

Participation de l'AFM-Téléthon (2012-2016) au Réseau Européen Help Lines d'Eurordis

Tuy Nga Brignol, Caroline Stalens, François Houÿez



Les informations sur les maladies rares sont souvent de compréhension complexe et d'accès difficile. Un accompagnement est souvent nécessaire. Des services d'assistance du réseau européen ENRDHL (European Network of Rare Disease Help Lines) travaillent ensemble à travers l'Europe pour répondre aux demandes de renseignements de tout public, incluant les patients et leurs proches, ainsi que les parties prenantes. Dans cet article, nous rapportons des données spécifiques aux maladies neuromusculaires sur la période 2012-2016, durant laquelle l'AFM-Téléthon a participé à l'enquête annuelle sur un mois donné de ce réseau coordonné par Eurordis.

Le Réseau européen des services d'assistance dans les maladies rares ENRDHL (European Network of Rare Disease Help Lines) a été créé à l'issue du projet européen Rhapsody (2006-2008) mené par Eurordis et ses partenaires [1-3]. Ces lignes d'assistance sont de tailles et de profils différents selon les pays. La plupart des lignes fournissent des informations sur l'ensemble des maladies rares. D'autres sont dédiées à une seule maladie rare (anémie congénitale, myasthénie auto-immune) ou à un groupe de maladies rares (maladies neuromusculaires). L'AFM-Téléthon a été l'un des tout-premiers membres de ce réseau, dont l'une des conditions pour en faire partie est de participer à cette enquête annuelle. Chaque ligne d'assistance est responsable de son propre financement, certaines bénéficiant de subventions publiques ou de dons, mais leur financement est souvent fragile et leur durabilité remise en question. Elles fonctionnent selon différents modes. Certaines sont régies par une association de malades, d'autres par des professionnels de santé ou par une organisation gouvernementale. Les répondants peuvent être soit du personnel rémunéré, soit uniquement des bénévoles, soit composés à la fois de bénévoles et de personnel rémunéré. Dans tous les cas les répondants suivent une formation. Selon la façon dont les lignes d'assistance annoncent leurs numéros de téléphone et/ou leurs adresses électroniques, les contacts se font par

téléphone et/ou par courrier électronique, plus rarement par courrier postal ou par des consultations sur place. Le nombre de contacts/mois variait en fonction du nombre d'heures/jours/semaines d'ouverture de chaque ligne, selon les moyens humains et financiers alloués à chaque ligne, notamment pour se faire connaître du public et des professionnels de santé.

Les membres du réseau ENRDHL s'engagent à fournir chaque année des informations relatives aux demandes d'information sur une période d'un mois, afin de contribuer au rapport annuel d'analyse sur le profil du contact. Ce rapport sert à établir des statistiques communes, sur la base des besoins d'information des patients atteints de maladies rares dans toute l'Europe. La mesure de l'activité en 2012 du réseau ENRDHL a été la première étude à être publiée dans le domaine d'assistance aux personnes atteintes de maladies rares [4].

À ce jour, le réseau ENRDHL travaille avec 17 services d'assistance dans 12 pays : Bulgarie, Croatie, Danemark, Espagne, France, Hongrie, Irlande, Italie, Portugal, Roumanie, Serbie, Suisse.

Protection de la vie privée et des données personnelles

Le réseau ENRDHL s'applique à se conformer à la législation européenne en vigueur, notamment les directives CE 1995/46 et CE 2002/58. Les services

Tuy Nga Brignol

Département MyoInfo,
Direction des Actions
Médicales, AFM-Téléthon,
Évry, France

Caroline Stalens

Biostatistiques, Équipe
Base de Données,
Direction des Actions
Médicales, AFM-Téléthon,
Évry, France

François Houÿez

Directeur de l'Accès et de
l'Information sur les
Traitements/Conseiller en
Politiques de Santé,
EURORDIS, Paris, France

Contact

françois.houyez@
eurordis.org

membres de ce réseau s'engagent à : utiliser la codification Orphanet des maladies (codes ORPHA) [5], être légalement enregistré en Europe, respecter la législation nationale concernant la protection des données, participer à l'enquête annuelle sur le profil des contacts. Aucune donnée personnelle susceptible d'identifier le contact n'a été collectée. L'enquête est purement descriptive. Elle vise à analyser les données socio-démographiques du contact sollicitant l'ENRDHL sur un mois de fonctionnement. Un autre objectif est d'étudier les caractéristiques du service d'assistance, les motifs des requêtes et les réponses fournies. Les données sont recueillies de façon anonyme dans un formulaire standardisé commun.

