

Patients Experts - Mémoire 2025 Olivier Goumet

Patients et recherche : étude encadrée par l'association « Tous Chercheurs ».

Quelles sont les difficultés rencontrées par les associations de patients, dans le champ des maladies rares, pour s'orienter dans l'organisation du système de santé et collaborer avec les différents acteurs ?

Remerciements

Je tiens à exprimer ma profonde gratitude à Marion Mathieu, ma maîtresse de stage, qui a su, malgré un emploi du temps très chargé, consacrer de son temps pour m'orienter dans l'élaboration de mon mémoire. Je la remercie sincèrement de m'avoir offert l'opportunité d'échanger avec des intervenants particulièrement intéressants dans le cadre de mes entretiens, et pour la bienveillance exceptionnelle dont elle a fait preuve tout au long de mon stage.

Elle m'a accompagné avec beaucoup de patience et de soutien, tant dans la conduite des entretiens que dans la préparation à l'exercice oral que j'appréhendais. Grâce à elle, j'ai pu développer des compétences à l'oral et gagner en aisance dans mes échanges avec les autres.

Je la remercie également d'avoir accepté d'envisager le développement de stages au sein de Tous Chercheurs pour les patients atteints de myocardites et péricardites. Elle m'a également orienté vers François Faurisson pour l'élaboration de mon étude : un médecin-chercheur d'une grande pédagogie et d'une bienveillance remarquable, qui m'a accompagné avec une présence constante et précieuse.

Je remercie également l'ensemble de l'équipe pédagogique et les enseignants pour la qualité de leur enseignement. Grâce à eux, j'ai pu acquérir les ressources nécessaires à la construction de mon positionnement, à la définition de mon rôle, de mes limites, et de ce que je peux apporter en tant que patient expert.

Je remercie les représentants des associations qui ont collaboré à cette étude, pour m'avoir accordé de leur temps, pour la richesse des informations qu'ils m'ont transmises et pour leur bienveillance.

Enfin, je tiens à remercier chaleureusement mes pairs, avec qui j'ai partagé cette formation et noué des liens forts, nourris par nos échanges autour de nos vécus respectifs. Ces liens sont aussi renforcés par une conviction commune : accompagner les patients vers une meilleure compréhension de leur pathologie, afin qu'ils gagnent en autonomie dans la gestion de leur maladie. Nous œuvrons, à travers nos associations, à améliorer la reconnaissance et les parcours de soin liés à nos maladies en nous efforçant de représenter au mieux la voix des patients, sans prétendre la porter entièrement, mais avec la volonté sincère de la faire entendre du mieux que nous le pouvons.

Table des matières

Introduction	5
Les maladies rares : enjeux et organisation du système de santé	5
Le Choix motivationnel du stage, le choix de mener une étude	5
Chapitre 1 : Contexte des maladies rares et structuration du système de santé.....	6
1.1 Définition des maladies rares et cadre incitatif européen	6
1.2 Les Plans Nationaux Maladies Rares.....	6
1.2.1 PNMR 1 (2005-2008) : Structurer et labelliser	6
1.2.2 PNMR 2 (2011-2016) : Coordonner et professionnaliser	7
1.2.3 PNMR 3 (2018-2022) : Intégrer et élargir	7
1.2.4 PNMR 4 (2025-2030) : Anticiper et accélérer.....	8
1.3 L'organisation de la prise en charge	8
1.3.1 Les centres de référence et centres de compétences	8
1.3.2 Les filières de santé maladies rares : FSMR.....	8
1.3.3 Les Plateformes d'expertise	9
1.3.4 La Plateforme Maladies Rares : 6 structures	9
1.3.5 Cartographie des acteurs du système de santé.....	9
Chapitre 2 : Identifier les difficultés des associations de patients pour s'orienter dans le système de santé et collaborer avec les différents acteurs.....	10
2.1 Les différents type d'études possibles : leurs avantages et leurs inconvénients.....	11
2.1.1 L'étude quantitative	11
2.1.2 L'étude qualitative	11
2.2 Le traitement des données	11
2.3 La justification du choix	12
Chapitre 3 : Méthodologie de l'étude	12
Apparemment plus souple dans sa conduite, une étude qualitative nécessite néanmoins une mise en place très rigoureuse, reposant sur un questionnement clair et structuré, permettant une analyse prenant en compte l'ensemble des informations recueillies auprès des divers interlocuteurs.	12
3.1 Se poser une question	12
3.2 Construire des outils de l'enquête	13
3.2.1 L'association rencontrée.....	13
3.2.2 L'accès aux informations sur le système de santé.....	14
3.2.3 Science et recherche	14
3.2.4 Activité institutionnelle	15
3.2.5 Bilan de fin d'entretien.....	15
3.3 Méthode de recueil des données	15
3.4 L'utilisation et le traitement des données.....	16
3.5 Analyse des données issues des entretiens semi directifs	16
Chapitre 4 : Résultats de l'étude qualitative.....	16
4.1 Les association interrogées.....	17
4.2 L'ASSOCIATION RENCONTREE.....	17
4.3 LES INFORMATIONS SUR LE SYSTEME DE SANTE	19
4.4 SCIENCE ET RECHERCHE.....	20
4.5 ACTIVITE INSTITUTIONNELLE	22
4.6 Bilan	22
Chapitre 5 Exploration des enjeux associatifs à travers les entretiens	23
5.1 Principales difficultés rencontrées	23

5.1.1 Accès à l'information sur le système de santé :	24
5.1.2 Relations avec les professionnels de santé :	24
5.1.3 Accès à la recherche :	25
5.1.4 Participation institutionnelle :	25
5.1.5 Ressources souhaitées par les associations :	25
5.1.6 Recommandations formulées pour les jeunes associations :	25
Chapitre 6 : Les ressources et les leviers du développement associatif dans le cadre des maladies rares	26
6.1 La création d'un comité scientifique	27
6.2 Les Filières de Santé Maladies Rares	27
6.3 Les Centres de Référence Maladies Rares et les Centres de Compétence Maladies Rares ..	27
6.4 La plateforme Maladies Rares	27
6.5 Une évolution des enjeux avec le temps	27
6.6 Limites et biais de l'étude	28
Chapitre 7 : Les apports du stage, de la formation universitaire dans mon développement personnel et le développement de l'Association Française Myocardite Péricardite	28
7.1 S'inspirer du travail des autres associations	28
Conclusion	31
Bibliographie	32
ANNEXES	33
Présentation de la structure de stage : l'association Tous Chercheurs	33
GUIDE D'ENTRETIEN	33
Evolution des supports de communication de CMT France	40
Premier Bulletin de CMT France	41
Le magazine de CMT France 34 ans après sa création	44

Introduction

Les maladies rares : enjeux et organisation du système de santé

Les maladies rares touchent en France 3 millions de personnes, soit 1 personne sur 20.

Le système de santé en France, dans le champ des maladies rares s'est particulièrement bien développé et structuré pour permettre d'améliorer la prise en charge des patients. Il comporte de nombreux acteurs organisés de manière efficiente.

Dans ce contexte, les associations de patients jouent un rôle essentiel. Porteuses d'une expertise issue de l'expérience, elles sont à la fois relais d'informations, lieux de soutien, acteurs de plaidoyer et partenaires de la recherche. Toutefois, leur capacité à s'orienter dans le système, à identifier les bons interlocuteurs et à collaborer avec les institutions repose sur des facteurs multiples : leur ancienneté, leur structuration, la pathologie représentée, ou encore les compétences individuelles de leurs membres.

En tant que patient concerné par une maladie rare et fondateur d'une association récemment créée, je me suis moi-même confronté à la complexité du système. Les associations de patients, étant essentiellement composées de patients, s'interroger sur leurs difficultés pour s'orienter dans le système de santé et collaborer avec les différents acteurs, peut-il permettre de leur faire gagner en efficience plus rapidement ?

Pour répondre à ces questions, j'ai mené une étude qualitative auprès de dix associations, mêlant structures jeunes et plus anciennes. Ce travail, réalisé dans le cadre de mon Diplôme Universitaire Patients-Experts, s'inscrit dans mon parcours personnel, associatif et universitaire et participe activement à l'enrichissement de mes connaissances. Il vise à identifier les obstacles, les leviers et les ressources mobilisables pour mieux accompagner les associations dans leur structuration et leur contribution au système de santé.

Le Choix motivationnel du stage, le choix de mener une étude

J'ai choisi d'effectuer mon stage au sein de l'association Tous chercheurs à la suite de l'enseignement dispensé dans le cadre du Diplôme Universitaire Patients Experts Maladies Chroniques. La journée passée au sein de l'Institut de Neurobiologie de la Méditerranée m'a permis de découvrir une discipline à laquelle le patient pourrait être amené à collaborer.

L'acquisition de bases méthodologiques dans la conduite d'une étude constitue pour moi une opportunité de développer une expertise précieuse, en lien direct avec les missions que je mène au sein de mon association de patients. Cette démarche s'inscrit dans mon parcours universitaire et participe activement à l'enrichissement de mes connaissances.

Chapitre 1 : Contexte des maladies rares et structuration du système de santé

1.1 Définition des maladies rares et cadre incitatif européen

En France, le système de santé, dans le champ des maladies rares, s'est progressivement structuré au cours des dernières décennies et les associations de patients ont largement contribué à son développement.

En 1999, la définition de maladie rare est formalisée par le règlement européen sur les médicaments orphelins. Face au faible nombre de patients concernés et aux coûts élevés liés au développement et à la mise sur le marché de traitements spécifiques, l'Union européenne, à l'initiative d'un collectif d'associations de malades regroupées dans « Eurordis », adopte un cadre législatif visant à inciter l'industrie pharmaceutique à investir dans ce domaine. Ce règlement fixe également la définition officielle d'une maladie rare : une pathologie touchant moins d'une personne sur 2 000 dans la population.

1.2 Les Plans Nationaux Maladies Rares

Les Plans Nationaux Maladies Rares ont été mis en place, initialement en France, pour réduire l'errance et l'impasse diagnostique, offrir une prise en charge optimale et encourager la recherche. Par la suite ces plans ont été repris et adaptés dans de nombreux pays européens.

Leur élaboration a mobilisé une démarche participative, associant un large éventail d'acteurs du champ sanitaire et médico-social.

Cette démarche de co-construction a permis de faire émerger des mesures adaptées aux réalités et fondées sur les besoins exprimés par les patients et leurs représentants.

Les 4 plans mis en place avec la contribution des associations de patients, ont permis la mise en place de 387 centres de référence, 1 844 centres de compétences, 23 filières de santé maladies rares, une banque nationale de données et 24 plateformes d'expertise maladies rares.

1.2.1 PNMR 1 (2005-2008) : Structurer et labelliser

Le premier Plan National Maladies Rares avait pour objectif d'assurer l'équité d'accès au diagnostic, à la prise en charge et à l'information.

Actions majeures :

- Création des centres de référence maladies rares (CRMR).
- Lancement d'Orphanet comme base de données européenne.

* Règlement CE n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil, du 16 décembre 1999, concernant les médicaments orphelins.

- Création de Maladies Rares Info Services (écoute et information).
- Début du soutien à la recherche via l'INSERM et les appels à projets.

Il a permis la reconnaissance institutionnelle des maladies rares, en posant les bases d'une stratégie nationale structurée.

1.2.2 PNMR 2 (2011-2016) : Coordonner et professionnaliser

Le PNMR 2 est venu consolider les acquis du premier plan et renforcer la coordination entre les différents acteurs du champ des maladies rares.

Actions majeures :

- Création des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) (2014).
- Développement des Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS).
- Soutien à l'éducation thérapeutique du patient (ETP).
- Implication accrue des associations de patients.

