



**HAL**  
open science

## Maladies orphelines et rares ; Technologies, Information et Coordination

Isabelle Hirtzlin, Florence Gallois, Stéphane Sanchez, Clémence Thebaut,  
Astrid Lambert, Emmanuel Kouraogo

► **To cite this version:**

Isabelle Hirtzlin, Florence Gallois, Stéphane Sanchez, Clémence Thebaut, Astrid Lambert, et al.. Maladies orphelines et rares ; Technologies, Information et Coordination. Centre d'économie de la Sorbonne (CNRS - UMR 8174). 2024. hal-04616534

**HAL Id: hal-04616534**

**<https://hal.science/hal-04616534>**

Submitted on 18 Jun 2024

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



## Appel à projets de recherche 2021

Usages des technologies numériques dans le champ de la santé, de l'autonomie (handicap & dépendance) et de l'accès au droit

### Rapport final de recherche sur le projet ORTIC

Maladies Orphelines et Rares ; Technologies, Information et Coordination

Janvier 2024

Rédigé par :



**Mme Isabelle Hirtzlin,**

Maître de conférences en Sciences économiques (UMR 8174-CES)

*Responsable scientifique du projet ORTIC*

**Mme Astrid Lambert,**

Ingénieur d'études pour le projet ORTIC (UMR 8174-CES)

**Mme Anna Héraut,**

Stagiaire chargée d'études au projet ORTIC (UMR 8174-CES)

**M. Emmanuel Kouraogo,**

Stagiaire chargé d'études au projet ORTIC (UMR 8174-CES)

**Mme Fiora Capo,**

Stagiaire chargée d'études au projet ORTIC (UMR 8174-CES)



**Mme Clémence Thébaut,**

Maître de conférences en Economie de la santé, Université de Limoges, Inserm U1094 IRD U270 EpiMaCT

**Dr. Stéphane Sanchez,**

MCU - PH associé, Université de Reims

**Mme Florence Gallois,**

Maître de conférences en Sciences économiques, Laboratoire Regards (EA – 6292)



*Avec la participation du collectif Solhand*

<b>1. Introduction .....</b>	<b>5</b>
1.1.1. Le numérique en santé.....	5
1.1.2. Le rôle des plateformes numériques.....	6
<b>1.2. Cadre de la recherche.....</b>	<b>7</b>
<b>1.3. Objet de la recherche : les maladies rares .....</b>	<b>9</b>
<b>1.4. Problématique : le cas spécifique des maladies rares pour la coordination des soins.....</b>	<b>10</b>
<b>2. Méthodologies de l'étude .....</b>	<b>11</b>
2.1.1. Revues de littérature systématique, puis réaliste et incrémentale.....	11
2.1.2. Enquêtes terrain : analyse des sites Internet, entretiens, et questionnaires, traitement de base de données .....	13
2.1.3. Analyse de bases de données.....	15
<b>3. Résultats de l'enquête .....</b>	<b>16</b>
<b>3.1. Une offre institutionnelle bien structurée et hiérarchisée, mais un recours peu fréquent des patients à ces structures .....</b>	<b>16</b>
3.1.1. Présentation des filières maladies rares .....	16
3.1.2. Recours effectif des patients aux centres labellisés.....	19
<b>3.2. Des plateformes numériques généralistes ou spécialisées dont l'architecture n'a pas été pensée pour coordonner les soins .....</b>	<b>23</b>
3.2.1. Les résultats de la littérature .....	23
3.2.2. ... qui se confirment à l'étude des plateformes .....	36
<b>3.3. Le point de vue des patients et des professionnels de santé conforte ce manque d'adaptation numérique .....</b>	<b>37</b>
3.3.1. L'enquête par entretiens : le point de vue des professionnels .....	37
3.3.2. Le point de vue des patients : enquête par questionnaire .....	46
<b>3.4. Analyse des enjeux éthiques : bénéfiques et risques liés à l'usage du numérique.....</b>	<b>62</b>
3.4.1. Le numérique, une ressource bénéfique pour l'autonomie des patients... ..	62
3.4.2. ... mais restant défavorable du point de vue des quatre principes de l'éthique biomédicale .....	65
3.4.3. Tableau récapitulatif des arguments et dilemmes éthiques .....	70
<b>4. Discussion.....</b>	<b>75</b>
<b>4.1. Préconisations.....</b>	<b>77</b>
4.1.1. La coordination des soins doit passer par une plateforme unique aux fonctionnalités multiples... ..	77
4.1.2. ... qui se doit d'être sécurisée .....	80
4.1.3. L'importance de l'(in)formation des différents acteurs.....	80
4.1.4. Derrière l'écran, l'humain .....	84
<b>4.2. Éléments pour une architecture de plateforme maladies rares .....</b>	<b>86</b>
<b>5. Bibliographie générale .....</b>	<b>87</b>
<b>6. Annexes.....</b>	<b>96</b>

## **Index des tableaux**

<i>Tableau 1. Description du diagnostic principal des patients ayant une maladie rare.</i>	19
<i>Tableau 2. Comparaisons pour les séjours index des caractéristiques des patients selon le type de centre de prise en charge (après exclusion des séjours pour Pseudo Obstruction Intestinale Chronique).</i>	21
<i>Tableau 3. Variation géographique au niveau départemental du taux de séjour pour une maladie rare selon le type de centre de prise en charge.</i>	22
<i>Tableau 4. Facteurs associés à la prise en charge en centre de référence et compétence pour une maladie rare.</i>	22
<i>Tableau 5. Recours aux médecins traitants et/ou spécialistes de ville. Source : questionnaire ORTIC.</i>	51
<i>Tableau 6. Résultats de la régression logistique. Source : questionnaire ORTIC.</i>	56
<i>Tableau 7. Tableau comparatif des enquêtes sur l'utilisation du numérique par les patients et leurs proches.</i>	60
<i>Tableau 8. Tableau récapitulatif des arguments et dilemmes éthiques.</i>	71

## **Index des figures**

<i>Figure 1. Organisation de la prise en charge des maladies rares en France.</i>	18
<i>Figure 2. Un faible intérêt pour le patient, la qualité et l'accès aux soins dans la littérature associée aux plateformes généralistes. Champ : base plateformes généralistes. En nombre d'occurrences.</i>	25
<i>Figure 3. Un faible intérêt pour le patient, la qualité et l'accès aux soins dans la littérature associées aux plateformes maladies rares. Champ : base plateformes maladies rares. En nombre d'occurrences.</i>	25
<i>Figure 4. Critères de performance (in)directement mobilisés (en % de la base). Champ : base par fonctionnalités complète.</i>	31
<i>Figure 5. Etats des besoins spécifiques générés par les maladies rares (plusieurs réponses étaient possibles). Source : questionnaire ORTIC.</i>	48
<i>Figure 6. Suivi médical des personnes atteintes de maladies rares (plusieurs réponses possibles). Source : questionnaire ORTIC.</i>	51
<i>Figure 7. Comparaison du nombre de recours en fonction des médecins consultés. Source : questionnaire ORTIC.</i>	52

## RESUME

Les maladies rares, chroniques et invalidantes, sont peu connues des professionnels de santé de premier recours et sont difficiles à diagnostiquer puis à prendre en charge. Depuis 20 ans, trois Plans Nationaux Maladies Rares ont maillé le territoire avec des centres de compétences et de référence labellisés.

La coordination des soins des personnes atteintes d'une maladie rare ou leurs aidants est un élément déterminant de la bonne prise en charge. Pour ce faire, des filières santé maladies rares proposent des plateformes numériques spécifiques par groupe de maladies. Même si la structuration institutionnelle paraît claire, nous montrons que les recours aux soins hospitaliers des patients ayant une maladie rare se font très majoritairement dans des centres non labellisés proches du domicile, surtout dans des zones ayant un indice de déprivation sociale élevé, ou pour les patients âgés et isolés géographiquement. De plus, les plateformes numériques des filières maladies rares n'ont pas été pensées pour coordonner les soins, elles sont peu dynamiques, de navigation chronophage et complexe et non interopérables avec Mon Espace Santé de l'Assurance Maladie ou des sites de prise de RDV médical. Enfin, les patients connaissent mal ces dispositifs et y ont peu recours.

