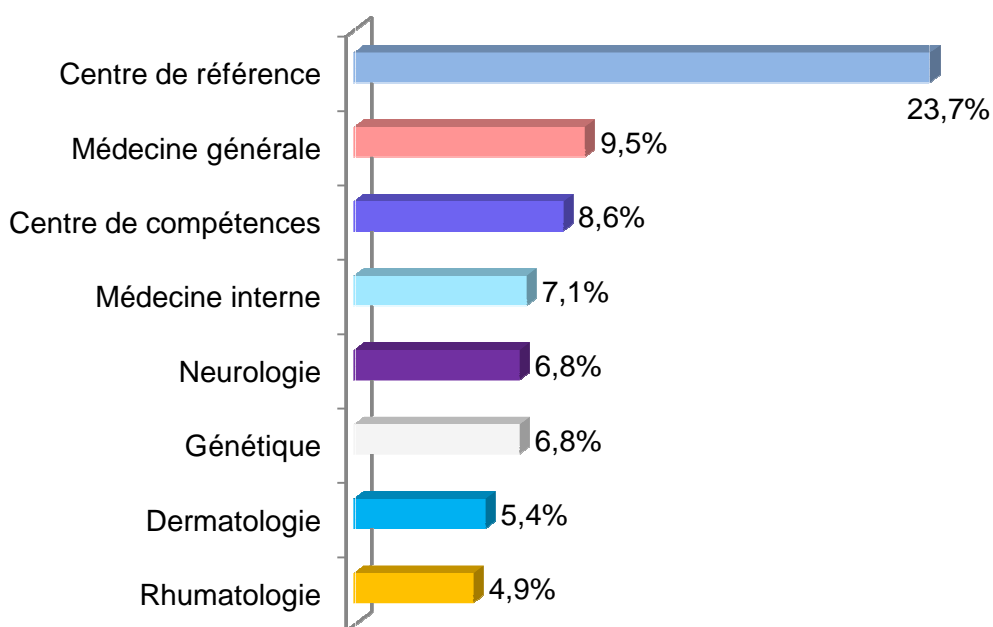
** Un ancien médecin conseil de l'Assurance maladie informe et conseille les usagers qui font face à des situations critiques de prise en charge.

*** Critère introduit en 2008.

Le soutien représente le quatrième type de service apporté aux appelants, constaté dans plus du quart des appels. Plus de 700 personnes sont orientées vers les associations de personnes malades. Ce chiffre montre la complémentarité des activités de Maladies Rares Info Services et des associations.

Enfin, l'information et l'orientation vers les dispositifs d'accompagnement social sont présentes dans plus de 15% des réponses aux appels.

c) L'orientation vers une consultation spécialisée



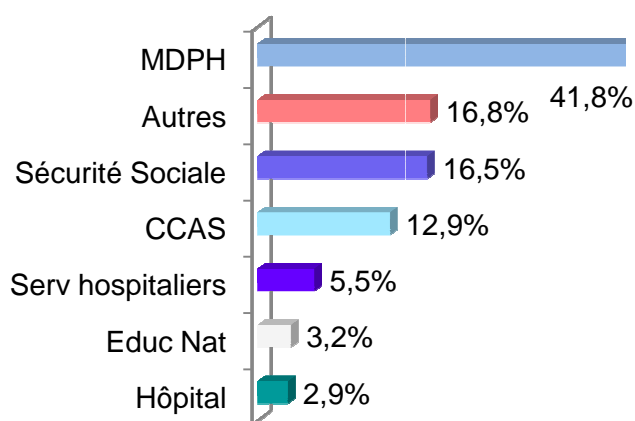
Le deuxième motif des appels est l'orientation médicale (un quart des demandes) et une adresse de consultation est donnée à plus du tiers des appelants. Cette demande d'orientation est faite pour des motifs variables. Certaines personnes malades ne sont pas encore suivies par un expert de la maladie. D'autres veulent un deuxième avis. Enfin, un certain nombre n'a pas encore de diagnostic, malgré la consultation de plusieurs médecins, et désire une orientation vers un centre de référence.