Il a permis une coordination renforcée entre les acteurs et a favorisé le développement de réseaux structurés. Dans la continuité du premier plan, il a consolidé les centres de référence et de compétence (CCMR), tout en mettant en place les filières de santé maladies rares, visant à mieux coordonner les parcours de soins, la recherche, l'expertise et le lien avec les associations.

1.2.3 PNMR 3 (2018-2022) : Intégrer et élargir

Le PNMR 3 visait à intégrer les maladies rares dans les politiques de santé publique, au-delà des dispositifs spécialisés.

Actions majeures :

- Déploiement des plateformes d'expertise.
- Développement d'outils numériques partagés (bases de données, registres).
- Lien renforcé avec les Réseaux Européens de Référence (ERN).
- Amélioration de l'accès au diagnostic génétique.

Il a introduit de plus grandes transversalité et interconnexion avec le système de santé en renforçant les liens entre la médecine de proximité, les hôpitaux, la recherche, le numérique et la politique sociale.

1.2.4 PNMR 4 (2025-2030) : Anticiper et accélérer

Le PNMR 4 s'inscrit dans une dynamique de continuité des précédents plans. Il a pour objectif d'améliorer l'accès aux soins, de réduire l'errance diagnostique, de favoriser l'accès aux innovations thérapeutiques, d'améliorer la collecte et la réutilisation des données de santé, de développer les outils numériques d'information à destination des patients et d'accroître la participation des associations de patients dans les politiques de santé.

Actions majeures :

- Renforcement du maillage territorial avec la labellisation de 132 nouveaux CRMR.
- Développement de l'ETP (création de modules transversaux).
- Renforcement de la coopération européenne (JARDIN^{*}).

L'Alliance Maladies Rares a été un acteur majeur pour co-construire ce plan, élaboré dans une logique participative, au plus proche des besoins des malades.

1.3 L'organisation de la prise en charge

1.3.1 Les centres de référence et centres de compétences

Mise en place lors du PNMR 1, cette organisation vise à garantir l'équité d'accès au diagnostic et à la prise en charge. Les CRMR sont désignés par le ministère de la Santé pour leur expertise. Ils assurent la coordination nationale, la recherche, l'enseignement et la rédaction des PNDS. Les CCMR assurent la prise en charge locale en lien avec les CRMR, pour un maillage territorial et un accès de proximité. Ces centres sont labellisés pour 5 ans et travaillent en réseau, souvent au sein des filières de santé.

1.3.2 Les filières de santé maladies rares : FSMR

Créées en 2014 dans le cadre du Plan National Maladies Rares 2, les FSMR ont pour mission de coordonner les acteurs impliqués dans une même thématique ou groupe de pathologies rares. Il en existe aujourd'hui 23, chacune correspondant à une spécialité ou un ensemble de pathologies (exemple : Cardiogen pour les maladies rares du cœur, Oscar pour les maladies osseuses, etc.). Elles réunissent des centres de référence, des centres de compétence, des laboratoires, des chercheurs, et des associations de patients. Elles ont pour missions principales de favoriser la structuration du parcours de soin, d'assurer la diffusion d'informations fiables, de promouvoir la recherche et la

^{*} Joint Action Rare Disease INnovation pour favoriser le partage des données de santé

formation des professionnels. Elles jouent également un rôle clé dans la co-construction de documents comme les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS).

1.3.3 Les Plateformes d'expertise

Les Plateformes d'expertise sont des dispositifs souvent intégrés à des hôpitaux ou établissements spécialisés, qui visent une prise en charge globale et coordonnée des personnes atteintes de maladies rares. Elles peuvent regrouper des équipes pluridisciplinaires, des unités de diagnostic, des services de coordination. Elles visent à réduire l'errance diagnostique, améliorer l'orientation des patients, et renforcer le lien avec la recherche. Leur rôle est complémentaire des CRM et CCM, mais avec une logique plus intégrative et transversale.

1.3.4 La Plateforme Maladies Rares : 6 structures

La Plateforme Maladies Rares regroupe depuis 2014 plusieurs structures complémentaires œuvrant ensemble pour améliorer l'information, l'orientation et la prise en charge des personnes concernées. Elle regroupe notamment Orphanet (base de données de référence sur les maladies rares), Maladies Rares Info Services (service d'information et d'orientation pour les patients), l'Alliance Maladies Rares (fédération d'associations), et d'autres acteurs impliqués dans la recherche et les données de santé (AFM Téléthon, EURORDIS, Fondation Maladies Rares) Cette plateforme renforce les synergies entre acteurs du champ des maladies rares.

1.3.5 Cartographie des acteurs du système de santé

Figure 2 – Cartographie simplifiée des acteurs du système de santé en lien avec les maladies rares et les associations de patients

Cette cartographie a été élaborée à partir des données identifiées dans le cadre de ce mémoire. Elle vise à illustrer les principales structures avec lesquelles les associations de patients peuvent interagir dans le champ des maladies rares. Elle ne prétend pas refléter l'intégralité de l'organisation institutionnelle ni la hiérarchie administrative, mais propose une lecture fonctionnelle des niveaux de décision, de soins, et de soutien à la recherche.

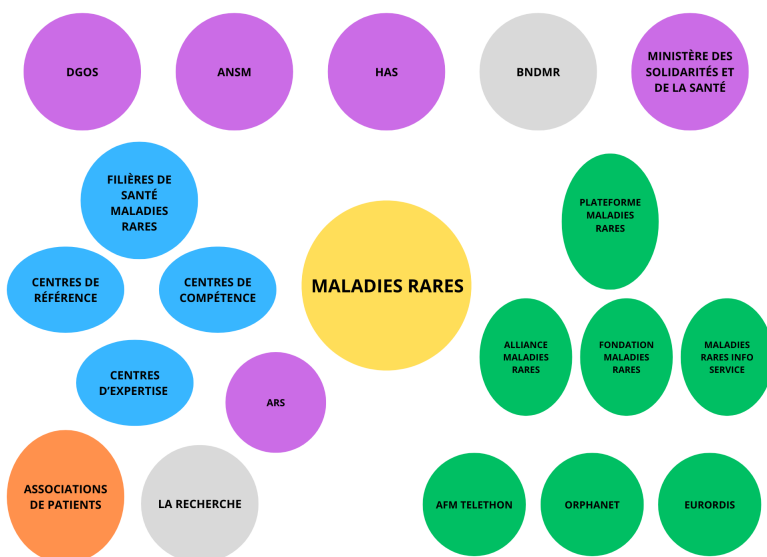


Figure 1 Cartographie simplifiée des acteurs du système de santé en lien avec les maladies rares et les associations de patients

Ministère de la Santé (DGS / DGOS) Pilote les grandes politiques de santé, dont les Plans Nationaux Maladies Rares. Définit les priorités nationales. Lance des appels à projet pour l'élaboration des PNDS.

ARS (Agences Régionales de Santé) Déclinent les politiques de santé au niveau régional, coordonnent les parcours de soins et le soutien aux associations sur leur territoire.

HAS (Haute Autorité de Santé) Évalue les stratégies de santé, intègre parfois des représentants d'usagers ou d'associations.

ANSM (Agence nationale de sécurité du médicament) Évalue et autorise les traitements. Rôle clé dans l'accès aux médicaments innovants ou orphelins.

Filières de Santé Maladies Rares Structures nationales de coordination. Relient les centres experts, animent des projets communs, soutiennent les associations.

CRMR (Centres de Référence Maladies Rares) Expertise diagnostique, recherche, lien avec les associations. Participe à l'élaboration des PNDS

CCMR (Centres de Compétence) Relais de proximité, souvent premier point de contact pour les patients.

Fondation Maladies Rares / EURORDIS Structures de soutien à la recherche, à la participation des patients, à l'éducation scientifique. Interfaces entre monde associatif et scientifique.

PHRC / Recherche clinique Dispositifs d'appels à projets hospitaliers. Certaines associations peuvent s'y impliquer comme partenaires ou financeurs.

Associations de patients Acteurs de terrain, appui aux malades, co-construction d'outils, participation à l'évaluation des politiques publiques. Leur structuration conditionne leur capacité d'action.

Chapitre 2 : Identifier les difficultés des associations de patients pour s'orienter dans le système de santé et collaborer avec les différents acteurs.

Ce large réseau construit au fil du temps implique de nombreux acteurs, ce qui peut conduire à une complexité et un manque de visibilité du rôle de chaque acteur dans ce paysage des maladies rares.

Afin d'identifier les difficultés éventuelles des associations de patients à s'orienter dans le système de santé et à collaborer avec les différents acteurs, une étude a été menée auprès des associations de patients atteints de maladies rares par le biais d'un questionnaire ouvert regroupant les thématiques suivantes :

- L'accès aux informations sur le système de santé
- L'accès aux études de recherche
- Les relations avec les institutions

2.1 Les différents type d'études possibles : leurs avantages et leurs inconvénients

2.1.1 L'étude quantitative

L'étude quantitative permet de tirer des conclusions mesurables sur le plan statistique, grâce à la collecte d'un grand nombre de données via un questionnaire ou un sondage. Si elle peut contribuer à confirmer une problématique, particulièrement dans une démarche décisionnelle, le recours à des questions fermées présente toutefois une limite, notamment dans les phases exploratoires d'une nouvelle thématique : il peut occulter des informations pertinentes qui n'auraient pas été anticipées lors de la conception du questionnaire.

2.1.2 L'étude qualitative

Une étude qualitative est une autre méthode utilisée couramment en recherche en sciences humaines et sociales, pour comprendre en profondeur des phénomènes. Contrairement aux études quantitatives qui s'appuient sur des données chiffrées et des statistiques, les études qualitatives s'intéressent plus au sens, au ressenti, au vécu aux motivations des personnes interrogées. Elles sont particulièrement intéressantes dans des phases exploratoires de recherche. Après concertation avec ma maîtresse de stage (Marion Mathieu), qui m'a accompagné dans l'élaboration de ma réflexion, j'ai opté sur ses conseils de recourir à une étude qualitative menée sous la forme d'un entretien semi directif.

2.2 Le traitement des données

Dans le cadre d'une étude de santé, les données individuelles collectées doivent être traitées dans le respect du RGPD¹. L'ensemble du traitement des données (collecte, stockage, utilisation), est strictement encadré par la réglementation, notamment le Règlement Général sur la Protection des données et les réglementations de la CNIL. Chaque étape fait l'objet de procédures rigoureuses

¹ Règlement Général sur la Protection des Données

visant à garantir la confidentialité, la sécurité et la finalité des données. La collecte repose donc sur le consentement éclairé des participants à l'étude. Les données sont anonymes quand cela est possible et leur hébergement est réalisé sur des serveurs sécurisés. Il convient également d'être vigilant à ce que le croisement des données, même en cas de respect de l'anonymat, ne permette pas de pouvoir identifier de façon indirecte les personnes concernées. Le traitement des données est quant à lui réservé à des personnes habilitées et à des fins clairement définies. Les données sensibles concernent les individus. Dans le cadre de cette étude, elles concernent les associations.

2.3 La justification du choix

L'équipe de Tous Chercheurs, notamment ma maîtresse de stage, Marion Mathieu, m'a transmis, avec une grande pédagogie les principes de l'étude qualitative et quantitative, en m'exposant de manière claire les avantages et limites de chacune. Elle s'est toujours abstenue d'influencer mes choix, me laissant libre d'explorer les directions qui me semblaient les plus pertinentes.