L'analyse de la littérature internationale traitant des plateformes de e-santé confirme la forte dynamique de leur utilisation pour la recherche autour des maladies rares, mais la coordination des soins au quotidien est le plus souvent laissée de côté et réalisée par les plateformes généralistes de prise de RDV en ligne. De leur côté, les professionnels des centres expliquent se servir du numérique pour s'informer, se former, partager des données médicales et améliorer les diagnostics et prises en charge des patients, mais tous déplorent l'absence d'un outil national facilitant le partage des données médicales et permettant de coordonner les soins et d'articuler la transition hôpital-ville.

Dans notre enquête par questionnaire, les patients se révèlent très utilisateurs du numérique au quotidien. Ils cherchent des informations médicales, entretiennent du lien social avec d'autres patients ou des associations de patients via les réseaux sociaux et développent une expertise profane. Ils ont par contre une mauvaise connaissance et utilisent très peu les plateformes institutionnelles. La coordination de leurs soins est principalement gérée par eux-mêmes en s'appuyant sur des réseaux locaux informels ou en sollicitant leur médecin traitant.

L'analyse éthique de cette littérature a identifié plusieurs bienfaits du numérique pour les maladies rares, dont la possibilité de diminuer l'errance diagnostique et les asymétries d'informations entre les patients et professionnels de santé, source d'autonomie. Mais le consentement éclairé des patients concernant leurs données de santé fait encore défaut et les interfaces peu ergonomiques sont difficiles à utiliser et sources d'inégalités.

En somme, l'ergonomie des outils numériques proposés aux patients et à leur entourage doit être repensée et améliorée pour faciliter la coordination des soins et l'accès coordonné à des professionnels de santé proche du domicile. Le numérique ne peut toutefois pas résoudre toutes les problématiques liées aux maladies rares. Il y a un réel besoin de ressources humaines, devant être proposé par les structures institutionnelles dédiées aux maladies rares, avec un renforcement des infirmières de coordination au sein de ces structures.

# 1. Introduction

Dans le cadre de l'appel à projets de recherche scientifique de la Mission Recherche (MiRe) de la Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques (DREES) traitant de l'usage des technologies numériques dans les champs de la santé, de l'autonomie (en lien avec l'âge et le handicap) et de l'accès aux droits, l'équipe ORTIC propose une étude sur l'usage du numérique dans la coordination des soins par les patients pour les maladies rares.

En effet, le recours au numérique est aujourd'hui devenu essentiel pour s'informer, mais aussi pour trouver puis coordonner les professionnels autour de la prise en charge des personnes malades. Les plateformes numériques d'information et de coordination des soins sont nombreuses dans le champ des maladies rares, car pensées comme particulièrement utiles pour la gestion d'une maladie chronique et handicapante, nécessitant de nombreux intervenants.

En partant d'une approche patient, notre objectif est de voir comment ces plateformes numériques sont utilisées, ainsi que leurs conséquences sur la coordination, les inégalités et le niveau de prise en charge des malades.

## 1.1.1. Le numérique en santé

Selon le Haut Conseil de la Santé Publique, le terme de e-santé désigne « *tous les domaines où les technologies de l'information et de la communication (TIC) sont mises au service de la santé* » (Bourdel et Cambon, 2019). L'Agence Numérique de Santé donne également une définition très vaste de la e-santé et de ses différents sous-domaines (Agence du Numérique en santé, 2023). Sont ainsi compris dans la e-santé : les Systèmes d'Information de Santé et Systèmes d'Information Hospitaliers, la robotique médicale, les *Big Data*, *Open data* et *Data mining*, ainsi que la télésanté.

Le champ de notre recherche comprenant les technologies visant le soin et à destination des patients, nous avons donc circonscrit notre champ en s'intéressant à la télésanté. La **télésanté** englobe la m-santé, le télésoin et la télémedecine, et permet le suivi des patients lors de leur parcours de soin via des outils numériques, des services de santé en ligne ou des réseaux sociaux.

La **m-santé** (ou santé mobile) s'appuie sur des outils et services mobiles tels que des applications de santé, des dispositifs de surveillance, ou des plateformes d'information. Le **télésoin** correspond à la mise en lien du patient avec un professionnel paramédical pour un suivi à distance. Il est à distinguer de la **télémedecine** qui lie des professionnels de santé avec des patients pour effectuer des diagnostics, prescriptions, suivis ou surveillances. Elle regroupe les 5 actes médicaux suivants :

- La **téléconsultation** (consultation à distance)
- La **téléexpertise** (sollicitation d'un professionnel de santé à un autre à distance pour établir un deuxième diagnostic)
- La **télésurveillance médicale** (utilisation d'outils d'enregistrement et de transmission des données de santé récoltées à distance pour le suivi patient)

- La **régulation médicale** (orientation de patients appelant des centres d'appels d'urgence par des professionnels de santé)
- La **téléassistance médicale** (assistance d'un professionnel de santé à un autre à distance).

Le numérique est aujourd'hui considéré comme un des leviers majeurs pour pallier aux difficultés de notre système de soins, confronté à plusieurs défis. Il peut notamment renforcer l'efficacité de la prise en charge des patients, simplifier la communication entre les médecins, et faciliter l'accès aux informations sur la santé (Bachmann, 2019). Il promet aussi de participer à la réduction des inégalités sociales et de santé, de favoriser l'engagement des citoyens, et de faciliter la coordination, la pertinence, la continuité des soins (Haute Autorité de Santé, 2019).

D'un point de vue plus pratique, le numérique en santé permet de s'affranchir des contraintes de temps et de lieu, mais aussi de prévenir les doublons d'examens et d'améliorer le respect des recommandations de soins (Bachmann, 2019). Enfin, il se veut être le support d'innovations technologiques au service des usagers, des professionnels et du système de santé (Haute Autorité de Santé, 2019).

Cependant, les limites liées au numérique sont bien présentes. On observe déjà une transformation des pratiques médicales et l'émergence de nouveaux usages pour les patients comme pour les professionnels (Scala, 2016). Par exemple, des soignants alertent sur le risque de voir des patients poser eux-mêmes un diagnostic sur la base des informations recueillies en ligne (Bachmann, 2019).

Idéalement, le numérique permettrait une coordination dématérialisée accessible en tout temps (H24 et 365 jours) et tout lieu (connexion Internet nécessaire néanmoins) ; la flexibilité dans les réarrangements organisationnels et institutionnels en fonction des situations locales et la limitation des coûts de coordination et de transactions entre les acteurs. Il existe toutefois un risque d'une déstructuration des collectifs professionnels existants et de la création d'un processus automatisé, déshumanisé, ce qui nécessite de remettre du lien social.

### **1.1.2. Le rôle des plateformes numériques**

Les technologies numériques jouent un rôle majeur dans cette transformation car elles ont le double avantage de faire circuler l'information rapidement et de faire tomber un ensemble de barrières géographiques. Elles profitent autant à l'offre (Plateformes Territoriales d'Appui (PTA), Coordinations Territoriales d'Appui (CTA), logiciels de téléassistance médicale, ...), qu'à la demande de soins (plateformes numériques de prise de rendez-vous pour le patient comme Doctolib ou Allô Docteur, Qare, KelDoc, sites Internet les établissements de santé...). Ces plateformes permettent aux patients de connaître rapidement l'offre de services sur un territoire mais aussi d'accéder, via des plateformes regroupant les offreurs de soins, à de l'information concernant l'organisation du système de santé, les professionnels de santé disponibles, ainsi que de réserver en direct la réalisation de divers soins ou examens (électrocardiogramme, encéphalogramme, recours à une Infirmière en Pratique Avancée...) là où la médiation physique ou téléphonique par un secrétariat médical ou un médecin était jusqu'à présent nécessaire et parfois même de réaliser à distance des actes médicaux (télémédecine,

télesurveillance). Pour les patients, cela représente un gain de temps puisqu'ils peuvent s'orienter plus rapidement, mais aussi potentiellement plus efficacement.