Ces centres de référence arrivent d'ailleurs en tête à 23,7% des orientations. Les centres de compétences sont proposés pour 8,6% des orientations. Celle vers la médecine générale est également importante à 9,5%. En effet, cette orientation est souvent proposée dans le but de valider l'orientation proposée dans le cadre du parcours de soins coordonné mis en place par l'Assurance Maladie.

Viennent ensuite les orientations vers diverses spécialités médicales (médecine interne, neurologie, génétique, dermatologie, rhumatologie...) qui correspondent aux affections les plus souvent mentionnées par les appelants.

Tous ces chiffres sont assez peu différents de ceux de 2009. Nous notons cependant une légère augmentation de l'orientation vers les centres de référence et de compétences.

d) L'orientation vers les dispositifs d'accompagnement



L'orientation vers les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) est toujours la principale, comme en 2009, mais elle continue à diminuer (46% en 2009 contre 42% en 2010). Nous pouvons supposer que le dispositif en place depuis la loi du 11 février 2005 est mieux connu du public. La seconde orientation est vers la Sécurité Sociale : elle est au même niveau qu'en 2009, aux alentours de 16%.

5) Observations concernant les pathologies

a) L'état diagnostic

Les chiffres sont exactement comparables avec ceux de 2009. 75% des appelants ont déjà un diagnostic et 21% n'en ont pas. 2,3% ne sont pas concernés directement par une maladie (lycéens, étudiants...) et 1% ne connaissent pas le nom exact de la maladie pour laquelle ils appellent. Ces chiffres sont stables depuis de nombreuses années.

	Nombre	%
Diagnostic établi	2746	75,4%
Attente ou sans diag	777	21,3%
Sans lien avec le malade	85	2,3%
Non connu	32	0,9%
Total	3640	

b) Principales maladies citées

Le service a été interrogé sur 727 maladies différentes. 18 maladies ou groupes de maladies représentent plus de 1% des appels contre 13 l'année précédente. Les affections figurant dans le tableau ci-dessous sont quasiment les mêmes que les années précédentes. Dans ce groupe des maladies les plus fréquemment citées, les maladies auto-immunes sont toujours en tête, suivies par la fibromyalgie.

Les pathologies suivantes sont très variées avec des maladies oculaires (anomalies cornéennes), des infections (maladie de Lyme), des vascularites (maladie de Horton), des affections cutanées (maladie de Verneuil), des affections ORL (maladie de Ménière) ou encore des maladies systémiques (sarcoïdose). Ce sont des maladies dont la prévalence est élevée parmi les maladies rares, ce qui explique les volumes d'appels. Les maladies venant après, comme les neurofibromatoses, la sclérose latérale amyotrophique, la maladie de Huntington ou les démences frontales sont moins fréquentes.

Le nombre d'appels par maladie est donc fonction, en grande partie, de leur prévalence. C'est pourquoi, il y n'a que 18 maladies pour lesquelles le nombre d'appels dépasse 1% du total. Pour toutes les autres, soit 709 maladies, il y a beaucoup moins d'appels. Pour les plus rares, il n'y a qu'un ou deux appels par an.

Principales maladies citées

	Nombre	%
Maladies auto-immunes	252	9,2%
Fibromyalgie	145	5,3%
Anomalies cornéennes	64	2,3%
Infections	58	2,1%
Maladie de Horton	52	1,9%
Rhumatismes	50	1,8%
Maladie de Verneuil	49	1,8%
Sarcoïdose	48	1,8%
Maladie de Menière	47	1,7%
Neurofibromatose	40	1,5%
Sclérose latérale amyotr. (SLA)	39	1,4%
Maladie de Huntington	36	1,3%
Démence frontale	31	1,1%
Ehlers-Danlos	31	1,1%
Cavernomes	30	1,1%
Dégénérescence maculaire	29	1,1%
Dystonie	29	1,1%
Polyradiculonévrite aigüe	29	1,1%

a) Répartition des maladies par grands groupes de pathologies

Comme les autres années, toutes les spécialités médicales sont représentées, témoignant de l'extrême diversité des maladies rares qui appartiennent à tous les champs de la médecine. Les maladies systémiques sont toujours celles pour lesquelles il y a le plus d'appels (23%), suivies par les affections neurologiques (18%). Viennent ensuite les maladies cutanées, oculaires, cardio-vasculaires et les syndromes génétiques polymalformatifs avec des pourcentages peu différents de ceux des autres années.