Une enquête sur un mois donné

Chaque année à l'approche de la date du mois de l'enquête (octobre), nous faisons parvenir un formulaire en français du modèle standardisé aux divers participants à l'enquête. Il s'agit essentiellement des principaux services du siège de l'AFM-Téléthon à Évry ayant en charge de répondre aux requêtes par téléphone ou par e-mail des contacts en provenance de tout public. Les contacts ont la possibilité d'appeler au numéro 0810 811 088 du pôle Accueil Familles, ou aux numéros téléphoniques des Groupes d'intérêt (affichés sur leurs blogs et sur le site internet de l'AFM-Téléthon). Les requêtes par e-mails se font *via* les formulaires de contact disponibles sur les sites internet de l'AFM-Téléthon, ou *via* les adresses e-mails des Groupes d'intérêts (affichées sur leurs blogs et sur le site internet de l'AFM-Téléthon), du département Myoinfo et du service de documentation Myodoc. Les requêtes proviennent de tout public, essentiellement francophone : patients et leurs proches, professionnels de santé, associations de malades, étudiants...

Résultats sur le profil du contact

Une analyse transversale a été réalisée. Nous rapportons les données recueillies sur un mois d'activité, entre 2012 et 2016. Le nombre total de contacts sur les cinq ans est de 1217, soit une moyenne de 243,4 requêtes/mois/an. En 2016, le

nombre de contacts (N = 198) a chuté car les Groupes d'Intérêt (bénévoles) n'ont pas participé à l'enquête (Figure 1).

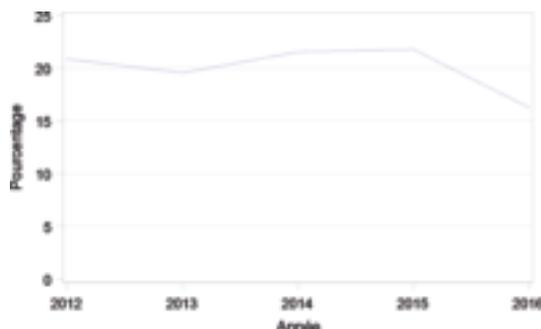


Figure 1
Répartition des contacts au cours des années 2012-2016.
N = 254 (2012) ; 238 (2013) ; 262 (2014) ; 265 (2015) ; 198 (2016).

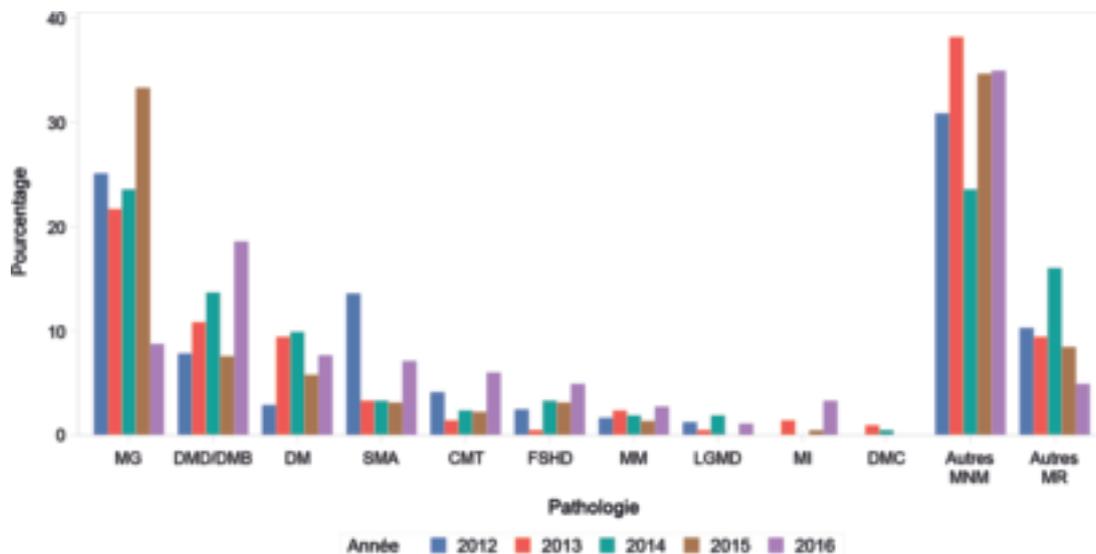
L'âge de la personne qui rentre en contact est le plus souvent compris entre 30 et 50 ans (51,7 %), de sexe féminin (62 %). Le demandeur était le malade lui-même (30 %) ou ses proches (16,2 %). Les autres contacts ont été les professionnels de santé (33,8 %), les associations de malades (7,8 %), et divers (11,3 %). Parmi les contacts, 10,4 % ne résidaient pas en France (*vs.* 89,6 %).