Dans certains cas les plateformes proposent aussi des outils permettant de conserver et de consulter certains éléments du dossier médical (prescriptions, compte rendus d'hospitalisation, recommandations professionnelles...) ou social. Plus rarement elles sont associées à des applications spécifiquement conçues pour le patient ou ses aidants (facilement accessibles via un téléphone portable, ergonomiques et répondant aux problématiques liées au handicap, systèmes d'alerte, support audio ou vidéo, langage simple et intelligible...) (Lapointe, Minvielle et Sicotte, 2013).

Ces plateformes et outils sont utilisés principalement par le patient sur son lieu de vie habituel. En ce sens, les plateformes numériques constituent donc de véritables outils de coordination des soins par les patients ou les professionnels de santé. Pendant longtemps, ces derniers ont été méfiants vis-à-vis des nouvelles technologies informatiques (Casilli, 2009), mais elles sont à présent largement installées dans le paysage médical, et soutenues par des politiques publiques comme la stratégie « Ma Santé 2022 », la feuille de route « virage numérique », le « Ségur du numérique en santé » ou encore le « plan innovation santé 2030 » (Fourneyron, Wittwer et Salmi, 2018).

## 1.2. Cadre de la recherche

Le plan « *Ma santé 2022* » accorde une place centrale au patient en le positionnant au centre du parcours de soins et de santé. En effet, l'enjeu de ce plan est d'améliorer l'organisation et la coordination des soins autour des usagers en mettant le patient « *au cœur du soin dans le cadre d'un parcours coordonné* » et vise également l'amélioration de la « *coopération entre les professionnels de ville et de l'hôpital autour d'un projet de santé adapté aux besoins du patient* » (Agence du numérique en santé, 2020).

La coordination des soins est donc au cœur des nouvelles modalités d'organisation du système de santé. Pour Donabedian (1980) il s'agit d'un « *processus par lequel les éléments et les relations impliqués dans le soin pendant chacune des séquences de soin sont en cohérence ensemble dans une conception vue de manière globale* »<sup>1</sup>. Pour Bloch et al. (2014), il s'agit d'assurer la continuité du parcours des personnes entre les différents types d'établissements et de services nécessaires à une prise en charge de qualité sur le plan de la santé et de l'autonomie, et des questions de coordination qui y sont associées.

En amont de la réalisation des soins, la prise en charge doit s'organiser autour de la personnalisation de l'évaluation des besoins de la personne et la prise en compte de son projet de vie, caractérisé par les aspirations, attentes et souhaits de la personne.

Cette évaluation est réalisée a priori en aval du diagnostic lorsque celui-ci peut être posé, mais peut être réévaluée régulièrement. Par ailleurs, les personnes peuvent cumuler plusieurs

---

<sup>1</sup>Traduction. Citation originelle : « *a process by which the elements and relationships of (medical) care during any one sequence of care are fitted together in an overall design* ».



problématiques liées au soin ou au handicap, nécessitant une articulation combinée des prises en charge, elle doit donc être multi-niveaux selon Bloch et al. (2014).

La coordination des soins et/ou prises en charge nécessite l'existence d'offreurs organisés préalablement et qui vont s'interfacer pour répondre aux besoins du patient. Il s'agit des professionnels de santé exerçant dans un établissement de santé ou en ambulatoire, des professionnels du secteur médico-social (rééducation, orthophonie, ...). La coordination implique une coopération préalablement pensée entre ces acteurs. C'est même une des clés de son succès, chaque acteur devant pouvoir prendre immédiatement sa place pendant un épisode de soins, tout en tenant compte des capacités et des réalisations des autres.

Bejean et Gadreau (1996) avaient défini la coopération comme « *un ensemble d'organisations ou d'individus engagés réciproquement dans des transactions récurrentes régulées selon un mode de coordination ni strictement marchand, ni strictement hiérarchique* ». Bénéficiant de statut différent selon son approche vis-à-vis des ressources, la coopération est connue comme une forme hybride selon une perception allocative de ressources, ou comme une forme de coordination alternative à la hiérarchie et au marché dans une projection de création des ressources (Sebai, 2016). La coordination des soins peut donc apparaître à la fois comme une conséquence bénéfique de la coopération mais également comme un préalable à cette coopération en définissant les coordinations nécessaires autour de la prise en charge d'un patient.

Il faut donc à la fois définir qui sont les acteurs du système (professionnels, organisations) et quels sont les coordinations nécessaires, indépendamment des coopérations déjà existantes, et sans forcément nécessiter une intégration des structures existantes possédant des actifs spécifiques (technologiques, thérapeutiques, cliniques ou sociaux) et complémentaires, notamment en associant les champs sanitaires et sociaux.

Certaines personnes/institution/organisation peuvent jouer le rôle de coordinateur ou référents (infirmières de coordination, médecins traitants), ou encore de gestionnaire de cas (*case manager*) (Bloch et al., 2014). Les plateformes numériques peuvent aussi être amenées à jouer ce rôle de coordinateur de structures coopérantes ou non, devenant en quelque sorte une nouvelle modalité de *gatekeeping*<sup>2</sup> en fonction de la manière dont elles sont structurées.

La coordination semble a priori plus simple quand elle se situe dans une organisation structurée comme un établissement de santé qui peut mettre à disposition du patient plusieurs offreurs qui ont déjà l'habitude d'exercer dans le même collectif de travail.

La coordination devient plus complexe lorsque les offreurs sont indépendants et exercent dans des logiques différentes (soins versus médico-social par exemple). La coordination ne peut pas s'analyser sans mettre au jour les institutions sous-jacentes et les mécanismes de coopération implicites et explicites qu'elle suppose. Dans ce cadre, la plateforme numérique peut être

---

<sup>2</sup>La notion de « *gatekeeper* » (anglais pour « portier ») fait référence au premier point de contact établi par le patient lors de questions relatives à la santé. Le *gatekeeper* effectue les premiers examens et de rediriger les patients vers les spécialistes ou les hôpitaux le cas échéant.

considérée comme le révélateur de ces coopérations, mais aussi des failles ou manquements qui en découlent.

### **1.3. Objet de la recherche : les maladies rares**

En Europe, une maladie est dite rare lorsque « *sa prévalence, à la naissance ou en population générale, ne dépasse pas cinq cas sur dix mille personnes* » (Journal officiel des Communautés européennes, 1999). L'appellation « maladies rares » regroupe un ensemble hétérogène d'affections d'expressions diverses : on en compte plus de 8000 à ce jour, et de nouvelles pathologies sont découvertes constamment. Le nombre total de malades concernés avoisinerait les 350 millions dans le monde et les 3 millions en France, soit 4,5 % de la population générale (Ministère des Solidarités et de la Santé, 2018). La plupart de ces maladies sont d'origine génétique, mais il peut également s'agir de malformations congénitales, de maladies auto-immunes, de maladies d'origine toxique ou infectieuse, ou encore de cancers rares.

Les maladies rares sont le plus souvent sévères, chroniques, d'évolution progressive et invalidantes. Elles peuvent nécessiter des soins spécialisés, lourds et prolongés qui affectent considérablement la qualité de vie des malades et de leur entourage. Dans la moitié des cas, elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel et une perte totale d'autonomie dans 9% des cas (Ministère de la Santé et de la Prévention, 2023).

De plus, la majorité des maladies rares est encore insuffisamment connue des professionnels de santé de premier recours, le plus souvent le médecin traitant (Lapointe et Escalon, 2019). Cette méconnaissance est à l'origine d'une errance diagnostique, source de souffrance pour les malades et leurs familles. Aujourd'hui, seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis, qui met en moyenne 5 ans à être posé (Ministère des Solidarités et de la Santé, 2006).

Une fois identifiées, les maladies rares présentent d'autres spécificités difficiles à résoudre : la difficulté de trouver des professionnels de santé spécialisés, la rareté des traitements et de la recherche, le manque de coordination des soins hospitaliers et de ville, l'isolement et souvent la marginalisation sociale.