En faisant le choix de mener une étude quantitative et avec le temps imparti pour mon stage, je prenais le risque de passer à côté d'informations utiles et de ne pas avoir suffisamment de réponses pour conclure. De plus, le temps alloué à la rédaction du mémoire rendait cette approche difficilement réalisable et ne m'aurait pas permis de rendre un travail achevé. Le quantitatif, avec un format de questionnaire à choix fermés m'aurait dispensé d'avoir à mener des échanges directs et m'aurait permis de contourner mon manque d'aisance à l'oral, mais j'ai décidé de me confronter à cette difficulté et d'orienter mon étude vers une méthodologie qualitative, plus adaptée au contexte.

Les entretiens m'ont ainsi permis de développer mes compétences en communication orale, tout en enrichissant le contenu de l'analyse.

Chapitre 3 : Méthodologie de l'étude

Contrairement aux études quantitatives, qui exigent une maîtrise d'outils statistiques et de protocoles normés, les études qualitatives se basent sur des outils plus proches de la réalité associative : entretiens menés à l'aide d'un guide d'entretien, observations de terrain...

Apparemment plus souple dans sa conduite, une étude qualitative nécessite néanmoins une mise en place très rigoureuse, reposant sur un questionnement clair et structuré, permettant une analyse prenant en compte l'ensemble des informations recueillies auprès des divers interlocuteurs.

3.1 Se poser une question

Ayant fondé une association de patient dans le champ des maladies rares, je me suis confronté à des difficultés majeures : quels sont les rôles des différents acteurs impliqués dans la prise en charge et

l'accompagnement des patients ? Qui est en charge de quoi ? L'un des objectifs qui m'a poussé à entreprendre le DU Patients Experts était précisément d'avoir un meilleur panorama du système et des institutions. Au fil d'échanges avec d'autres associations de patients, il m'a semblé que cette difficulté à se repérer était partagée. Cela m'a conduit à m'interroger plus largement sur les obstacles rencontrés, et les freins à la collaboration avec les acteurs concernés.

Cette interrogation correspond donc à ma question de recherche.

3.2 Construire des outils de l'enquête

Pour répondre à cette question, j'ai donc choisi d'utiliser la méthodologie des entretiens semi directifs. Ils me permettent d'identifier les perceptions, les pratiques et les besoins exprimés par les représentants d'association. Cette méthode est adaptée pour recueillir des discours, liés à des expériences singulières, tout en offrant un cadre permettant la comparaison des différents témoignages. Elle nécessite d'élaborer un guide d'entretien : le choix des questions ainsi que l'ordre dans lequel elles sont posées ont fait l'objet d'une réflexion approfondie. En effet, il s'agit de respecter la personne interrogée en la considérant comme un véritable partenaire de la recherche et non comme un objet de l'étude. Cela implique de construire un fil conducteur cohérent, facilitant l'expression libre du participant tout en assurant la pertinence des données recueillies.

Chaque question a donc été soigneusement analysée en amont afin d'évaluer sa pertinence pour l'exploitation. Il s'agit d'éviter les interrogations inutiles qui n'auraient pas d'intérêt à être exploitées.

Le guide d'entretien a été construit pour explorer plusieurs thématiques :

3.2.1 L'association rencontrée

Dans un premier temps j'ai choisi de proposer à l'association rencontrée un temps pour se présenter ainsi que pour discuter de la pathologie qu'elle représente. Cette introduction permet de recueillir des données telles que la prévalence de la pathologie, l'existence éventuelle d'autres associations de patients pour cette même pathologie, la date de création de l'association, le nombre de membres et les principaux objectifs classés par ordre d'importance. Ces informations permettent de situer l'association dans son environnement et saisir dans quelle mesure ses réponses aux questions suivantes peuvent être influencées par son ancienneté, sa taille ou son champ d'action.

Ensuite j'interroge l'association sur les liens qu'elle entretient avec les Filières de Santé Maladies Rares, les CRMR^{*} et CCMR^{*}. Cela me permet d'identifier si l'association connaît ces acteurs, depuis

^{*} Centre de Référence Maladies Rares
^{*} Centre de Compétence Maladies rares

quand et comment les liens se sont établis et si elle collabore avec d'autres structures. Ces questions me permettent de mieux comprendre l'ancrage de l'association dans le réseau des maladies rares et de repérer les éventuels freins et leviers rencontrés dans ses échanges. Elles offrent également un éclairage sur les dynamiques de collaboration, l'accès à l'information et la capacité des associations à s'inscrire dans un parcours coordonné avec les acteurs impliqués dans la prise en charge et le parcours de soin des patients.

3.2.2 L'accès aux informations sur le système de santé

Dans un second temps, les entretiens permettent d'explorer la manière dont les associations s'informent et interagissent avec le système de santé. Les questions visent à comprendre où et comment elles accèdent à l'information, quelles ont été les principales difficultés rencontrées et quels types de ressources ont ou auraient facilité leurs démarches. J'interroge également les associations sur la nature de leurs relations avec les professionnels de santé et le cadre de leurs échanges. Enfin il s'agit également de savoir si les associations parviennent facilement à contacter les bons interlocuteurs, quels sont les plus difficiles à joindre et si elles ont ou auraient souhaité bénéficier d'un accompagnement ou d'une formation pour mieux appréhender le fonctionnement du système de santé.

3.2.3 Science et recherche

L'étude se penche ensuite sur le rapport entre les associations interrogées et la recherche scientifique. Dans quelle mesure ont-elles connaissance des études passées ou en cours concernant la pathologie qu'elles représentent, par quels canaux ou sources accèdent-elles à ces données et quelles difficultés rencontrent-elles pour y accéder ?

Les questions portent sur l'existence de relations avec des chercheurs ou équipes de recherche et sur la manière dont ces liens se sont établis. Il est aussi demandé à l'association si elle a déjà initié, soutenu ou collaboré à des projets de recherche et de quelle façon ainsi que les obstacles qui ont pu freiner leur accès ou leur implication dans la recherche scientifique.

S'ensuivent des questions permettant d'apprendre si les associations disposent d'un comité scientifique, et si oui, depuis quand et quelles sont ses fonctions.

Ces questions visent à identifier le degré d'implication et de reconnaissance des associations dans la recherche. Elles permettent de mieux comprendre comment elles accèdent aux connaissances scientifiques, quelles ressources elles mobilisent et dans quelle mesure elles peuvent influencer, soutenir ou initier des travaux de recherche sur la pathologie qu'elles représentent.

Cela renseigne à la fois sur la circulation de l'information scientifique dans le champ associatif et sur les dynamiques de collaboration avec les chercheurs.

3.2.4 Activité institutionnelle

Le questionnaire explore ensuite les échanges entre l'association et les autorités ou organismes publics de santé (HAS, ANSM, ARS, etc.) Il s'agit de savoir si l'association a été contactée ou si elle a sollicité ces structures, à quelles occasions et dans quel cadre.

Il lui est demandé si elle a participé à l'évaluation de dispositifs médicaux ou de médicaments, afin d'identifier son implication dans l'évaluation ou la concertation préalable à la mise sur le marché, au remboursement ou au retrait d'un traitement, ainsi que le rôle qu'elle y a tenu.

Dans un second temps, le questionnement porte sur l'existence d'un PNDS pour la ou les pathologies représentées par l'association et sur son éventuelle contribution de celle-ci à son élaboration.

L'objectif est de documenter les pratiques existantes en matière de dialogue institutionnel et de participation des associations et d'identifier à nouveau les freins à une implication dans les processus décisionnels en santé.

3.2.5 Bilan de fin d'entretien

Le guide d'entretien se conclut par une évaluation générale et un retour d'expérience.

Il est demandé aux personnes interrogées quelles sont les informations et ressources jugées comme fondamentales à acquérir pour une jeune association, notamment lors des premières étapes de sa structuration. Il est également demandé de préciser quelles informations se sont révélées les plus difficiles à obtenir et dans quels domaines. Ceci permet d'identifier des leviers pour le développement des associations récemment créées. Une question vise à identifier les informations, que les patients ou leurs proches, viennent chercher auprès de l'association, tant au moment du diagnostic que dans les étapes ultérieures de leur parcours. Ces questions sur les attentes des patients visent à mettre en évidence les besoins exprimés dans le parcours de soin et dans la vie quotidienne.

Enfin, la personne interrogée est invitée à ajouter des éléments ou partager des réflexions non abordées au cours de l'entretien. L'ouverture laissée à la libre expression est destinée à recueillir des éléments complémentaires qui n'auraient pas été traités.

3.3 Méthode de recueil des données

Une fois le guide d'entretien établi, un panel d'associations, à la fois bien structurées et plus récentes a été sollicité par mail pour collaborer à cette étude en acceptant de participer à un entretien de 45 minutes à 1 heure. Les entretiens se sont déroulés en visioconférence, via l'application

zoom.(ZOOM®) Au début de chaque entretien, un temps est consacré à remercier la personne participante, à me présenter et à expliquer le cadre dans lequel s'inscrit l'étude ainsi que ses objectifs. L'autorisation d'enregistrer l'échange afin de faciliter la prise de notes et l'analyse ultérieure a été systématiquement demandée. Les participants ont été invités à prendre du recul dans leurs réponses en adoptant une approche rétrospective.

Bien que les entretiens soient guidés, leur déroulement restait libre. Les personnes interrogées répondaient parfois spontanément à des questions avant qu'elles ne soient posées. En règle générale, il apparaît important, lors d'entretiens semi-dirigés, de ne pas les interrompre afin de préserver la fluidité et la qualité de l'échange. Un guide d'entretien préparé en amont, a permis de structurer la collecte des données. Certaines réponses anticipées, présentées dans le guide d'entretien sous forme de cases à cocher, facilitaient mon recueil et le traitement des informations. (cf. Guide d'entretien annexe n°1)

3.4 L'utilisation et le traitement des données

Il a été demandé aux personnes interrogées si certaines informations échangées lors des entretiens devaient rester anonymes, ne pas être retranscrites ou ne pas figurer dans le présent rapport. Leur accord a été obtenu concernant le traitement et la valorisation de leurs données. Le fichier de suivi des contacts a été stocké sur un serveur sécurisé (espace AmuBox).

3.5 Analyse des données issues des entretiens semi directifs

Une prise de note partielle a été réalisée pendant les entretiens. L'enregistrement audio et la retranscription écrite des enregistrements, ont permis de compléter ultérieurement les réponses n'ayant pas pu être notées intégralement sur le moment afin d'assurer une restitution fidèle des propos recueillis. Un document de synthèse a ensuite été élaboré, regroupant pour chaque question posée, l'ensemble des réponses formulées par les différents collaborateurs à l'étude. Cette structuration a permis de faciliter l'analyse comparative des discours et de faire émerger les points de convergence, les spécificités propres à chaque association, ainsi que les enjeux récurrents identifiés dans leur fonctionnement et leur rapport au système de santé.

Aussi, certaines données contextuelles ont été croisées avec les réponses apportées, afin d'identifier d'éventuels liens entre l'ancienneté de l'association et les freins rencontrés, les objectifs poursuivis ou les dynamiques dans lesquelles elles s'inscrivent. Ce croisement a permis de proposer certains facteurs explicatifs, qu'ils soient individuels, organisationnels, structurels ou contextuels, dans les freins rencontrés par les associations.

Chapitre 4 : Résultats de l'étude qualitative

4.1 Les associations interrogées

Au total, 10 associations ont été rencontrées, représentant des pathologies rares variées (voir tableau ***).

Les entretiens ont été menés auprès de 5 associations déjà bien structurées auxquelles il a été demandé de répondre aux questions de manière rétrospective et de 5 jeunes associations. La taille des associations qui ont collaboré à cette étude était hétérogène ainsi que leur nombre d'adhérents allant de quelques dizaines à plus de 2000.