Afin de faciliter l'analyse finale au niveau européen, lorsque le diagnostic de la maladie rare était connu du demandeur, les codes ORPHA sont utilisés dans le tableau de recueil. Sinon la maladie est indiquée selon une classe d'organe/fonction ou comme « non diagnostiquée ».

Dans notre recueil, les demandes concernent pour la plupart du temps des maladies spécifiques avec diagnostic établi. Les maladies les plus citées pendant les cinq années de recueil (Figure 2) ont été par ordre décroissant : la myasthénie auto-immune, les dystrophies musculaires de Duchenne/Becker, la dystrophie myotonique de Steinert, les amyotrophies spinales. Concernant les autres MNM avec diagnostic connu, la liste nominative s'est allongée au fil des ans (voir *Encadré*). Mais les MNM non spécifiées continuent à figurer dans les motifs des requêtes.

Autres maladies neuromusculaires comme motifs de demandes (2012-2016)

Amyotrophie spinale distale, CMT, CMT 1A, CMT2A, CMT2G, FSHD, Dystrophie des ceintures, calpainopathie, gamma-sarcoglycanopathie, sarcoglycanopathie, Dystrophie musculaire congénitale
Dystrophie musculaire oculopharyngée, Dystrophie myotonique type 1, dystrophie myotonique type 2, Laminopathie, Maladie de Kennedy, Myopathie à bâtonnets, Myopathie centronucléaire, Myopathie congénitale, Myopathie inflammatoire, Myosite à inclusions, Myosite, Polymyosite
Myopathie métabolique, Glycogénose, Maladie de Pompe, Myopathie mitochondriale, Myopathie à multiminicores, Myopathie à némaline, Myopathie de Bethlem, Myopathie de Miyoshi, Myotonie de Thomsen Becker, Paralysie périodique, Paralysie périodique hypokaliémique de Westphall, Syndrome myasthénique congénital, Syndrome de Brown Vialetto van Laere, Syndrome de MELAS, Syndrome de Walker-Warburg.



MG : myasthenia gravis - DMD/DMB : dystrophies musculaires de Duchenne/Becker - DM : dystrophie myotonique - SMA : amyotrophie spinale - CMT : Charcot-Marie-Tooth - FSHD : dystrophie facio-scapulo-humérale - MI : myopathies inflammatoires - LGMD : dystrophie musculaire des ceintures - MM : myopathies métaboliques - DMC : dystrophie musculaire congénitale - Autres MNM : autres maladies neuromusculaires - Autres MR : autres maladies rares

Figure 2

Répartition par pathologies au cours des années.

Parmi les maladies les plus souvent demandées figurent par ordre décroissant : la myasthénie auto-immune, les dystrophies musculaires de Duchenne/Becker, la dystrophie myotonique de Steinert, les amyotrophies spinales. Toutes années confondues et parmi toutes les pathologies, les pathologies sont représentées comme suit : Myasthénie : 23,1 % ; Duchenne/Becker : 11,3 % ; Steinert : 7 % ; SMA : 6,2 %.. Si on ne considère que les quatre pathologies les plus fréquentes, la répartition est la suivante : Myasthénie : 48,4 % ; Duchenne/Becker : 23,8 % ; Steinert : 14,6 % ; SMA : 13,1 %.

Les contacts ont pris connaissance des coordonnées téléphoniques et e-mails de contact de l'AFM-Téléthon grâce aux médias dans 50,6 % des cas. Ils ont été orientés par des professionnels dans 26,7 % des cas. Dans le cadre de cette enquête du réseau ENRDHL, les réponses ont été fournies dans 21,1 % des cas par des bénévoles (Groupes d'intérêt) vs. 78,9 % (salariés) dans la période 2012-2015 (en 2016, les Groupes d'Intérêt n'ont pas participé à l'enquête).

Pour les appels téléphoniques, les répondants devaient estimer la durée de la conversation. Pour les courriels, ils devaient estimer la durée du temps nécessaire pour lire la requête, rédiger et valider la réponse. Répondre par e-mail prend plus de temps que par téléphone.

Pour les appels, la durée moyenne était de 15,2 minutes ($\pm 11,8$). Pour les e-mails, la durée moyenne consacrée à une réponse était de 21,6 minutes ($\pm 46,5$). Quel que soit le type de contact utilisé (courrier postal, téléphone, e-mail, autre), la moyenne de la durée était de 18,6 minutes, avec un écart-type de 33,6 minutes. Les motifs de la requête sont classés en différentes catégories : informations sur la maladie, expert ou centre d'expertise, contact avec un autre malade, soutien psychologique, aide sociale, demande de remboursement, associations de malades, surveillance/

prise en charge, informations sur les événements, autres motifs ou non spécifiés.

Dans notre analyse, les principaux motifs de demandes ont été : information sur la maladie (49,6 %), centre d'expertise/expert spécialisé (18,02 %), surveillance et prise en charge de la maladie (16,4 %), soutien psychologique (11,6 %) et services sociaux (7,3 %).