	Nombre	%
Maladies auto-immunes, systém. et autres maladies rares	637	23,3%
Maladies neurologiques	495	18,1%
Maladies dermatologiques	169	6,2%
Maladies ophtalmologiques	147	5,4%
Syndromes polymalformatifs d'origine génétique	130	4,8%
Maladies cardio-vasculaires	130	4,8%
Maladies hématologiques	113	4,1%
Maladies neuromusculaires	99	3,6%
Maladies pulmonaires	95	3,5%
Anomalies chromosomiques	82	3%
Cancers	81	3%
Maladies osseuses	74	2,7%
Maladies endocriniennes	74	2,7%
Maladies métaboliques	72	2,6%
Maladies de l'appareil digestif	59	2,2%
Phacomatoses	59	2,2%
Malformations congénitales	58	2,1%
Maladies de l'audition	55	2%
Maladies rénales	50	1,8%
Maladies psychiatriques	40	1,5%
Maladies mitochondriales	14	0,5%

6) La connaissance du numéro Azur

a) La fréquentation de la ligne

Plus des quatre cinquièmes des appelants du service sont des « primo appelants ». Cette proportion, quasiment identique d'une année sur l'autre, reflète le profil type de l'utilisateur : à un moment donné, une personne concernée a besoin d'une information, d'une orientation ou de soutien.

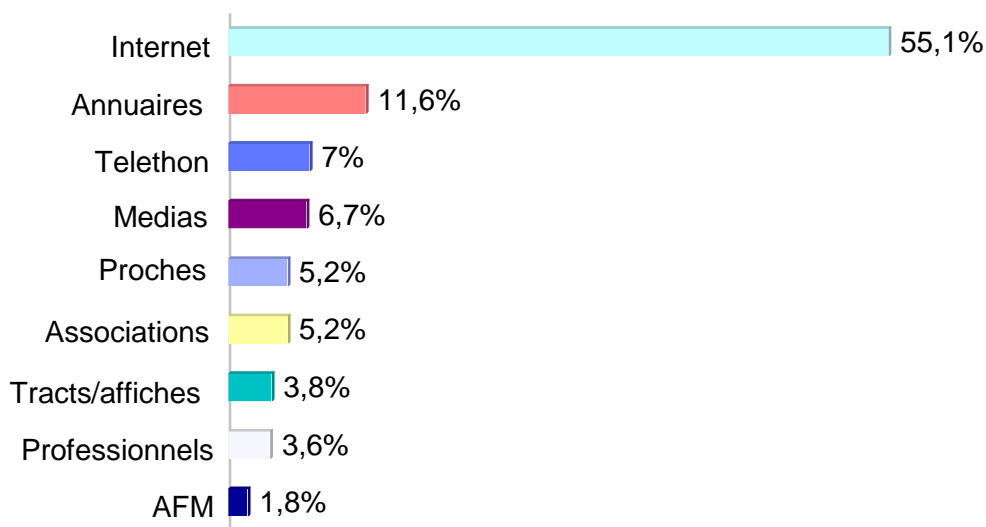
Niveau d'appel	Les appels en 2010	% 2010	% 2009	% 2008
1 ^{er} appel	2985	82%	82,8%	82%
2 ^e appel ou plus	620	17%	16,5%	16,8%
Suite mail	32	0,9%	0,7%	0,9%
Non renseigné	3	0,1%	0,1%	0,3%

b) Le mode de connaissance de la ligne Azur

Seuls deux modes de connaissance voient leur nombre d'appels augmenter. Le « mode internet » confirme sa progression continue : il est à l'origine de 1619 appels en 2010 contre 1525 en 2009. Il représente désormais plus de la moitié des modes de connaissance du service pour les appelants. La refonte du site internet de Maladies Rares Info Services est une première réponse à cette situation. D'autres devront suivre. En outre, la complémentarité entre service téléphonique et support internet est une fois de plus démontrée à travers ces chiffres.