4.2 L'ASSOCIATION RENCONTREE

Quelle(s) pathologie(s) est (sont)-elle(s) représentées par votre association? Quelle est la prévalence de la pathologie que vous représentez ? Quand a été créée votre association et combien de membres comporte-t-elle approximativement aujourd'hui?

#	Association	Année de création	Prévalence* n/ 100 000h	Nombre de membres	Maladie(s) représentée(s)
A1	France Vascularites	2006	15		Vascularites **
A2	AFMF	1990	0.5	250	Maladie de Fanconi
A3	AFSR	1988	5	1 200	Syndrome de Rett CDKL5 FOXG1
A4	Takayasu France	2019	1.5	36	Artérite de takayasu
A5	CMT-FRANCE	1990	40	> 2 000	Charcot Marie Tooth et neuropathies assimilées
A6	Vivre avec une NMP	2021	3	700	Néoplasies myélprolifératives, myélofibrose, Vasquez, thrombocyémie essentielle
A7	GI Myasthénie	1987	33.3		Mysathénie auto-immune, syndrome mysathénique congénitaux et de Lamber Eaton
A8	DEBORA	2023	2.6/an***		Endocardite infectieuse
A9	AFMP	2024	10/an***	35	Myocardite, péricardite
A10	Kat6 France	2023	0.006	27	Kat6 A, Kat6 B

Tableau 1 principales caractéristiques des associations de malades ayant contribué à l'enquête

* de la ou des maladies représentées cumulées

**Granulomatose avec polyangéite (GPA - anciennement Maladie de Wegener), Polyangéite microscopique (PAM), Périartérite noueuse (PAN), Artérite de Takayasu, Vascularite à IgA (Purpura Rhumatoïde), Maladie de Behçet, Granulomatose éosinophilique avec polyangéite (GEPA - anciennement Churg & Strauss), Vascularites associées aux ANCA, Artérite à cellules géantes (ACG - anciennement Maladie de Horton), Maladie de Kawasaki

***incidence

Diversité de l'échantillon d'associations rencontrées :

- 5 associations ont été fondées avant 2020 (entre 1987 et 2019), 5 ont 5 ans ou moins ; les prévalences des maladies s'échelonnent de 0,006 à 33,3/100 000 habitants ; et le nombre d'adhérents à l'association d'une trentaine à plus de 2000)

Quels sont par ordre d'importance les principaux objectifs de votre association ? (Soutien aux malades, reconnaissance de la maladie, progrès scientifique) Connaissez vous la (les) filière(s) dont vous dépendez (Si oui depuis quand et comment en avez-vous eu connaissance ?)

Huit filières de santé maladies rares, sur les 23 existantes ont été citées dans cette étude. Toutes les associations participantes ont identifié la filière à laquelle la ou les pathologies qu'elles représentent sont rattachées. Deux associations ne sont toutefois pas partenaires de leur filière de rattachement, une d'elles n'ayant pas été acceptée. Une association indique avoir rencontré des difficultés d'accès pour deux filières, la première exigeait une structuration plus avancée de l'association, incluant la mise en place d'un comité scientifique. La seconde difficulté rencontrée concernait davantage les relations humaines, mais après quatre années de démarches, l'association a fini par être sollicitée au moment de la labellisation de la filière.

Par ailleurs quatre associations sur dix relèvent de plusieurs filières. Certaines ont toutefois fait le choix de ne s'impliquer que dans une seule, par manque de temps ou de ressources humaines. Enfin, trois associations étaient présentes dès la création des filières et les ont rejoint à ce moment.

Connaissez vous la (les) centre(s) de référence de compétence vous correspondant ?

(Si oui quand et comment en avez-vous eu connaissance)

Toutes les associations interrogées sont en contact avec des CRMR ou CCMR. Les plus anciennes, par le biais des filières, ont assisté à leur mise en place (Les associations ont été sollicitées par l'Alliance Maladies rares concernant leurs besoins pour la création des centres). D'autres, plus récentes ont été accompagnées par les centres dans le montage de leur association. Certaines maladies rares bénéficient d'un maillage territorial dense, tandis que d'autres souffrent d'une couverture limitée avec un nombre et une répartition des centres hétérogène.

Votre association est-elle affiliée à d'autres structures fédérations, ou autres ? Si oui depuis quand ?

7 associations sont adhérentes de l'Alliance Maladies rares, deux d'EURORDIS.

On retrouve aussi dans les affiliations minoritairement la Fondation Maladies Rares, l'AFM Téléthon, l'AEPI, Orphanet, NMP (ou néoplasmes myéloprolifératifs) Belgique, Rare Disorders B Belgium, GFEV.

· Association pour l'Etude et la Prévention de l'Endocardite Infectieuse
· Groupe d'Etude des Vascularites

4.3 LES INFORMATIONS SUR LE SYSTEME DE SANTE

Où et comment trouvez-vous des informations sur le système de santé ? Qu'est ce qui a été le plus difficile pour acquérir ces informations ? Trouvez-vous que l'information est accessible ?

5 associations parmi les 10 interrogées trouvent l'information sur le système de santé au travers des échanges avec les professionnels de santé. 4 évoquent leurs échanges avec les FSMR et les CRMR. De manière plus minoritaire, certaines associations recherchent l'information sur des sites institutionnels tels que celui de la HAS, auprès d'autres associations de patients, ou lors de congrès, de l'Alliance Maladies Rares ou d'autres structures (Orphanet, Maladies Rares Infos Services, France Asso Santé, etc.) et par le biais de la formation.

7 sur 10 évoquent une information difficilement accessible et 4 mentionnent le manque de ressources adaptées.

Etes-vous en relations régulières avec des professionnels de santé ? De quels types, dans quel cadre ? Quand et comment ces relations se sont-elles nouées ?

Les associations répondent majoritairement avoir des échanges réguliers avec les professionnels de santé. Ces relations se sont établies de plusieurs façons : par une démarche active des associations cherchant à identifier des spécialistes d'une part, par des prises de contacts de médecins concernés par la pathologie d'autre part.

Dans de nombreux cas, ces liens ont débuté à l'occasion d'un suivi médical personnel, donnant lieu à une relation plus structurée par la suite. Des canaux tels que les réseaux professionnels (LinkedIn®), les articles scientifiques ou les congrès sont mentionnés comme vecteurs de rencontre.

Les échanges ont lieu dans divers cadres : sensibilisation à la maladie, participation au sein du comité scientifique des associations, lien avec les filières de santé, implication dans des programmes d'éducation thérapeutique du patient ou encore dans un cadre institutionnel (PNDS...)

Est-il facile/difficile d'identifier les bons interlocuteurs ? Quels sont les interlocuteurs les plus difficiles à identifier, à contacter ?

7 associations sur 10 interrogées trouvent difficile d'identifier les interlocuteurs, notamment au démarrage et 3 répondent ne pas avoir rencontré de difficultés.

Il ne ressort pas des entretiens un type d'interlocuteur perçu comme plus difficile à identifier ou à contacter. Cependant, plusieurs structures ou profils sont mentionnés comme la Haute Autorité de Santé, les intermédiaires pour le compte de laboratoires pharmaceutiques, certaines filières de santé, ainsi que certains spécialistes médicaux et interlocuteurs institutionnels ou certains services hospitaliers. De manière générale, c'est la communication avec les différents intervenants du système de santé qui est souvent jugée peu lisible et fragmentée.

Quels type(s) de ressources vous ont ou vous auraient aidé à mieux comprendre le système de santé ?

Sur 8 personnes ayant répondu à cette question, 5 ont recouru ou auraient souhaité recourir à une formation et 4 personnes évoquent l'utilité d'un guide ou d'une infographie permettant de mieux appréhender le système de santé. 2 associations ont d'ailleurs développé des outils à cet effet pour les nouveaux membres actifs de leur association. Une personne évoque l'idée d'un cadre associatif dédié pour former les jeunes associations.

Avez-vous ressenti le besoin ou utilisé un accompagnement ou une formation pour mieux comprendre le système de santé ?

6 personnes indiquent avoir ressenti ou utilisé un accompagnement ou une formation, une personne déclare avoir été formée par les échanges, et les 3 autres n'en ont pas ressenti le besoin.

Parmi les formations jugées utiles ou suivies, on retrouve les formations universitaires patient-expert, celles proposées par l'Alliance Maladies Rares, notamment autour de l'écoute, des droits des patients et du fonctionnement des institutions, incluant également des modules sur le RGPD. Les associations mentionnent également les formations spécifiques à leur pathologie ou à la représentation institutionnelle. La participation à des congrès et à des événements est également considérée comme source précieuse de montée en compétences, tout comme les ressources produites par l'Inserm ou l'AFCROs.

4.4 SCIENCE ET RECHERCHE

Avez-vous connaissance d'études ou de recherches passées ou en cours sur la pathologie que vous représentez ? Par quelle source, quel canal ? Notamment avez-vous accès aux publications scientifiques vous concernant (comment pourquoi, depuis quand ?)

A l'unanimité, les associations ont connaissance d'études ou de recherches sur les pathologies qu'elles représentent.

Cette information est majoritairement obtenue par la consultation de publications scientifiques, mais aussi via des échanges au sein de réseaux associatifs internationaux et scientifiques. Ces échanges peuvent s'établir à travers les conseils scientifiques, les congrès, les liens avec des médecins ou chercheurs, ainsi que grâce à des acteurs comme l'Alliance Maladies rares, les filières de santé ou l'AFM-Téléthon.

Certaines associations, notamment les plus anciennes, participent directement à ces recherches ou entretiennent des liens réguliers avec des équipes scientifiques. Une association signale toutefois ne

pas être informée de manière directe et doit rechercher l'information par d'autres moyens, de façon autonome.

Votre association dispose-t-elle d'un comité scientifique ou médical ? Depuis quand ? Quelles sont ses fonctions ?

8 associations sur les 10 interrogées disposent d'un comité scientifique dont la majorité depuis les débuts de l'association.

La fonction principale des comités scientifiques est la validation du contenu scientifique diffusé par les associations. S'ils contribuent parfois à orienter les axes de recherches à développer ou à recommander les projets à soutenir, ils ont le plus souvent un rôle consultatif. Ils renforcent la crédibilité scientifique de l'association et permettent de fournir des informations fiables et une orientation adaptée, notamment lorsqu'ils jouent un rôle d'interface entre les associations et les professionnels de santé.

Votre association est-elle en contact avec des chercheurs, des équipes de recherche travaillant sur votre pathologie ? Quand et comment ces liens ont-ils débuté ?

7 sont en contact avec des chercheurs. Les plus anciennes associations ont initié des projets de recherche via des appels d'offre. Les autres qui ont précisé comment ces liens avaient débuté, évoquent une origine fortuite : rencontres lors d'événements, participation à un stage, présence d'un chercheur concerné par la maladie au sein de l'association, ou encore prise de contact par équipe une recherche.

Votre association a-t-elle déjà collaboré (initié, soutenu) des recherches ? Quand et de quelle manière ?

7 associations ont déjà collaboré sur des recherches, par le biais d'appels à projet, de co-constructions de projets de recherches ou ont été sollicitées pour participer à ces projets.

Quels sont les principaux freins que vous avez pu identifier dans votre accès aux informations sur les recherches en cours ?

Les freins identifiés dans l'accès aux informations sur les recherches en cours sont multiples. Plusieurs associations évoquent la barrière du langage scientifique, jugé trop technique et difficilement accessible. S'ajoutent à cela des difficultés de financement, qui limitent la capacité à suivre ou initier des projets de recherche, ainsi que la réticence de la part de certains médecins à impliquer les associations ou les patients dans ces démarches. Enfin, les délais inhérents à la recherche et les difficultés à suivre les projets d'assez près alimentent un sentiment d'exclusion du processus scientifique.