L'amélioration de la prise en charge des maladies rares constitue donc un enjeu majeur de santé publique du fait des données épidémiologiques, des conséquences de ces pathologies sur la qualité de vie des patients et de leur famille et des enjeux de recherche en matière de diagnostic et de traitement.

#### **1.4. Problématique : le cas spécifique des maladies rares pour la coordination des soins**

En raison de leurs spécificités, les maladies rares nécessitent des soins et prises en charge coordonnés multiples autour de la personne, mais également pour aider son entourage (moment de répit pour les aidants, aides techniques, logistique ou sociale). Le rôle de coordination est le plus souvent assuré par la personne malade ou ses proches, mais également par des professionnels de santé pour les soins plus techniques. La coordination des soins et des prises en charge peut ainsi être définie comme le travail consistant à mobiliser différents intervenants autour de la personne malade, afin de réaliser sa prise en charge de manière continue. Pour coordonner il faut donc :

- Disposer d'une offre de prestataires lisible et mobilisable en tout temps et autour du domicile ou lieu de vie,
- Être capable d'articuler efficacement ces prestataires en fonction des besoins de la personne malade,
- Articuler le temps de soins avec les autres temps de la vie de la personne malade et de sa famille (éducation, loisirs, tâches de la vie quotidienne).
- Être en mesure de conserver les informations sur la prise en charge et les actes réalisés antérieurement, le plus souvent quotidiennement (à l'aide d'un carnet de soins au domicile par exemple, ou d'un dossier médical numérisé).

Les personnes qui souffrent de maladies rares sont supposées pouvoir potentiellement particulièrement bénéficier des apports de ces technologies numériques leur permettant d'accéder plus rapidement aux informations concernant les professionnels de santé très spécialisés, capables de poser un diagnostic et de les prendre en charge, mais aussi pour échanger avec d'autres personnes dans la même situation, même éloignées géographiquement, du fait de la rareté de la maladie. Par ailleurs, les maladies rares ont été, depuis plus de vingt ans, au cœur de plusieurs dispositifs institutionnels innovants (plateforme Orphanet, Plans maladies rares successifs conduisant à des réarrangements institutionnels) en matière de prise en charge grâce à l'engagement de groupements d'associations de patients, de médecins et chercheurs en génétique notamment, et des pouvoirs publics. Dans ce domaine, le recul historique est donc important, et il existe une certaine stabilité des organisations mises en place ainsi que potentiellement des plateformes numériques utilisées.

Notre hypothèse de recherche est que les plateformes numériques pour les maladies rares devraient donc aujourd'hui être devenues de véritables dispositifs institutionnalisés de coordination des soins autour des personnes malades. Cela a pu potentiellement modifier à la fois le lieu de production des soins (plus ou moins éloigné du domicile du patient ou chez lui, à distance), l'organisation du travail dans les structures de prise en charge, le statut des acteurs impliqués, la circulation de l'information et l'autonomie des patients.

Nos questions de recherche sont les suivantes : Comment se structure aujourd'hui l'offre de soins autour des maladies rares ? Quel rôle jouent les plateformes numériques dans cette

structuration ? Quelle est la place accordée ou prise par le patient et de sa famille pour coordonner ses soins, en particulier lorsqu'il est à son domicile (c'est-à-dire qu'il n'est pas ou plus hospitalisé) ? Les patients disposent-ils de toutes les informations ou outils numériques pour pouvoir coordonner efficacement leurs soins ? Quel rôle joue alors le centre hospitalier ou le médecin traitant dans cette coordination ?

Notre travail de recherche a d'abord consisté à caractériser l'offre de soins institutionnelle existante pour la prise en charge des patients ayant des maladies rares (cf. *Partie 3.1.1*) ; puis nous avons cherché à mesurer, à travers une analyse utilisant les bases du PMSI, quel était le niveau de recours effectif à ces structures par les patients atteints de maladies rares (*Partie 3.1.2*).

Une analyse de la littérature internationale (*Partie 3.2.2*) et une étude de chacune des plateformes numériques des filières de santé maladies rares (*Partie 3.2.2*) nous a ensuite permis de préciser le rôle actuel de ces dernières dans le recours aux soins et la coordination des soins pour les maladies rares.

Dans un troisième temps, nous présenterons les résultats du terrain, comprenant les entretiens avec les professionnels de santé (*Partie 3.3.1*) et une enquête par questionnaire auprès des patients et de leur famille (ou aidants) (*Partie 3.3.2*). Cette dernière a cherché à définir le rôle de ces derniers en tant que coordinateurs de leur prise en charge, ainsi que la manière dont les plateformes et sites associatifs, leur permet aujourd'hui d'organiser une prise en charge cohérente par rapport à leurs besoins.

Enfin, la recherche s'est achevée par une analyse des questions éthiques soulevées par ces nouvelles modalités de coordination des soins par le numérique (cf. *Partie 3.4*).

## 2. Méthodologies de l'étude

Notre travail de recherche a utilisé différentes méthodes de collecte de l'information et d'analyse : revues de littérature, analyse de sites Internet, entretiens, enquêtes en ligne, analyse de bases de données. Nous en détaillons les modalités ci-après.

### **2.1.1. Revues de littérature systématique, puis réaliste et incrémentale**

Afin d'identifier le rôle des plateformes numériques dans la vie des personnes atteintes de maladies rares et d'explorer les impacts de la santé numérique sur les différents aspects de la coordination de leurs soins, plusieurs revues de littérature ont été réalisées. La première a pour objectif d'analyser les **plateformes de e-santé en tant que dispositif de coordination** (cf. *Partie 3.2.1*), et la seconde sert de support à **l'analyse des enjeux éthique soulevés par le développement des plateformes numériques en santé** (*Partie 3.4*).

#### ***2.1.1.1. Revue de littérature sur les plateformes numériques***

Il s'agissait au départ d'interroger de façon systématique les quatre principales revues sur la télémédecine-télesanté (*European Journal of telemedicine* (Revue Européenne de

Télémédecine) ; *International Journal of Telemedicine and Applications* ; *Journal of Telemedicine and Telecare* et *Telemedicine and eHealth*) sur les 5 dernières années.

Face à la faiblesse de la littérature investiguée une revue de littérature réaliste a été réalisée en se basant sur le site recensant les publications de la base *PubMed*<sup>3</sup> sur des articles datant de 2010 à février 2023. La méthode de revue de littérature réaliste a été précisée dans un ensemble de travaux (Pawson *et al.*, 2004, 2005). Sa réalisation consiste en la précision de l'objet et du périmètre de l'analyse (1), en la recherche de preuves, par examen de la littérature (2), en l'extraction et la sélection des articles au regard de leur pertinence (3), en la synthèse des données (4) et en leur discussion en comparaison avec la littérature (5). Les résultats de la synthèse (4) apportent des recommandations, et il est possible d'ajouter des données lors de la phase 3 afin de compléter le protocole.

Cette méthode a, par ailleurs, déjà été utilisée avec succès sur une problématique proche par Lapointe *et al.* (2013), qui avaient réalisé un bilan des connaissances et recommandations sur l'usage des NTIC pour la coordination des soins en oncologie.

Les revues de littératures constituées ont été regroupées en trois bases différentes. La première compilait la littérature sur les plateformes à partir des noms de plateformes précédemment identifiés sur Google. Les articles, codés en « oui », « non », « indirectement » pour différentes catégories, ont interrogé la mention des maladies rares, la prise en compte du point de vue patient, ainsi que la mention de la qualité, l'accès et la coordination des soins à partir de différentes catégories. La seconde base a examiné les fonctionnalités des plateformes étudiées selon la même méthode, en ajoutant quelques dimensions supplémentaires : l'accès aux soins (séparant accès par rapport au temps, à la distance et en général), la qualité des soins, l'équité, la sécurité, l'acceptabilité, la réduction des coûts et l'efficacité, ainsi que la rentabilité, les gains de temps pour les médecins et les patients, et le cas des patients qui ne se présentent pas à leur rendez-vous. La troisième a examiné la littérature relative à la e-santé pour les maladies rares. Les mêmes grilles de codage ont été mobilisées. Les résultats ont été exportés dans EndNote X9 puis Excel en vue de l'analyse.