L'autre mode de connaissance à l'origine des appels dont le nombre progresse est le Téléthon, de 103 en 2009 à 205 en 2010. La raison en est simple : l'exposition du numéro de Malades Rares Info Services a été renforcée en 2010.

Tous les autres modes de connaissance sont en baisse. Ces diminutions sont parfois mineures, par exemple pour les associations (de 167 à 152) ou l'AFM (de 61 à 54). En revanche, d'autres baisses sont majeures. Ainsi, le « mode annuaire » passe de 435 à 341, ceux des proches de 194 à 152, des « tracts et affiches » de 172 à 111 et des professionnels de 146 à 107. Surtout, l'origine des appels consécutive à une couverture médiatique baisse de 371 à 198.



II. Les demandes écrites

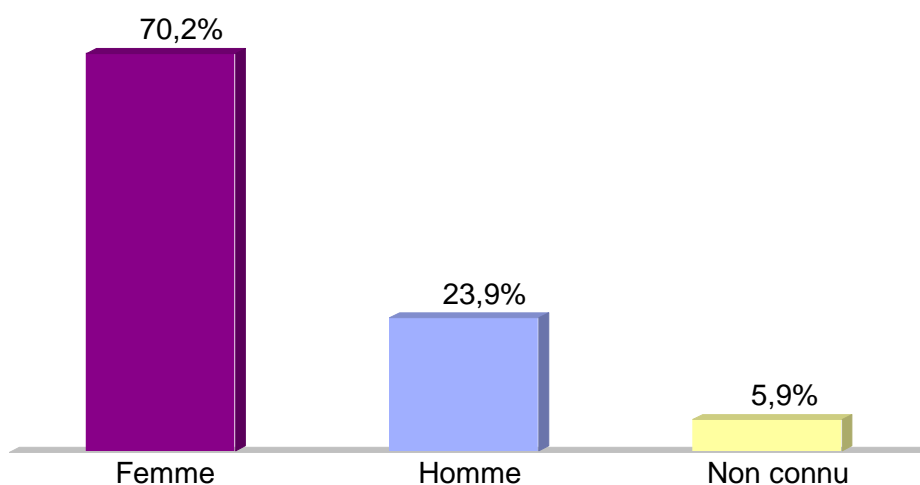
Le nombre de demandes écrites (courriers électroniques et postaux) a diminué en 2010 par rapport à 2009 (baisse de 9%). Le nombre est redevenu similaire à celui de 2008. Un moins bon référencement du site internet est sans doute à l'origine de cette baisse de demandes. La mise en ligne du nouveau site internet avec des vidéos de témoignages, des informations sur les maladies rares et davantage de services en ligne devrait inverser cette tendance en 2011.

Le nombre de courriers postaux est en diminution constante, mais cela correspond à une tendance générale.

Types de demandes écrites	2010	2009	2008
Nombre de courriels	1320	1500	1300
Nombre de courriers	8	30	14
Total	1328	1530	1314

1) Répartition par sexe

Comme les années précédentes, ce sont majoritairement les femmes qui contactent Maladies Rares Info Services, que ce soit par téléphone et par courrier électronique ou postal. Elles sont trois fois plus nombreuses que les hommes à contacter le service.



2) Les catégories d'internautes

Les chiffres relatifs aux catégories d'usagers sont très proches de ceux enregistrés en 2009. Ce sont toujours les personnes malades qui nous contactent en priorité puis les proches de ces personnes.