4.5 ACTIVITE INSTITUTIONNELLE

Votre association a-t-elle déjà échangé avec des organismes publics de santé ? Lesquels ? Quand et à quelle occasion (cadre) ? Y avez-vous des contacts réguliers ?

9 associations sur 10 ont déjà échangé avec des organismes publics de santé tout en ayant minoritairement des contacts réguliers. La HAS ressort comme l'interlocuteur principal, citée par 6 d'entre elles. D'autres structures sont également mentionnées : La Direction Générale de l'Offre de Soins, la Banque Nationale des Données Maladies Rares, le Système National des Données de Santé, l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament, les Agences Régionales de Santé, ainsi que les Maisons Départementales des Personnes Handicapées et les centres de Protection Maternelle et Infantile.

Votre association a-t-elle contribué à l'évaluation de dispositifs médicaux ou de médicaments en vue de leur remboursement ou d'une mise sur le marché précoce ?

Quand ? De quelle manière ? (En contact avec des chercheurs des équipes de recherche travaillant sur votre pathologie) Quand et comment ces liens ont-ils débuté ?

5 associations ont indiqué avoir contribué à l'évaluation de dispositifs médicaux ou de médicaments, notamment dans le cadre d'une autorisation de mise sur le marché précoce. Leur implication s'est traduite par différentes formes de consultation : interrogation sur l'utilisation et l'efficacité de certains traitements, témoignages patients, signalement de ruptures de stock, ou encore participation à des discussions liées aux effets indésirables. Certaines ont été sollicitées dans le cadre de protocoles d'essais thérapeutiques, ou pour donner un avis en amont de l'introduction de nouveaux traitements.

A votre connaissance existe-t-il un PNDS pour votre pathologie ? Avez-vous participé à son élaboration ?

Toutes les associations interrogées déclarent connaître l'existence des PNDS, trois précisent qu'aucun n'existe à ce jour pour leur pathologie. La participation des associations se limite à la relecture du document, souvent en fin de processus. Alors qu'elles sont sollicitées en relecture, elles ne sont pas impliquées dans la phase d'élaboration et rapportent parfois ne pas avoir été informées que la rédaction d'un PNDS avait été lancée. Cette participation tardive et consultative crée parfois un sentiment de mise à l'écart, bien que la sollicitation en relecture soit jugée utile.

4.6 Bilan

Rétrospectivement quelles sont les premières informations que vous conseilleriez à une jeune association d'acquérir ? Idem pour les ressources

Les associations interrogées formulent plusieurs recommandations à destination des jeunes associations. Elles insistent sur l'importance de ne pas rester isolé et de s'entourer d'autres associations pour bénéficier d'un retour d'expérience et de créer des synergies. Elles recommandent de nouer des liens rapidement avec les centres de références et les filières de santé. 6 associations mentionnent de se former activement et de chercher en permanence à comprendre le fonctionnement du système de santé. La structuration de l'association est considérée comme un levier essentiel par 5 personnes (bureau solide, comité scientifique, etc.)

Quelles sont les informations que vos membres viennent chercher auprès de votre association ?

Lorsqu'ils découvrent leur maladie ou plus tard

3 grandes thématiques ressortent toutes des échanges avec les associations interrogées. Les patients les sollicitent pour accéder à de l'information sur leur pathologie, les traitements disponibles et l'orientation vers des spécialistes. Ils recherchent également un soutien émotionnel et une écoute bienveillante, particulièrement en période de situation de détresse ou d'incertitude. Enfin, les associations sont mobilisées pour un accompagnement médico-social et professionnel, concernant la MDPH ou l'adaptation du projet de vie à la réalité de la maladie. Il leur arrive de réorienter les patients lorsqu'ils ne disposent pas des ressources nécessaires.

Quelles informations se sont révélées les plus difficiles à obtenir ?

Dans quel domaine ? (Système de santé, Administratives, droit des malades, recherche)

Aucun élément majeur ne se dégage parmi les associations interrogées. Néanmoins plusieurs freins sont évoqués de manière isolée : la difficulté d'accéder à une prise en charge pluridisciplinaire, la légitimité d'accès à l'information en tant que patient, les barrières linguistiques dans l'accès aux publications scientifiques, ou encore l'obstacle administratif comme l'impossibilité de joindre un médecin en raison de l'intermédiaire des secrétariats. D'autres difficultés ponctuelles concernent l'accès à l'information sur les études en cours, la représentation floue des institutions de santé, la disponibilité de certains traitements ou encore la mise en place de l'éducation thérapeutique du patient.

Chapitre 5 Exploration des enjeux associatifs à travers les entretiens

5.1 Principales difficultés rencontrées

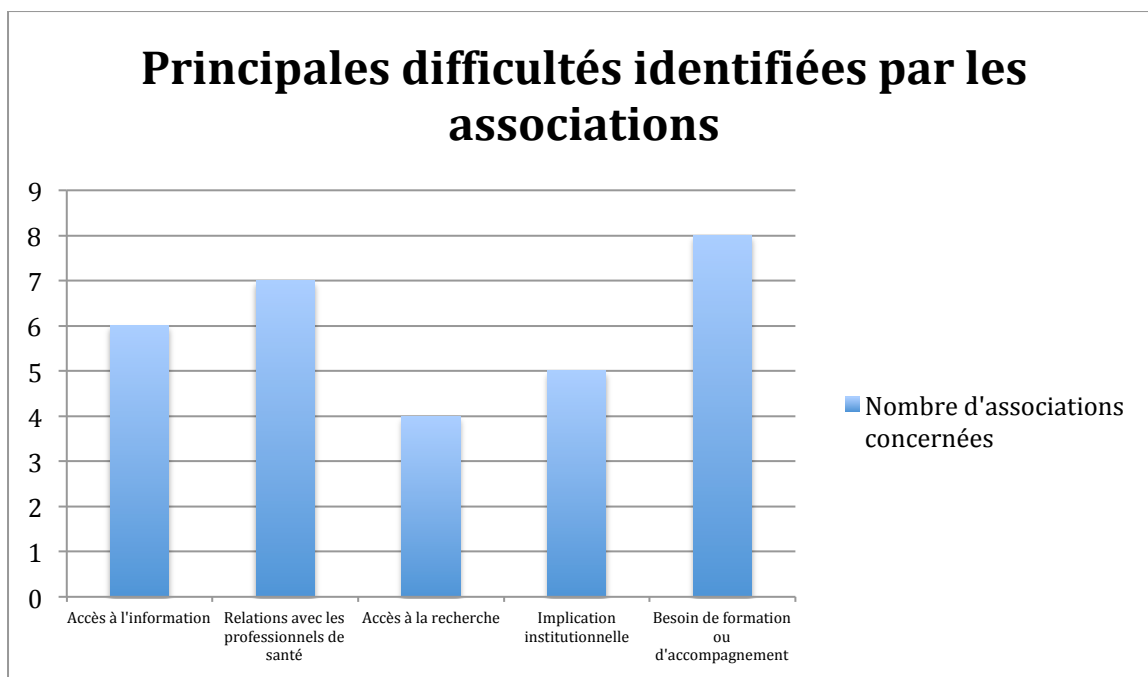


Figure 2 principales difficultés et besoins rapportés par les associations

5.1.1 Accès à l'information sur le système de santé :

L'un des obstacles les plus fréquemment évoqué par les associations concerne l'accès à l'information sur le système de santé. Elles ont exprimé un manque de ressources claires et compréhensibles pour appréhender la complexité de l'organisation du système dans le champ des maladies rares. 2 associations estiment que l'information est moyennement accessible et seulement 3 considèrent que l'accès est satisfaisant. Cet obstacle s'accompagne d'une difficulté à identifier les bons interlocuteurs, qu'il s'agisse des agences sanitaires, des filières de santé ou des médecins spécialistes. Un participant à l'étude souligne : « *J'ai mis des mois à comprendre qui fait quoi. Même les médecins ne savent pas toujours vers qui nous orienter* » ou encore « *Heureusement qu'on a été contacté par la filière, sinon on serait resté dans notre coin* »

Plusieurs associations ont souligné l'absence de cartographie lisible des acteurs du système de santé, complexifiant leurs démarches.

5.1.2 Relations avec les professionnels de santé :

Les relations établies avec les professionnels de santé varient fortement d'une association à l'autre. 7 d'entre elles déclarent entretenir des échanges réguliers ou structurés avec les médecins, notamment grâce à leur comité scientifique ou aux centres de référence. Pour 3 d'entre elles ces liens restent faibles. Plusieurs témoignages évoquent la nécessité de structurer davantage ces relations.

5.1.3 Accès à la recherche :

Concernant l'implication dans la recherche, une majorité d'associations indiquent avoir une bonne visibilité sur les recherches en cours, les plus structurées étant activement impliquées dans leur financement ou leur construction. 3 associations, en revanche, soulignent leur éloignement du monde de la recherche, faute de contacts avec les chercheurs ou les relais de la recherche. Les principaux freins identifiés sont le manque de transparence, la barrière du langage scientifique et de la langue et l'accès payant ou restreint à certaines publications.

Comme le souligne un responsable associatif interrogé : « *On a envie de s'impliquer, mais on ne sait pas toujours comment. Les publications sont trop techniques* »

5.1.4 Participation institutionnelle :

La participation aux décisions institutionnelles telles que l'avis de la HAS ou aux demandes d'autorisation de mise sur le marché, semble étroitement liée à l'ancienneté de l'association.

6 associations ont déjà été impliquées dans ce type de processus. 5 appellent à une meilleure prise en compte de l'expertise associative dans les processus décisionnels liés à l'accès aux soins.

La participation dans l'élaboration d'un PNDS semble marginale. Bien que les associations soient souvent sollicitées quelle que soit leur ancienneté, elles y interviennent en relecture seulement. « *On n'est pas invité à la table des décisions. On apprend qu'un traitement est refusé ou qu'un PNDS est sorti sans jamais avoir été consultés. Pourtant, on a des choses à dire* »

5.1.5 Ressources souhaitées par les associations :

De nombreuses associations expriment le besoin d'outils concrets pour les accompagner dans leur structuration et leur développement et ont recours ou souhaitent recourir à des formations. Ce verbatim illustre le type de ressources souhaitées par les associations : « *On a besoin de supports concrets, pas juste des grandes lignes. Un guide, un annuaire, des contacts directs... ça nous ferait gagner un temps fou.* » 8 associations souhaitent des formations spécifiques, 5 expriment le besoin d'un guide explicatif ou une cartographie des acteurs et 4 évoquent l'intérêt de webinaires animés par des experts. Enfin 3 associations insistent sur l'importance d'un accompagnement, notamment pour les jeunes structures encore en construction.

5.1.6 Recommandations formulées pour les jeunes associations :

En conclusion des entretiens, plusieurs recommandations émergent pour les jeunes associations. Il leur est conseillé de ne pas rester isolées et de s'entourer dès le départ d'un « *noyau dur de membres actifs* », de « *se rapprocher rapidement des filières de santé* » et des centres de référence pour bénéficier d'un appui médical structuré, de se rapprocher de l'Alliance Maladies Rares, forte

d'accompagnement, de ressources et formations, d'échanger avec d'autres associations pour mutualiser les expériences et les ressources, de s'engager dans une démarche de formation constante, de développer des outils concrets à destination des patients avec l'aide du corps médical.