### **2.1.1.2. Analyse éthique de la santé numérique**

Pour réaliser l'analyse éthique, nous avons effectué une recherche documentaire à partir de requêtes sur les bases de données et moteurs de recherche suivants - PubMed, Philpapers, Google Scholar, Cairn et ResearchGate – au moyen de plusieurs mots clés : « e-santé », « santé numérique », « coordination des soins », « maladies rares », « patient », « télémedecine », « éthique de la santé », « communication digitale », « santé électronique » (les traductions anglaises de ces mots-clés ont également été utilisées). Différentes combinaisons de ces mots-clés ont été appliquées. Les articles les plus pertinents pour notre objet d'étude ont été retenus après une analyse des titres et des résumés. Cette recherche documentaire a été complétée par une recherche documentaire incrémentale (dite « boule de neige »), qui consiste à identifier les références mentionnées dans des articles proposant des revues de la littérature. L'objectif de

---

<sup>3</sup>Moteur de recherche gratuit compilant des publications sur la médecine et la biologie.

cette revue de la littérature était d'identifier les arguments éthiques formulés par les acteurs, en lien avec le développement de plateformes numériques dans le contexte des maladies rares.

### **2.1.2. Enquêtes terrain : analyse des sites Internet, entretiens, et questionnaires, traitement de base de données**

Afin de se faire une meilleure idée de l'offre numérique de télésanté actuelle et du vécu des patients atteints de maladies rares, nous avons étudié la configuration des plateformes existantes (Partie 3.2.2), enquêté des professionnels de santé des centres maladies rares (Partie 3.3.1) et des patients par questionnaire (Partie 3.3.2).

#### ***2.1.2.1. Analyse des sites Internet des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)***

Nous avons réalisé une analyse systématique par consultation des sites Internet des FSMR<sup>4</sup>. Les 23 sites Internet ont été visités puis analysés méthodiquement grâce à une grille d'évaluation interrogeant différents axes. La pertinence de ces sites est évaluée au regard d'un certain nombre de critères :

- L'architecture : les rubriques qui composent chaque site et la possibilité d'y accéder via un accès « patient » différent de celui pour les « professionnels de santé » ;
- La présentation de la filière : son rôle, son organisation, ses missions, son plan d'action et son rapport d'activité ;
- La composition de la filière : le nombre et les coordonnées des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) coordonnateurs et constitutifs, Centres de Compétences Maladies Rares (CCMR), laboratoires de recherche, laboratoires de diagnostic, centres experts et associations de malades qui composent la filière ;
- Les ressources pour le quotidien comme par exemple les programmes Education Thérapeutique du Patient (ETP), les formulaires pour la Maison Départementale pour les Personnes Handicapées (MDPH), et des outils d'aide aux démarches administratives, juridiques et financières ;
- La coordination, en interrogeant la présence ou non d'une carte interactive pour localiser et contacter des professionnels de santé et du médico-social ou la possibilité de gérer son agenda de rendez-vous ;
- Les outils, c'est-à-dire les applications, dispositifs et sites Internet mis en avant par les filières.

#### ***2.1.2.2. Enquête sur les usages du numériques par les professionnels de santé***

Pour compléter l'analyse précédente, nous avons conduit 9 entretiens semi-directifs auprès de professionnels de santé (coordinateur, chef de projet ou animateur) issus des 4 filières dont les sites Internet semblaient accorder la place la plus importante au numérique. Les professionnels

---

<sup>4</sup> Organisation coordonnant institutions maladies rares et professionnels de santé. Plus de détails dans la *Partie 3.1.1.3*.

interrogés travaillent dans un centre de référence maladies rares et/ou au sein même de la FSMR en mai 2022. Les entretiens ont été réalisés en visioconférence.

Une analyse thématique de contenu a mis en évidence trois thèmes abordés au cours des entretiens, à savoir : la coordination des soins de maladies rares selon les professionnels de santé ; l'utilisation du numérique en santé par les professionnels de santé, ainsi que les enjeux et limites du numérique en santé.

#### **2.1.2.3. Enquête par questionnaire**

Le questionnaire de l'enquête patient, diffusé via la plateforme Lime Survey de septembre 2022 à février 2023, a obtenu 660 réponses, dont 405 exploitables. Le questionnaire, conforme à la RGPD, a été conçu avec l'aide du collectif d'association Solidarité Handicap autour des maladies rares ([Solhand](#))<sup>5</sup>, qui l'a diffusé via ses fichiers d'adhérents et réseaux sociaux. D'autres associations (environ 200) référencées sur le site Orphanet ont aussi été sollicitées pour la diffusion du questionnaire.

Le questionnaire comprenait 41 questions fermées et 3 ouvertes, permettant aux enquêtés d'exprimer leur point de vue mais aussi leurs souhaits par rapport à la coordination des soins et au rôle à jouer par les plateformes numériques. Le questionnaire adressait l'obtention du diagnostic de la maladie rare, la prise en charge par les centres maladies rares, l'usage des outils numériques dans la prise en charge de la maladie, la coordination des soins des patients à partir du domicile, la prise en charge médico-sociale.

Les résultats du questionnaire ont été exportés sous Excel puis Stata pour des traitements en statistiques descriptives et une analyse économétrique. Pour tester l'hypothèse selon laquelle les sites et les plateformes numériques sont susceptibles d'améliorer la coordination des soins maladies rares en réduisant les difficultés auxquelles font face les patients, on utilise des statistiques descriptives ainsi que des estimations réalisées avec le modèle *logit* dont la variable expliquée est qualitative binaire.

#### **2.1.2.4. Analyses transversales**

Les résultats de la revue de la littérature sur les enjeux éthiques ont ensuite été confrontés aux résultats de l'enquête menée auprès de patients (Partie 3.4). Cinq catégories d'enjeux éthiques ont été distingués : les enjeux liés à l'accès à l'information médicale (1) et l'accès aux professionnels de santé (2), les enjeux soulevés par la communication avec le patient (3), l'articulation des soins avec les autres temps de la vie (4) et la centralisation des données médicales (5).

---

<sup>5</sup>Solhand fédère une quarantaine d'associations en lien avec les maladies rares et/ou orphelines.

### **2.1.3. Analyse de bases de données**

Afin d'analyser le recours effectif des patients dans les différents centres (CRMR et CCMR) ainsi que dans des centres non labellisés, nous avons réalisé d'une étude observationnelle rétrospective sur les séjours hospitaliers index<sup>6</sup> en MCO<sup>7</sup> réalisés entre le 1 janvier 2015 au 31 décembre 2019 hors DOM-TOM en utilisant la base PMSI, pour une sélection de maladies rares (*Partie 3.1.2*). La liste des maladies sélectionnées est celles représentées dans le collectif Solhand (voir *Annexe 1*).

L'étude a été réalisée à partir des données disponibles dans le cadre des bases du PMSI et de la Statistique Annuelle des établissements (SAE), ainsi que de la liste des centres de références et de compétences fournies par ORPHANET. Les données exploitées sont la Classification Internationale des Maladies, 10e édition CIM-10 et les Groupes Homogènes de Malades (GHM) et domaines d'activité DA en sus des variables démographiques en lien avec le patient. L'indice de désavantage social (FDep) est extrait de la base de données dédiée de l'INSEE et représente la somme des variables suivantes : le revenu médian par unité de consommation dans le ménage, le pourcentage de bacheliers dans la population de plus de 15 ans, le pourcentage d'ouvriers dans la population active et le taux de chômage par commune. L'Accessibilité Potentielle Localisée (APL) a été récupérée à partir du site de la DREES/IRDES.