Différents items peuvent être cochés dans les réponses fournies : coordonnées de l'organisation compétente, information sur comment créer une organisation, information sur la maladie et sa prise en charge, infos sur la littérature scientifique et la recherche, conseils juridiques, orientation vers un expert, infos sur l'accès au traitement et aux affaires réglementaires, infos sur les soins transfrontaliers, soutien psychologique, infos sur les droits sociaux, contact avec d'autres malades, infos sur les essais cliniques et les bases de données, infos sur les centres de répit, infos sur les événements, suivi/surveillance, liens vers Orphanet ou autres sites, autres actions. Parmi les réponses, les plus souvent rencontrées ont été : fournir les coordonnées de l'organisation compétente (27,4 %) ; orienter vers un expert (22,2 %) ; infos sur la littérature scientifique et la recherche (20,6 %) ; infos sur la maladie et sa prise en charge (20,3 %).

Notre enquête a trouvé 2 % de réponses sur les soins frontaliers et 2 % de réponses sur les essais cliniques/bases de données.

Au cours des années, le téléphone est resté le mode de contact principal comparé aux e-mails (51,40 % versus 47,0 %) (Figure 3).

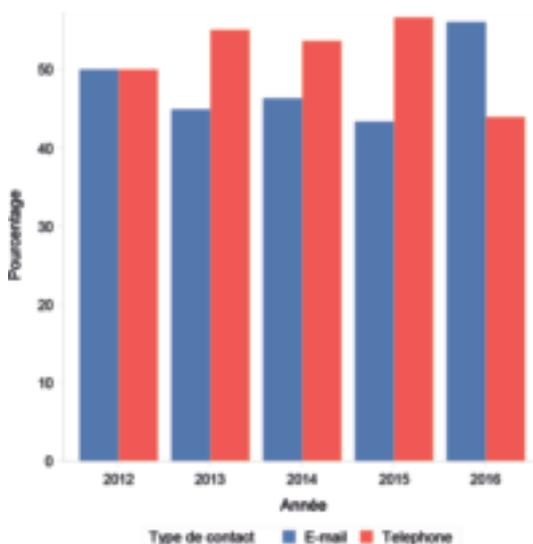


Figure 3
Répartition des types de contact par e-mail vs. téléphone au cours des années.

En 2012 : répartition égale entre contacts par téléphone et par e-mails (47,4 % vs. 47,4 %) ; les autres moyens de contacts (courrier postal, visites sur place) occupent les 5,2 % restants. Le téléphone est resté le mode de contact principal au cours des années, à l'exception de 2016, année où les Groupes d'intérêt n'ont pas participé à l'étude.

2013 : 54,6 % vs. 44,5 % ; 2014 : 53,1 % vs. 45,8 % ; 2015 : 56,2 % vs. 43,0 % ; 2016 : 43,9 % vs. 56,1 %.

Conclusion

Les patients atteints de maladies rares sont fréquemment confrontés à un manque d'information et de

soutien. Les résultats de cette analyse sur cinq ans montrent que les services d'assistance au siège de l'AFM-Téléthon à Évry répondent à une réelle demande d'un public venu d'horizons divers. Il est essentiel que les services Help Lines soient disponibles pour les patients atteints de maladies rares dans tous les pays européens et qu'ils fournissent des informations de qualité. La mesure de l'activité dans les services existants peut aider les décideurs à allouer des fonds suffisants lorsqu'ils décident de créer ou d'étendre un service équivalent.

AFM-Telethon's participation in the European Network of Rare Diseases Help Lines (2012-2016)

LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

REMERCIEMENTS

Nos remerciements pour leur participation au recueil des données :

- Groupes d'Intérêt : DMD/DMB, DMC, Myasthénie, SMA, Steiner.

- Pôle Accueil Familles :

2012-2015 : Françoise Colomb et Anne Rousseau.

2016 : Patricia Atanga et son équipe.

- Département Myoinfo et le service de documentation Myodoc.

Nous tenons aussi à remercier Françoise Salama pour sa relecture attentive du manuscrit.

RÉFÉRENCES

1. https://www.eurordis.org/IMG/pdf/draft-leaflet_rap-sody08-1.pdf
2. <https://www.eurordis.org/node/532>
3. <https://www.eurordis.org/node/1004>
4. Houyez F, Sanchez de Vega R, Brignol TN, Mazzucato M, Polizzi A. A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases : results from a 1-month activity survey. *Interact J Med Res* 2014 ; 3 : e9. doi : 10.2196/ijmr.2867. Pdf téléchargeable : <http://www.ijmr.org/2014/2/e9/>
5. <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=FR>