5.2 Analyse croisée de l'ancienneté associative, de l'expertise individuelle et de l'accès aux leviers d'action

L'analyse des entretiens, dans le champ des maladies rares, révèle une différence marquée entre les associations récemment créées et celles plus anciennement constituées dans leur capacité à appréhender l'organisation du système de santé. Les structures historiques, ayant souvent participé aux premières étapes de la construction des filières, des PNMR et autres institutions, possèdent une meilleure connaissance des rouages, des acteurs clés, et des leviers d'action. Elles évoquent davantage d'outils, de canaux de collaboration, et de stratégies d'influence. À l'inverse, les associations plus récentes expriment des difficultés d'orientation, une démarche de recherche importante effectuée pour appréhender l'organisation du système de santé et pour identifier les différents acteurs concernés, ainsi qu'un isolement initial parfois accentué par le manque de lisibilité des structures existantes.

Un autre facteur identifié est celui des compétences psychosociales et du domaine d'expertise des personnes à l'origine de ces initiatives associatives. Ces compétences individuelles agissent comme des leviers dans la structuration, la reconnaissance et le développement de l'association. Elles permettent de pallier, en partie, le déficit d'ancienneté ou d'intégration dans les réseaux déjà en place.

Ces deux dimensions, ancienneté institutionnelle et capital individuel, apparaissent ainsi comme complémentaires, créant des dynamiques d'accès différencié aux ressources du système de santé.

Chapitre 6 : Les ressources et les leviers du développement associatif dans le cadre des maladies rares

Bien que l'étude ait porté sur les difficultés rencontrées par les associations dans leur fonctionnement, les entretiens m'ont permis de mettre en évidence les leviers et ressources mobilisés par les associations pour leur permettre de s'orienter dans le système de santé d'identifier les différents acteurs concernés. Ce chapitre explore les leviers d'action identifiés à travers l'analyse des pratiques d'associations reconnues, afin de proposer des pistes de structuration pour des jeunes associations.

6.1 La création d'un comité scientifique

Les entretiens mettent en évidence des liens intrinsèques entre la création d'un comité scientifique au sein d'une association et son développement. L'instauration d'un comité scientifique leur a permis :

De renforcer leur crédibilité auprès des professionnels de santé ainsi que des institutions.

De faciliter l'accès aux réseaux de recherche (le comité scientifique fait le lien pour solliciter les associations à participer à des études, informe les associations des recherches en cours)

D'identifier les acteurs et interlocuteurs concernés dans le champ de la pathologie et au sein du système de santé.

6.2 Les Filières de Santé Maladies Rares

Les filières apparaissent comme de réels leviers pour les associations. Elles leur apportent des ressources très diversifiées et leur permettent de développer les échanges avec les professionnels de santé, de rester informées, proposent aux associations des formations etc.

6.3 Les Centres de Référence Maladies Rares et les Centres de Compétence Maladies Rares

Les centres de référence participent activement à la prise en charge des patients et à l'implication des associations dans leur prise en charge. Ils représentent de réelles ressources pour les associations.

6.4 La plateforme Maladies Rares

L'Alliance Maladies Rares œuvre à accompagner les associations de patients à devenir autonomes.

Pour se faire, elle dispose d'outils informationnels à destination des associations, elles peuvent accompagner les associations en amont de leur création, leur proposer des formations.

L'accompagnement par la Fondation Maladies Rares pour le lancement d'appel à projet ciblé sur la pathogénies de l'association était également vécu comme une réelle amélioration et un réel levier pour s'impliquer plus dans la recherche.

6.5 Une évolution des enjeux avec le temps

Une différence notable apparaît entre les jeunes associations, souvent en quête de repères, et les associations historiques, qui bénéficient d'un réseau consolidé et d'une meilleure intégration aux dispositifs institutionnels. Les premières font face à une plus grande solitude, un accès difficile aux interlocuteurs, et un besoin important d'accompagnement. En revanche, les associations plus anciennes ont acquis au fil du temps des leviers d'action.

À l'inverse des jeunes associations, qui expriment surtout des besoins en structuration, en orientation et en reconnaissance, les associations plus anciennes mettent davantage en avant des problématiques liées à la veille scientifique, à l'accès à l'information en recherche et à la participation en amont aux processus décisionnels. Plusieurs associations disposent de financements pour leurs appels à projet,

mais manquent ou encore du mal à s'entourer de partenaires académiques ou hospitaliers. Cela peut freiner leur implication pourtant souhaitée dans la co-construction de la recherche.

Ces constats suggèrent que les besoins évoluent avec la maturité associative et qu'un accompagnement différencié en fonction de l'ancienneté et du degré de structuration des associations pourrait renforcer leur capacité d'action dans le champ des maladies rares.

Si leur légitimité est généralement acquise, elles doivent consacrer beaucoup de temps à suivre les publications scientifiques, à repérer les études en cours, et à être intégrées dès les premières phases des projets (et non uniquement en relecture ou en fin de processus). Cette charge de veille mobilise fortement les ressources humaines et suppose une certaine expertise, que toutes ne peuvent maintenir en interne, même lorsqu'elles sont bien structurées.

6.6 Limites et biais de l'étude

Cette étude repose sur un échantillon limité de dix associations, ce qui ne permet pas de généraliser l'ensemble des résultats à toutes les associations de maladies rares. Par ailleurs, les réponses étant données par des personnes engagées, elles peuvent refléter une vision partiellement informée ou optimiste de leur organisation. Les biais liés à la sélection des participants (disponibilité, motivation, réseau) et au recueil par entretien (influence du lien avec l'enquêteur, formulation des questions) doivent également être pris en compte.

Chapitre 7 : Les apports du stage, de la formation universitaire dans mon développement personnel et le développement de l'Association Française Myocardite Péricardite

7.1 S'inspirer du travail des autres associations

Lorsque j'ai choisi ce sujet d'étude, je l'ai fait dans un esprit totalement désintéressé, avec l'idée qu'il pourrait être utile à d'autres, notamment aux associations de patients peu ou pas structurées. Je n'avais pas réalisé qu'il m'apporterait autant sur le plan personnel et associatif. Au fil des entretiens menés, j'ai énormément appris, en particulier sur les leviers concrets de collaboration avec les différents acteurs du système de santé. Ces échanges m'ont permis de comprendre l'importance d'inscrire notre action dans une dimension à la fois nationale et internationale, en dialoguant avec des associations de patients étrangères, parfois très différentes dans leur organisation ou leurs missions. Ces liens permettent un enrichissement réciproque, en confrontant nos visions, mais aussi en partageant des informations précieuses sur les recherches en cours. Ils permettent également de pouvoir collaborer autour de projets communs avec une portée et un impact plus large.

A la suite de ces entretiens, j'ai donc décidé de rentrer en contact avec l'association anglaise Myocarditis UK, l'organisation américaine Pericarditis Alliance et la fondation Myocarditis

Foundation. Après un échange avec Pericarditis Alliance, l'association a pu établir un partenariat en vue d'échanger régulièrement sur les études en cours dans nos pays respectifs.

Nous avons exploré les possibilités de partager des ressources et outils, y compris de contenu éducatif dont nous pourrions nous inspirer. Et enfin, nous souhaitons soutenir mutuellement nos actions de sensibilisation et de visibilité, par exemple autour de l'idée d'une journée Internationale de la Péricardite.

J'ai également pu m'inspirer directement d'initiatives concrètes, comme celle d'une association ayant lancé des "cafés visio" pour maintenir le lien entre patients durant la crise COVID. Ces initiatives permettent aux patients de rompre l'isolement et de partager leur expérience de la maladie. Nous sommes donc en train de mettre en place « Le Café du Cœur » au sein de l'Association Française Myocardite Péricardite, qui se déroulera à raison d'une fois par mois. Nous alternerons entre des échanges libres autour de thématiques choisies par les patients et des interventions avec des professionnels de santé et de l'accompagnement social comme des cardiologues, psychologues et assistantes sociales.

D'autres part, les incitations à la formation, évoquées spontanément par plusieurs personnes interrogées, m'ont conduit à découvrir de nouvelles ressources, comme la formation à l'écoute proposée par l'Alliance Maladies Rares, à laquelle je prévois désormais de participer, et que j'ai proposé aux membres du bureau et co-fondateurs de notre association.

J'ai pu identifier La course des héros comme un évènement contributif pour la levée de fonds à destination des associations. Les délais d'organisation ne m'ont pas permis d'y faire participer l'association cette année, mais résolument l'année prochaine. Qu'à cela ne tienne j'ai osé organiser une tombola solidaire pour cet été dans mon village de résidence, siège de l'association. Tous les commerçants se sont révélés d'un soutien indéfectible pour la cause représentée et d'une extrême générosité en attribuant de nombreux lots, de même pour les grandes enseignes. Un huissier de justice a également prêté ses services bénévolement pour la rédaction du règlement et les demande d'arrêté en mairie, ainsi que pour réaliser un tirage public des lots afin d'assurer la transparence de l'évènement.

Nous avons également profité de la présence de l'AFMP aux Journées Nationales de la Filière Cardiogen à Nantes les 22 et 23 mai pour solliciter le CHU de Nantes afin de réaliser, lors du congrès, des interviews de cardiologues pour répondre aux interrogations des patients en matière de

* Interview réalisée grâce au soutien du docteur Nicolas Piriou, praticien hospitalier, de Vimla Mayoura, responsable communication de l'institut du thorax, de Aurélie Thollet, chef de projet recherche translationnelle du centre de référence des troubles du rythme cardiaque héréditaires ou rares de l'Ouest et grâce à la participation du docteur Fabien Labombarda du CHU de Caen et à la mise à disposition de l'association de l'équipement audiovisuel requis pour le tournage par le CHU de Nantes.

traitement, d'outils diagnostics, de séquelles et d'orientation dans son parcours de soin en cas de récurrences.

Aussi nous avons pu intervenir, en lien avec la filière Fai2r en charge des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares en relecture du PNDS sur les péricardites récurrentes et échanger sur la volonté de l'association de pouvoir faire bénéficier les patients d'ateliers d'éducation thérapeutique, que ce soit en développant un programme dédié, ou compte tenu des difficultés de mise en place, de pouvoir intégrer les patients à des programmes transversaux ou des ateliers sélectionnés sur différents programmes déjà mis en place afin de leur proposer un parcours en éducation thérapeutique adapté à leur pathologie et personnalisé en fonction des problématiques qu'ils rencontrent.

Enfin, nous avons également échangé avec un centre de compétence de la Filière Fai2r, le CEREMAIA pour collaborer sur deux projets de recherche, le premier concernant un Programme Hospitalier de Recherche Clinique national ayant passé l'étape de la Lettre d'intention, qui propose d'évaluer l'efficacité d'un traitement en première ligne ; le second répondant à un appel à projet RESP-IR (soins primaires, échelon régional) centré sur le déconditionnement à l'effort des patients, une problématique majeure que l'association s'attache à défendre.

Mon stage au sein de l'association Tous chercheurs, ainsi que les formations dans le cadre du certificat universitaire et du diplôme universitaire Patients-Experts, sont intrinsèquement liés au développement et à la structuration de l'Association Française Myocardite Péricardite. Ces expériences ont non seulement renforcé mes compétences, mais elles ont aussi contribué à poser des bases solides d'une dynamique associative plus professionnelle et ancrée dans les réalités du système de santé. La formation apparaît ainsi comme un levier indispensable pour toute personne engagée dans la représentation des patients, car elle permet de gagner en légitimité, en méthodologie, en connaissance, en positionnement et de ce fait en capacité d'action. Elle constitue, de manière indéniable, un socle essentiel pour structurer une association, la faire évoluer et lui permettre de répondre aux besoins de la communauté qu'elle représente. Il ressort des échanges que j'ai pu avoir avec mes pairs participant à cette formation que beaucoup d'entre nous ont initié ou structuré leur association au cours de ce cursus universitaire. Il pourrait être intéressant d'envisager, à titre de suggestion, l'ajout d'un module ou d'un temps dédié à l'accompagnement à la création, au développement et à la structuration d'associations de patients. Un tel espace, même succinct, permettrait d'outiller concrètement les porteurs d'expériences et de répondre à un besoin qui semble largement partagé, tout en renforçant la portée collective et citoyenne du rôle de patient-expert.