Nous avons décrit les séjours patients (statistiques descriptives) puis nous avons utilisé la technique CSV (Composante Systémique de Variation) qui peut présenter un intérêt pour décrire les variations de prise en charge entre les différents types de centre. La CSV a été décrite par le nombre de séjours rapporté au nombre d'habitants et au nombre de centres de référence ou de compétence par rapport à la variation du nombre de séjours par habitant sur un code postal donné. Afin d'expliquer les facteurs expliquant la prise en charge dans un type de centre, nous avons réalisé une analyse univariée puis multivariée.

---

<sup>6</sup> Un séjour est considéré comme index si aucun séjour n'a été réalisé dans les trois ans précédant l'hospitalisation.

<sup>7</sup> Médecine Chirurgie Obstétrique.



## 3. Résultats de l'enquête

### 3.1. Une offre institutionnelle bien structurée et hiérarchisée, mais un recours peu fréquent des patients à ces structures

#### 3.1.1. Présentation des filières maladies rares

Pilotés par le Ministère de la Santé, les trois Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR) successifs<sup>8</sup> ont permis depuis 2005 le développement en France d'une structuration institutionnelle claire à trois niveaux mise en place dans le but d'améliorer la recherche, le diagnostic et la prise en charge de ces maladies avec la création de Filières de Santé Maladies Rares (FSMR), des Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) et des Centres de Compétence Maladies Rares (CCMR) détaillés ci-après.

##### 3.1.1.1. *Les Centres de Compétences Maladies Rares*

Les CCMR sont environ 1800, répartis sur l'ensemble du territoire français. Ils constituent un véritable « **maillage de proximité** » et ont pour mission **d'établir le diagnostic, mettre en œuvre la thérapeutique et organiser la prise en charge avec les centres de références**, les acteurs et structures sanitaires et médico-sociales au plus proche du domicile des patients. Les CCMR suivent les recommandations et protocoles existants des CRMR auxquels ils sont rattachés.

Un même CCMR peut être rattaché à un ou plusieurs CRMR. Chaque CCMR s'organise autour d'une équipe hospitalière permettant une prise en charge pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle, celle-ci assurant la continuité des soins. Le CCMR doivent faire le lien avec les professionnels de santé hospitaliers ou de ville et avec les secteurs médico-social, éducatif et social sur son territoire de santé. Les CCMR sont aussi encouragés à participer à l'enseignement et à la formation et à la recherche pour les maladies rares relevant de leur compétence.

##### 3.1.1.2. *Les Centres de Références Maladies Rares*

Les Centres de Référence Maladies Rares sont des **réseaux d'experts en maladies rares pour un groupe de pathologies** devant garantir un haut niveau d'expertise médicale et scientifique dans leur domaine et **coordonner les professionnels et les structures** assurant le suivi des malades au quotidien (Monnet et Chauvin, 2017). Ils regroupent des compétences pluridisciplinaires hospitalières ayant une expertise avérée dans le domaine des soins, de la recherche et de la formation (Chevrier, 2018) et exercent une attractivité à l'échelle régionale, interrégionale, nationale, voire internationale, selon de la rareté de la maladie.

---

<sup>8</sup>PNMR1 : 2005-2008 ; PNMR2 : 2011-2016 ; PNMR3 : 2018-2022.

Les CRMR peuvent être mono-sites (et ce site unique est « site coordonnateur ») ou multisites (comprenant un « site coordonnateur » et un ou plusieurs « sites constitutifs »). Les sites constitutifs existent pour compléter les activités du site coordonnateur, que ce soit pour assurer la prise en charge pédiatrie-adulte, apporter une complémentarité d'expertise/recours/formation sur une forme spécifique de maladie rare du périmètre CRMR, ou si la prévalence/organisation territoriale des maladies rares concernées justifient cette décision (Ministère des affaires sociales, de la santé et des droits des femmes, Instruction N°DGOS/PF4/2016/11, 2015).

Les CRMR sont labellisés pour 5 ans sur la base d'un cahier des charges précis. Ils doivent établir un plan d'action pour cette durée définissant leurs objectifs et leurs actions prévisionnelles. Toutes les actions d'un CRMR sont organisées, déployées et conduites en étroite coordination avec les actions de sa Filière de Santé Maladies Rares de rattachement. Le pilotage de chaque CRMR est assuré par un « coordonnateur » désigné pour 5 ans. Un « responsable » est également identifié pour chaque site constitutif. Il y a au moment du PNMR3 387 centres coordonnateurs et 1844 centres constitutifs (Chevrier, 2018).

### **3.1.1.3. Les Filières de Santé Maladies Rares**

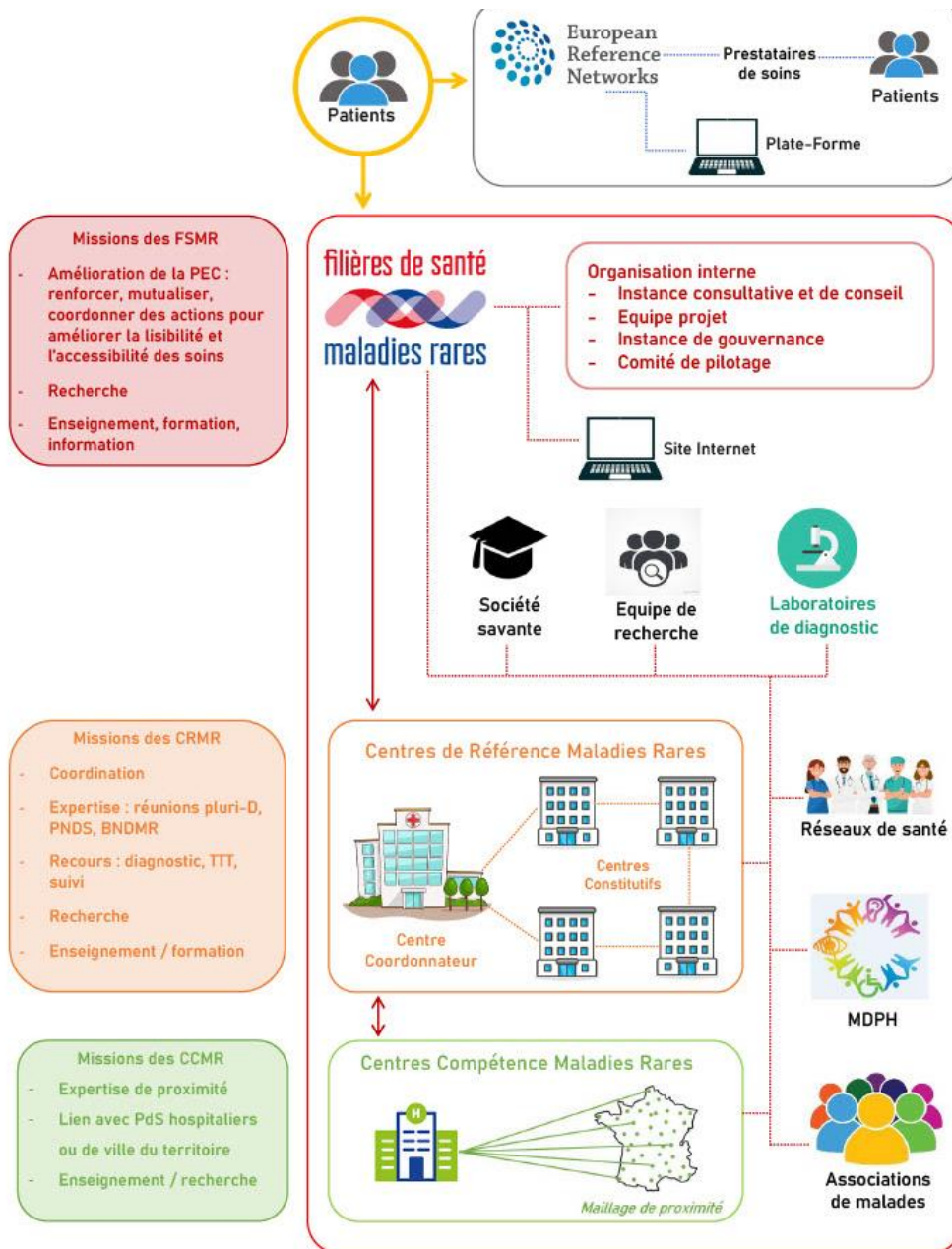
Chaque filière couvre un champ large et cohérent de maladies rares, soit proches dans leurs manifestations, leurs conséquences ou leur prise en charge, soit responsables d'une atteinte d'un même organe ou d'un système. Les FSMR sont le carrefour entre différents acteurs : centres maladies rares, réseaux, laboratoires, organismes de recherche, universités, associations de malades associées à leur gouvernance (Chevrier, 2018). Leur mission est d'impulser et de **coordonner les actions visant à améliorer la prise en charge des personnes malades, mais aussi de favoriser et de valoriser le continuum entre la recherche** fondamentale, translationnelle et clinique. Elles doivent également promouvoir l'enseignement, la formation et l'information et harmoniser les pratiques au niveau européen et international. Il existe au total 23 filières, dont chacune possède un site Internet, qui constitue un lieu d'information et d'orientation pour les malades et les professionnels. Cinq FSMR ont traduit leur site en anglais (une FSMR l'a également en allemand), ce qui permet un rayonnement au-delà du public francophone.