Les demandeurs dont le statut n'est pas connu arrivent en troisième position car l'information n'est pas toujours disponible dans les courriers électroniques. En effet, les internautes ne s'identifient pas toujours sur le formulaire de contact proposé sur le site internet.

Les catégories d'internautes

Type du demandeur	Nombre	%
Personne malade	604	45,5%
Proche	520	39,2%
Non connu	73	5,5%
Professionnel	71	5,3%
Etudiant/curieux	49	3,7%
Association	9	0,7%
Autres	2	0,2%

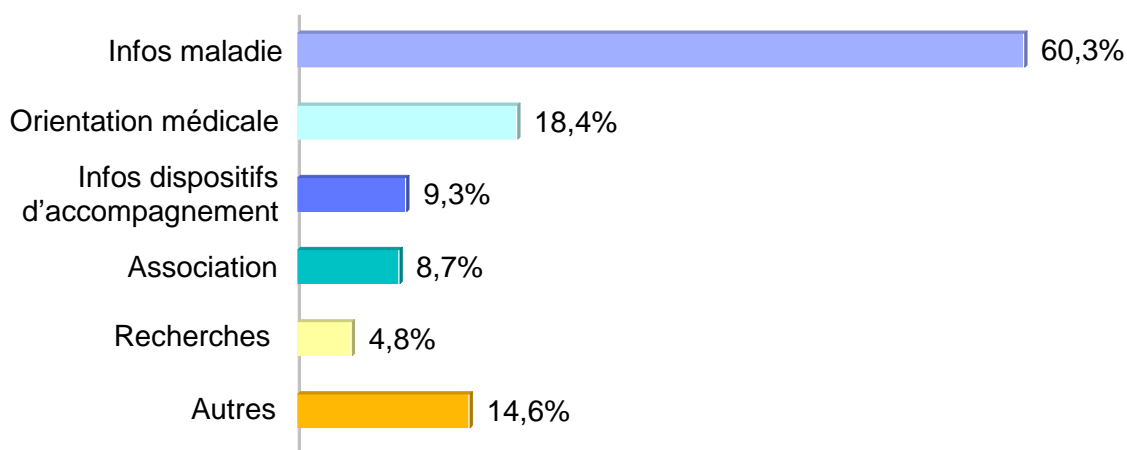
1) Analyse des demandes formulées par écrit et des réponses apportées

a) **Motifs des demandes par courriers électroniques et postaux**

Comme chaque année, la demande principale concerne l'information sur la maladie (deux tiers des demandes). Les personnes qui vont sur internet écrivent au service pour compléter l'information déjà trouvée ou pour demander des informations précises sur leur cas particulier.

Viennent ensuite la demande d'orientation médicale et la demande d'orientation vers les structures d'accompagnement social. Dans 9% des demandes écrites, les personnes souhaitent avoir les coordonnées d'une association : cette demande a légèrement baissé par rapport à 2009. Les internautes trouvent sans doute plus facilement les associations qui se consacrent à leur maladie en cherchant sur internet.

Le nombre de demandes de soutien financier est plus important par courrier électronique que par téléphone (3,8% contre 1,2%). Ces demandes viennent principalement d'Afrique du Nord et d'Afrique noire francophone.



b) **Réponses apportées aux demandes écrites**

Il y a une très grande stabilité des réponses apportées d'une année sur l'autre. Les informations sur la maladie, l'orientation vers une consultation médicale adaptée et l'orientation vers le site Orphanet sont les trois principales réponses. Chacune est proposée dans un tiers des courriers électroniques environ. L'orientation vers une association de personnes malades est délivrée dans près de 15% des courriers électroniques.

Dans presque 9% des cas, des recherches complémentaires sont faites par les Chargées d'Ecoute et d'Information pour répondre aux demandes. Il s'agit de demandes complexes nécessitant des recherches. Dans 7,6% des réponses aux internautes, le service propose à la personne de téléphoner ou d'écrire de nouveau afin de donner plus de précisions, nécessaires à une réponse de qualité.