Conclusion

Cette étude qualitative menée auprès de 10 associations de patients engagées dans le champ des maladies rares met en lumière des enjeux de compréhension, d'orientation et de collaboration avec le système de santé. Si l'organisation de ce champ s'est fortement structurée ces dernières années avec les filières, les centres de référence, les PNDS et les plateformes d'expertise, il subsiste des difficultés d'accès à l'information, des freins relationnels et une inégale reconnaissance des associations, en particulier lorsqu'elles sont jeunes ou peu structurées.

L'analyse croisée des entretiens révèle que les jeunes associations sont confrontées à des besoins immédiats : comprendre l'organisation du système, s'orienter dans la cartographie institutionnelle, identifier les bons interlocuteurs, se structurer administrativement, tout en répondant aux sollicitations des patients. À l'inverse, les associations plus anciennes soulèvent des problématiques plus stratégiques, liées à l'accès à la recherche, à la veille scientifique et à leur intégration en amont des dispositifs institutionnels, que ce soit dans la recherche ou dans l'élaboration des politiques de santé.

Ces résultats doivent toutefois être nuancés du fait de la taille restreinte de l'échantillon, de l'auto-sélection des associations participantes et du format d'entretien. Ces facteurs peuvent introduire des biais de perception et limiter la généralisation des constats. Il n'en reste pas moins que les recommandations exprimées convergent vers un besoin d'accompagnement personnalisé, de formation adaptée, de ressources concrètes (guides, cartographies, webinaires), et de reconnaissance accrue de l'expertise associative.

Néanmoins, à partir des résultats de cette étude, j'ai pu réunir les données nécessaires me permettant désormais de conduire une étude quantitative.

Les associations apparaissent comme des acteurs importants du système de santé dans le champ des maladies rares. Mieux les intégrer, les former, et leur donner une place effective dans les dispositifs de recherche et de soins, constitue une condition clé pour améliorer les parcours des patients et renforcer l'efficacité du système dans son ensemble.

Bibliographie

Engagements pour la recherche des associations de malades, soutiens et initiatives ERAMSI Martine Bungener, François Faurisson

<https://hal.science/hal-03255081/file/rapport%20de%20recherche%20ERASMI.pdf>

Clément Pin. L'entretien semi-directif. LIEPP Fiche méthodologique n°3, 2023. hal-04087897

<https://sciencespo.hal.science/hal-04087897/document>

Réaliser une étude qualitative en santé, Guide méthodologie, Margot Trimbur - Laurent Plancke - Jordan Sibeoni

<https://www.f2rsmpsy.fr/fichs/30731.pdf>

Traitements de données dans le domaine de la santé : les référentiels pour simplifier vos démarches

<https://www.cnil.fr/fr/traitements-de-donnees-dans-le-domaine-de-la-sante-les-referentiels-pour-simplifier-vos-demarches>

Comite d'éthique de la recherche d'aix-marseille universite

<https://www.univ-amu.fr/fr/public/comite-dethique>

Ethics Committees: Structure, Roles, and Issues

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10293659/>

Arrêté du 12 avril 2018 fixant la liste des recherches mentionnées au 2° de l'article L. 1121-1 du code de la santé publique

<https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/JORFTEXT000036805796>

Code de la santé publique Article R1121-1

https://www.legifrance.gouv.fr/codes/article_lc/LEGIARTI000043723460

Recherches dans le cadre de la santé : quelles sont les formalités ?

<https://www.cnil.fr/fr/recherches-sante-queelles-formalites>

Démarches réglementaires et éthiques

<https://dmg-u-paris.fr/p/declaration-a-la-cnile-cpp-et-comite-dethique>

RGPD : de quoi parle-t-on ?

<https://www.cnil.fr/fr/rgpd-de-quoi-parle-t-on>

La boîte à outils de l'Alliance Maladies rares

<https://alliance-maladies-rares.org/sinformer/ressources/>

La désignation des médicaments orphelins dans l'Union européenne

https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/Medicaments_Orphelins.pdf

Règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen du Conseil, du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins

<https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/?uri=CELEX%3A32000R0141>

ANNEXES

Présentation de la structure de stage : l'association Tous Chercheurs

L'association Tous Chercheurs a été créée en 2004 à Marseille, au sein de l'Institut de Neurobiologie de la Méditerranée (INMED, unité Inserm-AMU). Elle est également aujourd'hui implantée à Grenoble et Nancy et développe des projets avec de nombreux partenaires dans le champ de la santé et de l'éducation.

Elle a pour mission de favoriser le dialogue entre la science et la société en impliquant directement les citoyens, les élèves et également les patients dans des activités scientifiques.

Elle tend à rendre accessible la science à tous, en permettant de l'expérimenter de manière active et ludique.

Elle organise des ateliers immersifs en laboratoire, au cours desquels les participants mènent de véritables expérimentations scientifiques accompagnées de chercheurs professionnels.

Cette approche pédagogique repose sur l'investigation et la co-construction des savoirs, en dehors d'un simple cadre descendant de la transmission d'informations.

L'association propose également des ateliers destinés aux patients atteints de maladies rares ou chroniques qu'elle développe en collaboration avec des associations de patients et des centres de référence.

L'objectif est de permettre aux malades de mieux comprendre leur maladie et ainsi se réapproprier leur parcours de soins, servant ainsi de soutien à l'éducation thérapeutique.

Ce stage au sein de l'association Tous Chercheurs, m'a permis de découvrir quelques bases en matière de méthodologie de conduite d'une étude scientifique, s'inscrivant pleinement dans les missions pédagogiques portées par l'association.

GUIDE D'ENTRETIEN

Présentation :

Bonjour, je suis Olivier Goumet, président de l'Association Française Myocardite Péricardite et en cursus de formation universitaire pour l'obtention d'un DU Patients-Experts Maladies Chroniques.

J'effectue un stage au sein de l'association Tous Chercheurs, un réseau national de laboratoires de recherche ouverts.

Dans ce cadre, je mène une étude sur les difficultés rencontrées par les associations de patients pour leur fonctionnement.

L'objectif de cette étude est d'identifier les difficultés des associations de patients à s'orienter dans le système de santé et à collaborer avec les différents acteurs, pour pouvoir développer/ identifier des outils qui leur permettraient d'être efficaces plus rapidement dès leur création.

L'entretien durera 45 minutes à 1 heure. Je vous remercie de réfléchir de manière rétrospective à vos débuts associatifs, pour identifier les informations et ressources qui vous auraient été utiles à ce moment-là.

L'ASSOCIATION RENCONTREE

Nom de l'association :

Quelle(s) pathologie(s) est (sont)-elle(s) représentées par votre association?

Quelle est la prévalence de la pathologie que vous représentez ?

Quand a été créée votre association et combien de membres comporte-t-elle approximativement aujourd'hui?

Est ce qu'il existe, à votre connaissance, d'autres association pour ces pathologies ?

Quels sont par ordre d'importance les principaux objectifs de votre association ? (Soutien aux malades, reconnaissance de la maladie, progrès scientifique)

☐ *Soutien direct aux malades*

☐ *Reconnaissance de la maladie*

☐ *Progrès scientifique*

S'agit-il d'une maladie rare ?

Dans ce cas connaissez vous la (les) filières(s) dont vous dépendez

☐ *Oui, nous en faisons partie*

☐ *Oui, mais nous ne sommes pas en lien avec elles*

☐ *Non, je ne sais pas exactement de quoi il s'agit*

(Si oui depuis quand et comment en avez-vous eu connaissance ?)

Toujours en cas de maladie rare, connaissez vous la (les) centre(s) de référence de compétence vous correspondant

☐ *Oui, nous avons des contacts directs avec eux*

☐ *Oui, mais nous manquons de contacts précis*

☐ *Non, nous avons du mal à les identifier*

(Si oui quand et comment en avez-vous eu connaissance)

Votre association est-elle affiliée à d'autres structures fédérations, ou autres ?

☐ *Filière de santé maladies rares*

☐ *Alliance Maladies Rares*

Si oui depuis quand ?

LES INFORMATIONS SUR LE SYSTEME DE SANTE

Où et comment trouvez-vous des informations sur le système de santé?

☐ *Sites institutionnels (HAS, ANSM, Ministère...)*

☐ *Réseaux de santé (filières, centres de référence...)*

☐ *Réseaux sociaux et forums*

☐ *Échanges avec d'autres associations*

☐ *Echanges avec des professionnels de santé avec lesquels nous sommes en relation*

☐ *Autre*

Qu'est ce qui a été le plus difficile pour acquérir ces informations (accessibilité/compréhension/utilité) ?

Trouvez-vous que l'information est accessible ?

☐ *Oui*

☐ *Moyennement*

☐ *Non, il manque des ressources adaptées*

Nature des difficultés d'accès

Etes-vous en relations régulières avec des professionnels de santé ?

☐ Information des patients

☐ Sensibilisation des professionnels de santé

☐ Participation à un comité médical/scientifique de l'association (époque de création vs histoire de l'association)

☐ Cadre institutionnel Élaboration de recommandations (PNDS, fiches d'information...)

☐ Autre (préciser)

De quels types, dans quel cadre ?

☐ *Information des patients*

☐ *Sensibilisation des professionnels de santé*

☐ *Participation à un comité médical/scientifique de l'association (époque de création vs histoire de l'association)*

☐ *Cadre institutionnel Élaboration de recommandations (PNDS, fiches d'information...)*

☐ *Autre*

Quand et comment ces relations se sont-elles nouées ?

Est-il facile/difficile d'identifier les bons interlocuteurs ?

(médecins spécialistes, chercheurs, institutions) ?

☐ *Oui, sans difficulté*

☐ *Moyennement, cela prend du temps*

☐ *Non, c'est un vrai problème*

Quels sont les interlocuteurs les plus difficiles à identifier, à contacter ?

☐ *Spécialistes médicaux (cardiologues, neurologues...)*

☐ *Centres de référence / compétence*

☐ *Recherche clinique*

☐ *Agences de santé (HAS, ANSM...)*

☐ *Pouvoirs publics (ministère, ARS...)*

☐ *Autre*

Quels type(s) de ressources vous ont ou vous auraient aidé à mieux comprendre le système de santé ?

- ☐ *Un annuaire des acteurs*
- ☐ *Un guide explicatif sur le fonctionnement du système*
- ☐ *Une formation spécifique pour les associations*
- ☐ *Des webinaires avec des experts*
- ☐ *Autre préciser*

**comment les avez-vous découvertes ?*

Avez-vous ressenti le besoin ou utilisé un accompagnement ou une formation pour mieux comprendre le système de santé ?

- ☐ *Oui, absolument*
- ☐ *Oui, mais nous nous en sortons seuls*
- ☐ *Non, ce n'est pas une priorité*

SCIENCE ET RECHERCHE

Avez-vous connaissance d'études ou de recherches passées ou en cours sur la pathologie que vous représentez ?

- ☐ *Oui, nous avons une bonne visibilité sur les recherches en cours*
- ☐ *Oui, mais nous avons du mal à obtenir des informations précises*
- ☐ *Non, nous n'avons aucune information sur les recherches en cours*

Par quelle source, canal ?