### **3.1.1.4. Les réseaux européens**

24 réseaux européens de référence maladie rare (*European Reference Network - ERN*) ont été mis en place en 2017 afin de mettre en commun les **expertises médicales disponibles dans les différents pays concernant les maladies rares** (Ministère des Solidarités et de la Santé, 2019). Ce dispositif est financé et régulé par l'Union Européenne. Il s'agit de réseaux virtuels réunissant des professionnels de santé spécialisés, et utilisant une plateforme informatique sur mesure et des outils de télémédecine pour examiner les cas de patients. Les ERN doivent s'intégrer dans les différents systèmes de santé européens qui sont tous différents. En France, ils sont articulés avec les FSMR.

L'architecture globale de la prise en charge des maladies rares peut donc être résumée par la *Figure 1*, un schéma élaboré par nos soins.

Figure 1. Organisation de la prise en charge des maladies rares en France.



### 3.1.1.5. Perspectives

En août 2019, la DGOS a lancé un appel à projets dans le but d'encourager les établissements de santé à mettre en place des plateformes d'expertise maladies rares comprenant au moins six CRMR, pour renforcer l'articulation inter-filières au sein des établissements de santé. Ces plateformes visent le partage d'expertise et la mutualisation des connaissances, des compétences et des ressources à un échelon local. Elles doivent faciliter le parcours patient et notamment l'articulation ville-hôpital. 10 plateformes d'expertise ont été financées à l'issue de

cet appel à projets, et 9 nouvelles plateformes ont été labellisées en 2022. Par ailleurs, 4 plateformes de coordination maladies rares outre-mer ont été déployées.

Ainsi, la mise en place d'une organisation de soins dédiée aux maladies rares grâce aux trois PNMR successifs a induit de véritables progrès dans la prise en charge des patients. Les malades sont désormais orientés plus rapidement vers une structure hospitalière, et des soins appropriés à leur pathologie sont plus rapidement proposés. Cependant des difficultés persistent : la majorité des malades ont déclaré avoir recherché leur diagnostic et attendu l'initiation d'un traitement symptomatique pendant plus de 18 mois et 37 % estiment avoir subi une ou des erreurs de diagnostic (Alliance Maladies Rares, 2016). Une évaluation du PNMR2 avait montré que « *l'éloignement géographique d'un centre spécialisé complique la prise en charge des patients et compromet l'accès aux thérapeutiques innovantes dans le cadre des essais cliniques* » (Haut Conseil de l'Évaluation, de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur, 2015). Cette évaluation attire aussi l'attention des pouvoirs publics sur « *la complexité d'un montage associant des structures aux logiques différentes* ». Il a été jugé nécessaire de poursuivre les efforts de structuration, de replacer le patient au cœur du soin dans le cadre d'un parcours coordonné entre les professionnels du champ sanitaire, médico-social et social.

### **3.1.2. Recours effectif des patients aux centres labellisés**

Le recours effectif aux différents centres par les patients a été mesuré par une analyse des données PMSI (voir *Méthodologie 2.1.3*). Les caractéristiques des maladies étudiées sont présentées dans le *Tableau 1*. 108 962 séjours index ont été inclus dans l'analyse.

*Tableau 1. Description du diagnostic principal des patients ayant une maladie rare.*

<b>Diagnostic (Les données présentent l'effectif (%))</b>	<b>N=208011</b>
Syndrome de West	29802 (14.3)
Sarcoïdose	20649 (9.9)
Hidrosadénite ou maladie de Verneuil	20500 (9.9)
Drépanocytose	15414 (7.4)
Lupus	7554 (3.6)
Neurofibromatose	3650 (1.8)
Névralgie Pudendale	1715 (0.8)
Syringomyélie	1275 (0.6)
Maladie de Hirschsprung	1273 (0.6)
Cutis Laxa	1196 (0.6)
Lissencéphalie	903 (0.4)
Syndrome d'Ehlers Danlos	792 (0.4)
Syndrome de Lowe/ Syndrome de Kleeftstra	698 (0.3)
Maladie mitochondriale	661 (0.3)
Ollier Maffucci	643 (0.3)

Ostéogénèse imparfaite	555 (0.3)
Maladie de MoyaMoya	371 (0.2)
Exstrophie vésicale-épispadias	259 (0.1)
VACTERL/VATER	204 (0.1)
Dysplasie craniométraphisaire	202 (0.1)
Syndrome d'Alagille	139 (0.1)
Syndrome de Rett	135 (0.1)
Syndrome d'Angelman	134 (0.1)
Alcaptonurie	77 (0.03)
Algodystrophie	73 (0.03)
Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ip / Syndrome du Déficit en Glut1	39 (0.02)
Pachyonychie congénitale	22 (0.01)
Syndrome de Franceschetti	27 (0.01)

Certains patients ont été exclus de l'analyse finale (cf. *Annexe 2*). 104 932 (96,3%) séjours ont été réalisés dans un centre hospitalier non labellisé maladie rares (mais le diagnostic principal associé à l'hospitalisation est bien une maladie rare), 3346 séjours (3%) ont eu lieu dans un centre de compétences et 684 (0,6%) dans un centre de références. La prise en charge des patients atteints de maladie rare s'effectue donc **très majoritairement dans des centres hospitaliers non labellisés**, mais le centre est toutefois capable de coder la maladie rare en diagnostic principal, ce qui suggère que la maladie était déjà connue avant cette hospitalisation (diagnostic probablement effectué avant, sans qu'il ne soit précisé par qui et quand).

### *3.1.2.1. L'âge, un facteur impactant le lieux de prise en charge*

Le *Tableau 2* compare les caractéristiques des patients selon le lieu de traitement (en centre de référence, compétences ou dans une autre localisation). Les patients pris en charge étaient plus jeunes dans les centres de compétence, avec un âge moyen de 23.8 ans (écart-type 21.5) contre 31,7 ans (écart-type 21.2) en centre de référence. Cela pourrait s'expliquer par une prise en charge spécialisée plus tardive en centre de référence, en particulier après plusieurs années d'évolution de la maladie. L'âge moyen de 38.5 ans dans les autres centres laisse à penser que **le suivi de la maladie est plus réalisé dans les établissement de santé de proximité, à mesure que l'on avance en âge.**

	Patients pris en charge en CRMR N=684	Patients pris en charge en CCMR N=3346	Patients pris en charge en centre autre N=104932	P	Taille d'effet <sup>1</sup>
<b>Caractéristiques des établissements</b>					
Type de centre				<0.0001	0.29
CH	0 (0.0)	52 (1.6)	38762 (97.9)		
CHR/U	418 (61.1)	3268 (97.8)	42012 (41.0)		
CLCC	266 (38.9)	0 (0.0)	341 (0.3)		
Autre ESPIC	0 (0.0)	22 (0.7)	4790 (4.7)		
Privé	0 (0.0)	0 (0.0)	16442 (16.1)		
<b>Caractéristiques des patients</b>					
Age (années)	31.7±21.2	23.8±21.5	38.5±23.1	<0.0001	0.02
Sexe				<0.0001	0.03
Femme	374 (54.7)	1610 (48.1)	54894 (52.3)		
Homme	310 (45.3)	1736 (51.9)	50038 (47.7)		
Score de Charlson	0.6±1.0	0.4±0.9	0.9±1.3	<0.0001	0.005
Durée du séjour (jours)	0 [0-2]	2 [0-6]	1 [0-4]	<0.0001	
Mortalité intra-hospitalière	16 (2.3)	61 (1.8)	4817 (4.6)	<0.0001	0.01
Distance euclidienne entre l'hôpital et la résidence	67.0±64.1	50.7±50.8	28.0±36.7	<0.0001	0.02
<sup>1</sup> Eta-squared pour les variables quantitatives et le V de Cramer pour les variables qualitatives. Après correction, toutes les données étaient significatives. Les données sont exprimées en nombre (%), moyenne±écart-type ou médiane [écart interquartile].					