Objet(s) de la réponse	Nombre	%
Infos maladie	519	39,1%
Orientation médicale	415	31,3%
Site Orphanet	403	30,3%
Association	193	14,5%
Autres	123	9,3%
Recherche complémentaire	117	8,8%
Infos dispositifs d'accompagnement	103	7,8%
Recontacter le service	101	7,6%
Confirmation sur le suivi en cours	99	7,5%
Autres sites	87	6,6%
Orientation dispositifs d'accompagnement	57	4,3%
Service de mise en relation malades isolés	39	2,9%
Recherches	35	2,6%
Soutien	35	2,6%
Transmission	16	1,2%
Autres lignes téléphoniques	5	0,4%
Envoi de documentation écrite	4	0,3%
Expertise responsable médicale de MRIS*	4	0,3%
Transfert à la responsable médicale de MRIS	1	0,1%

* La Chargée d'Ecoute et d'Information demande des informations complémentaires à la Responsable médicale du service et assure la réponse à la demande.

2) Observations concernant les pathologies

a) L'état diagnostic

Les chiffres sont peu différents de ceux observés pour les appels avec 73,6% de demandes avec un diagnostic et 18% sans diagnostic. Il y a un peu plus de demandes d'internautes n'ayant pas de lien avec une personne malade (5,6% contre 2,3% en 2009). Internet est plus utilisé par les étudiants et lycéens.

Les demandes pour lesquelles il existe un diagnostic qui n'est pas connu par l'internaute sollicitant le service sont un peu plus nombreuses par courrier électronique que par téléphone (2,9% par rapport à 0,9%). Tous ces chiffres sont en tout cas très comparables à ceux de l'année dernière.

	Nombre	%
Diagnostic établi	977	73,6%
Attente ou sans diagnostic	239	18%
Sans lien avec le malade	74	5,6%
Non connu	38	2,9%

b) Principales maladies citées

Le service a été interrogé sur 498 maladies différentes. Quatorze maladies dépassent ou égalent le seuil de 1%. Là encore les maladies auto immunes sont en tête avec 9,4% des demandes, comme l'année dernière. La fibromyalgie arrive en deuxième position avec 3,5% des demandes. Viennent ensuite, les neurofibromatoses, les rhumatismes, les infections, la maladie de Verneuil ... De la même façon qu'en 2009, il n'y a pas de différence notable entre les maladies citées dans les courriers électroniques et celles citées dans les appels.

	Nombre	%
Maladies auto immunes	91	9,4%
Fibromyalgie	34	3,5%
Neurofibromatoses	18	1,9%
Rhumatismes	18	1,9%
Infections	16	1,7%
Maladie de Verneuil	15	1,5%
Système nerveux	14	1,4%
Narcolepsie	13	1,3%
Sarcoïdose	13	1,3%
Dégénérescence rétinienne	12	1,2%
Dystonies	11	1,1%
Maladie de Huntington	11	1,1%
Algodystrophie	10	1%
Sclérose latérale amyotr. (SLA)	10	1%

c) Répartition par principaux groupes de pathologies

Comme pour les appels et comme l'année précédente, ce sont les groupes des maladies systémiques et des maladies neurologiques qui arrivent en tête.

	Nombre	%
Maladies auto-immunes, systém. et autres maladies rares	200	20,7%
Maladies neurologiques	161	16,6%
Syndromes poly-malformatifs d'origine génétique	70	7,2%
Maladies dermatologiques	64	6,6%
Maladies hématologiques	55	5,7%
Maladies ophtalmologiques	49	5,1%
Maladies cardio-vasculaires	42	4,3%
Anomalies chromosomiques	38	3,9%
Cancers	37	3,8%
Maladies osseuses	36	3,7%
Maladies neuro-musculaires	33	3,4%
Malformations congénitales	29	3%
Maladies endocriniennes	28	2,9%
Phacomatoses	26	2,7%
Maladies pulmonaires	23	2,4%
Maladies métaboliques	21	2,2%
Maladies rénales	20	2,1%
Maladies de l'appareil digestif	18	1,9%
Maladies mitochondriales	9	0,9%
Maladies de l'audition	7	0,7%
Maladies psychiatriques	2	0,2%