- ☐ *Publications scientifiques (PubMed, revues médicales...)*
- ☐ *Sites institutionnels (Inserm, ANSM, filières de santé...)*
- ☐ *Réseaux de chercheurs / médecins spécialistes*
- ☐ *Réseaux sociaux et groupes d'échange*
- ☐ *Autre*

Notamment avez-vous accès aux publications scientifiques vous concernant (comment pourquoi, depuis quand ?)

- ☐ *Oui, sans difficulté*

- ☐ *Oui, mais certaines publications sont payantes ou difficiles d'accès*
- ☐ *Non, nous n'avons pas accès aux publications scientifiques*

Votre association dispose-t-elle d'un comité scientifique ou médical ?

Depuis quand ?

Quelles sont ses fonctions ?

Votre association est-elle en contacts avec des chercheurs des équipes de recherche travaillant sur votre pathologie ?

- ☐ *Oui, régulièrement*
- ☐ *Oui, mais de manière ponctuelle*
- ☐ *Non, nous n'avons aucun contact avec des chercheurs*
- ☐ *Membres de notre comité scientifique/médical*
- ☐ *Nous les avons soutenu dans leurs recherches (financièrement ou logistiquement)*

Quand et comment ces liens ont-ils débuté?

Votre association a-t-elle déjà collaboré (initié, soutenu) des recherches ?

- ☐ *Oui*
- ☐ *Non*

Quand et de quelle manière ?

Quels sont les principaux freins que vous avez pu identifier dans votre accès aux informations sur les recherches en cours

- ☐ *Manque de transparence / difficulté d'accès aux informations*
- ☐ *Barrière financière (articles payants, adhésion à des bases de données)*
- ☐ *Absence de lien avec les chercheurs ou institutions*
- ☐ *Manque de temps et de ressources humaines pour suivre la recherche*
- ☐ *Autre*

ACTIVITE INSTITUTIONNELLE

Votre association a-t-elle déjà échangé avec des organismes publics de santé ?

Lesquels ? Quand et à quelle occasion (cadre) ?

- ☐ *caisse nationale d'assurance maladie*
- ☐ *caisse primaire d'assurance maladie*
- ☐ *carsat*
- ☐ *autres*

Y avez-vous des contacts réguliers ?

Votre association a-t-elle contribué à l'évaluation de dispositifs médicaux ou de médicaments en vue de leur remboursement ou d'une mise sur le marché précoce ?

- ☐ *Participation à des discussions sur la mise sur le marché de nouveaux traitements*
- ☐ *Contribution à des dossiers de demande d'AMM (autorisation de mise sur le marché)*
- ☐ *Prise de position ou lobbying sur le remboursement des médicaments*
- ☐ *Soutien à des campagnes d'accès compassionnel ou usage temporaire*
- ☐ *Sensibilisation ou information des patients sur les traitements disponibles*
- ☐ *Non, nous ne sommes pas impliqués sur ces aspects*
- ☐ *Autre*

Quand ? De quelle manière ? (en contacts avec des chercheurs des équipes de recherche travaillant sur votre pathologie)

Quand et comment ces liens ont-ils débuté?

A votre connaissance existe-t-il un PNDS pour votre pathologie ?

Avez-vous participé à son élaboration

- ☐ *Oui, nous y avons participé*
- ☐ *Oui, mais nous n'y avons pas participé*
- ☐ *Non, nous ne savons pas ce que c'est*
- ☐ *Non, nous n'en avons pas pour notre pathologie*

Bilan

Rétrospectivement quelles sont les premières informations que vous conseilleriez à une jeune association d'acquérir

Idem pour les ressources

Quelles sont les informations que vos membres viennent chercher auprès de votre association ?

Lorsqu'ils découvrent leur maladie

- ☐ *Orientation spécialiste*
- ☐ *Aide démarches administrative*
- ☐ *Informations sur la pathologie*

Plus tard

- ☐ *Orientation spécialiste*
- ☐ *Aide démarches administrative*
- ☐ *Informations sur la pathologie*

Quelles informations se sont révélées les plus difficiles à obtenir ?

Dans quel domaine ?(système de santé, Administratives, droit des malades, recherche)

Que souhaitez vous ajouter ...

Evolution des supports de communication de CMT France

Année 1990
No 0001

C-M-T. FRANCE

JANVIER
FEVRIER
MARS

PRESIDENT: Jean-Charles LE BARS
5 RUE THEODORE PAIRY
44400 REZE LES NANTES
TEL. 49 65 48 30

Bulletin d'information
Charcot-Marie-Tooth

REDACTRICE: Bernadine ROBERT
39 RUE DE LA FORET
41200 ROMORANTIN
TEL. 54 76 39 62

Vous avez entre les mains le premier numéro de CMT-FRANCE qui sera trimestriel; la rédaction vous l'offre gracieusement; à partir du numéro deux nous vous demanderons une participation de 10 Francs pour couvrir les frais d'édition (photocopies) et d'envoi. Vous aurez la possibilité de vous abonner pour l'année ou bien de commander au numéro.

Ceci dit, pourquoi ce journal ?

L'Anyotrophie de Charcot-Marie-Tooth étant une maladie relativement peu fréquente en France, les malades se sentent isolés, non-informés... nous espérons donc pouvoir rompre ce sentiment d'isolement et tenter de vous informer sur les aspects de la maladie, son

hérédité, son côté invalidant, son traitement, sur vos droits...etc.

Il existe une association : CMT-INTERNATIONAL qui a son siège au Canada et qui édite une revue en anglais; il n'y a pas d'équivalent en France, c'est pourquoi Jean-Charles LE BARS a eu l'idée de constituer un groupe CMT.

Cette idée m'a tout de suite emballée, nous avons contacté l'AFM (Association Française contre les Myopathies), l'APF (Association des Paralysés de France), une revue destinée aux généralistes, une autre destinée aux kinésithérapeutes, ainsi que le Professeur SERRATRICE (spécialiste CMT) afin de nous faire connaître et de diffuser nos coordonnées.

Pour ce qui est du contenu du bulletin, nous avons Mme le Docteur BLAJAN-MARCUS (elle-même atteinte de CMT), qui se propose pour traduire des articles paraissant dans CMT-INTERNATIONAL auquel elle est abonnée.

Bernadine ROBERT

Ce journal est l'affaire de tous, toutes vos suggestions seront les bienvenues...

N'HESITEZ PAS A NOUS COMMUNIQUER LES DOCUMENTS QUE VOUS POSSEDEZ SUR L'ACMT, CECI POUR EN FAIRE PROFITER TOUT LE GROUPE.



Rubrique Courrier

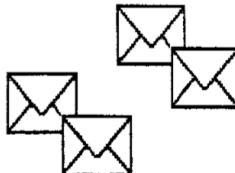
Cette rubrique sera la votre, vous pourrez y aborder divers problèmes auxquels d'autres lecteurs pourront répondre. Cette rubrique accueillera nos témoignages.

à nos styles...



Petites annonces

Envoyez nous le texte que vous désirez publier. Le tarif est de dix Francs.



NE RESTEZ PAS
ISOLÉS, VENIZ
NOUS REJOINDRE

Rendez-
vous en page 2
pour l'article
sur l'ACMT...



CE JOURNAL A ETE REALISE AVEC UN AMSTRAD CPC 6128, UNE IMPRIMANTE DMP 2888, UN SCANNER DART ET LE LOGICIEL AMX-PAGEMAKER

TRIMESTRIEL

CMT-FRANCE

N° 0012
Année 1992

Bulletin d'information
Maladie de Charcot-Marie-Tooth
Neuropathies Hérititaires Motrices et Sensorielles

OCTOBRE
NOVEMBRE
DECEMBRE



CMT-INTERNATIONAL
FRANCE

Siege Social :
39 Rue de la Forêt
41200 ROMORANTIN
Tél. 54 76 39 62

Président Co-Fondateur :
M. Jean-Charles LE BARS
Tél. 40 05 40 30

Trésorière Co-Fondatrice :
Mme Bernadine ROBERT
Tél. 54 76 39 62

Vice-Présidente :
Dr Simone BLAJAN-
MARCUS
Tél. (1) 64 23 88 23

Secrétaire :
M. Daniel ROBERT
Tél. 54 76 39 62

Membre d'Honneur :
Pr François CHAIN

Délégués Régionaux :

Pierrette BARRE
Michel BOUTET
Daniel CONSEIL
Eugène DELEPLANQUE
Jean-Pierre GRANET
Marie-Bernadette POTIER
Janine TREILLEFORT
Bernadette WELLER

Conseil Scientifique :
(par ordre alphabétique) 69 MORNANT

Dr BESSE Jean-Luc
Hôpital Edouard Herriot
LYON

Dr GUGENHEIM Michel
Hôpital de la Salpêtrière
PARIS

Dr BOST Muriel
Hôpital de l'Antiquaille
LYON

Dr OLLAGNON Elisabeth
Hôpital de l'Hôtel Dieu
LYON

Dr BOUCHE Pierre
Hôpital de la Salpêtrière
PARIS

Dr RODE Gilles
Hôpital Henry Gabrielle
69 ST GENIS LAVAL

Dr BRICE Alexis
Hôpital de la Salpêtrière
PARIS

Pr STOLL Claude
Institut de Puériculture
STRASBOURG

Pr CHAZOT Guy
Hôpital de l'Antiquaille
LYON

Dr STURTZ Franck
Hôpital de l'Antiquaille
LYON

Dr DE PARIZOT Odile
Centre Germaine Revel

Pr VANDENBERGHE Antoon
Hôpital de l'Antiquaille

LYON
Responsable Rédaction :
Bernadine ROBERT

N° Commission Paritaire : en cours
Dépot Légal : en cours

Edition : assurée par CMT-FRANCE

Adhésion CMT-FRANCE : 20 Francs
Abonnement bulletin : 50 Francs
Le numéro : 15 Francs

EDITO

En cette fin d'année, nous proposons un concours de dessin à nos jeunes amis, qui nous l'espérons, seront pleins de talent !

17 Avril 1993 : notez cette date importante, il s'agit de la prochaine assemblée générale de CMT-FRANCE ! Elle aura lieu à Paris, nous vous donnerons les modalités dans le prochain bulletin.

En attendant, nous vous souhaitons de bonnes fêtes de fin d'année !

SOMMAIRE

Pages 02-04	: Convention CMT INTERNATIONAL
Pages 04-05	: Rubrique médico-sociale
Page 06	: La maladie de Déjerine-Sottas
Page 06	: L'ergothérapie
Page 07	: Informations scientifiques
Page 08	: Votre kiné est au courant
Page 09	: L'histoire de Sandy
Page 10	: Téléthon 92, Euromédecine à Montpellier
Page 10	: Concours de dessin

Les articles publiés n'engagent que la responsabilité de leurs auteurs et non celle de CMT-FRANCE

Bulletin de CMT France deux ans après sa création



#138

HIVER 2024/2025

Maladie de Charcot-Marie-Tooth / Neuropathies Totalement
Neuropathies Héritaires Motrices et Sensitives

www.cmt-france.org

contact : cmt-france@cmt-france.org

Accueil téléphonique : Sandrine VERSIGNY 07 88 28 23 60

Un numéro
musclé !

Nutrition & Complément : se nourrir comme un sportif

Par la D^{re} Frédérique Arndt-Vankemmel

Muscle & Fatigue : un duo complexe

Par le D^r Charles Pradeau

Les rôles du généticien

Par la D^{re} Perrine Malzac

Gros plan de fibres musculaires – visuel généré à l'aide de l'IA

CMTMAG


CMT France
Association des personnes concernées par la maladie de
Charcot-Marie-Tooth et les neuropathies assimilées



Le magazine de CMT France 34 ans après sa création