III. Le tableau récapitulatif des formations

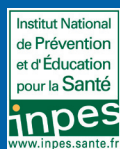
Les formations suivies en 2010 sont les suivantes :

Domaines	Actions	Dates	Participants
Médecine	<u>Les « jeudi de la génétique »</u>		
	- Anomalies de la différenciation gonadique.	18/02	Resp. médicale
	- Conseil génétique et aspects psychologiques. Cytogénétique et bases de données.	15/04	
	- Anomalies du segment antérieur de l'oeil.	17/06	
	- Point d'actualité suite aux publications médicales.	17/09	
	- La mucoviscidose.	18/11	
	<u>Séminaire Pierre Royer</u> « Diagnostic et prise en charge prénatale ».	18 et 19/03	Resp. médicale
	<u>Journée d'information sur le syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire</u> au Centre de Référence des maladies vasculaires.	08/11	2 CEI*
	<u>DU d'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques et de leur famille</u> Maladies dominantes et tests pré symptomatiques.	17/12	1 CEI
	<u>Formations internes**</u>		Toutes les CEI
- Sarcoïdose.	01/02		
- Drépanocytose.	15/03		
- Thalassémie et Horton.	31/05		
- La maladie de Wegener.	11/10		
- Churg et Strauss et Behcet.	22/11		
<u>Séminaire de formation Ketty Schwartz INSERM</u> L'auto-immunité, clés de compréhension.	22/01 et 14/09	2 CEI	

Sensibilisation à la fonction de médiateur	Ecole des Parents D. Schneider	17/18/19-03 07/08/09-04	1 CEI
Suivi de l'activité	Gestion et exploitation de la base de données Moda Lisa	15/02	1 CEI
Ecoute / Régulation formative	<ul style="list-style-type: none"> - Comment vivre avec une maladie ou un drame de la vie. - Le sentiment d'utilité et la reconnaissance par les usagers. - Séances de double écoute. - Réunion collective suite aux séances de double écoute - Mise en situation. 	21/06	Toutes les CEI
		27/09	
		04/10	
		11/10	
		20/12	
Le handicap (UNAPEI)	<ul style="list-style-type: none"> - La scolarisation des enfants handicapés. - Les allocations, les revenus du travail et l'aide sociale. 	01/06	2 CEI
		18/11	2 CEI
Qualité	Classement et enregistrements qualité**	26/01	1 CEI + Assistante

* CEI = Chargées d'Ecoute et d'Information ** Formations internes

Maladies Rares Info Services est soutenu par :



De nombreuses maladies et problématiques

En 2010, 5425 demandes ont été reçues concernant plus de 700 maladies différentes. Les maladies rares sont souvent graves et invalidantes. Elles concernent un large champ de problématiques : le diagnostic et sa compréhension, le traitement médical ou l'absence de traitement, les modes de prise en charge (handicap, assurance maladie), la recherche...

Une diversité de services, adaptés aux demandes des usagers

L'équipe renseigne les personnes malades et leurs proches en donnant des informations sur les maladies dans la moitié des cas. Le tiers des usagers bénéficie d'une orientation médicale. Le quart d'entre eux se voit confirmer la pertinence du suivi médical et/ou de l'accompagnement social. Un cinquième reçoit les coordonnées d'association afin de rompre leur isolement.

Une équipe professionnelle d'experts

Dans le strict respect du code de déontologie médicale, des réponses personnalisées, claires et fiables sont apportées par une équipe experte et à l'écoute. Cette équipe est composée de professionnels médicaux et scientifiques, bénéficiant de formations continues.

Un acteur de la Plateforme Maladies Rares...

... aux côtés de l'Alliance Maladies Rares, Eurodis, Orphanet, du GIS Institut des Maladies rares et du Secrétariat Permanent du Conseil Scientifique de l'Association Française contre les Myopathies.