*Tableau 2. Comparaisons pour les séjours index des caractéristiques des patients selon le type de centre de prise en charge (après exclusion des séjours pour Pseudo Obstruction Intestinale Chronique).*

De façon similaire, les distances différaient selon le niveau du centre, avec des **centres de référence en moyenne plus éloignés du domicile des patients**. Enfin, la durée des séjours est probablement différente avec des séjours plutôt d'hospitalisation courte pour les centres de compétence et des passages plutôt d'une journée (i.e. 1 jour) dans les centres de référence et dans les autres centres, ce qui correspondrait à une venue en hôpital de jour et avec hospitalisation complète en CCMR (moyenne 2 jours).

### **3.1.2.2. L'impact relatif de distance aux centres dans la prise en charge**

Le *Tableau 3* présente la composante systémique de la variation (CSV) pour toute notre population, et pour chacune des 5 pathologies les plus représentées dans la base. Elle varie ici de façon croissante selon le niveau de référence du centre, indiquant probablement un recours plus équiprobable sur tous les départements aux centres de référence, par rapport aux centres de compétences et aux autres centres.

**Tableau 3. Variation géographique au niveau départemental du taux de séjour pour une maladie rare selon le type de centre de prise en charge.**

	Nombre de séjours	Taux de recours séjours standardisé <sup>1</sup> sur l'âge et le sexe (IC à 95%)	Ecart-interquartile du taux de recours séjours <sup>1</sup>	CSV
Centres de référence	684	0.57 (0.43-0.72)	0.15-0.92	7.35
Centres de compétence	3346	1.44 (1.26-1.62)	0.84-1.87	17.61
Autre centres	104932	50.00 (47.00-52.90)	74.37-116.63	268.6
CSV=composante systémique de la variation ; IC=intervalle de confiance				
<sup>1</sup> Pour 100000 personnes années, standardisé sur l'âge et le sexe au niveau départemental				

Les résultats de l'analyse multivariée présentée dans le *Tableau 4* expliquent le fait d'être pris en charge dans un centre de référence ou de compétence versus une prise en charge en centre non labellisé.

**Tableau 4. Facteurs associés à la prise en charge en centre de référence et compétence pour une maladie rare.**

Les données sont l'effectif (%) ou alors indiqué. ET=écart-type ; IC=intervalle de confiance.	Patients pris en charge en Centre de Référence/compétence		Analyse univariée	Analyse multivariée <sup>1</sup>	
	Oui N=4030	Non N=104932	P-valeur	Odds-ratio (IC à 95%)	P-valeur
Age <sup>2</sup> , moyenne±ET, années	25.1±21.6	38.5±23.1	<0.0001	0.87 (0.87-0.88)	<0.0001
Sexe masculin	2046 (50.8)	50038 (47.7)	0.0001	1.08 (1.01-1.16)	0.02
Région Ile de France	1106 (27.4)	29171 (27.8)	0.62	-	-
Distance <sup>3</sup> euclidienne entre l'hôpital et la résidence, moyenne±ET, km	53.5±53.7	28.0±36.7	<0.0001	1.12 (1.11-1.12)	<0.0001
Indice de défavorisation sociale, moyenne±ET	-0.27±1.65	-0.12±1.63	<0.0001	0.90 (0.88-0.92)	<0.0001
Score de Charlson, moyenne±ET	0.44±0.89	0.87±1.32	<0.0001	1.03 (0.99-1.07)	0.19
Saison			0.008		0.03
Printemps	906 (23.3)	25374 (24.5)		1.00 (réf)	
Été	878 (22.6)	24785 (23.9)		1.10 (1.01-1.20)	
Automne	1124 (28.9)	27718 (26.8)		1.06 (0.97-1.17)	
Hiver	982 (25.2)	25683 (24.8)		0.97 (0.88-1.07)	
<sup>1</sup> L'âge, le sexe, la distance, l'indice de défavorisation sociale, le score de Charlson et la saison ont été introduits dans un modèle de régression logistique multivarié.					
<sup>2</sup> OR calculé pour une augmentation de 5 ans					
<sup>3</sup> OR calculé pour une augmentation de 10 km					

Les facteurs associés sont l'**âge**, plus celui-ci augmente plus la probabilité d'être traité baisse avec un OR = 0.87 (0.87-0.88) ; l'**indice de désavantage/défavorisation sociale** (FDep)<sup>9</sup> qui, si il est plus important, diminue la probabilité d'accès aux centres de référence/compétence avec OR=0.90 (0.88-0.92) ; la **distance du centre** qui lorsqu'elle augmente, accroît la probabilité d'être traité dans celui-ci avec un OR=1.12 (1.11-1.12) et le **sexe masculin** qui est plus associé au traitement dans les centres de référence/compétence OR=1.08 (1.01-1.16). Ces résultats montrent que le **facteur de déprivation sociale est un facteur plus limitant que la distance géographique dans l'accès aux centres de référence/compétence**.

### **3.2. Des plateformes numériques généralistes ou spécialisées dont l'architecture n'a pas été pensée pour coordonner les soins**

#### **3.2.1. Les résultats de la littérature ...**

Les plateformes de prise de rendez-vous s'adressent à la fois aux patients ayant besoin de soins courants mais également à ceux ayant besoin du suivi d'une maladie chronique, répandue ou rare. Il est donc intéressant de regarder la manière dont la littérature sur la télésanté se pose la question de la coordination en général, et en particulier pour les maladies rares.

On a cherché ici à recenser la manière dont les problématiques associées à la coordination pour la télésanté ont déjà été éclairées par des travaux portant sur des expériences internationales, la problématique étant relativement peu explorée en France. Plus particulièrement, on a identifié les éléments impactant la coordination des soins, ainsi que la fréquence à laquelle ils sont mis en évidence.

En s'inspirant des revues réalistes, en particulier du travail de Lapointe, Minvielle & Sicotte (2013) sur la coordination des soins en cancérologie par les TIC, on a décomposé le protocole de recherche en deux thèmes : **les plateformes et leur intérêt pour la coordination**, et le développement de la **télésanté pour la prise en charge des maladies rares**. Pour le premier thème, on a commencé par identifier les plateformes et de leurs fonctionnalités, via des recherches sur Google et une visite des sites des plateformes afin d'identifier les principales fonctionnalités des plateformes e-santé permettant la prise de rendez-vous. Ensuite, on a cherché à caractériser la manière dont la littérature rend compte des plateformes et de leurs fonctionnalités précédemment identifiées. Pour le second thème, on a cherché à caractériser la manière dont la télésanté s'est développée pour les prises en charge des maladies rares.

##### **3.2.1.1. Les plateformes générales de e-santé sont principalement consacrées à la notation des praticiens et à l'information générale des patients**

19 plateformes de e-santé (voir *Annexe 3*) ont été identifiées à partir d'une recherche Google, et leurs fonctionnalités ont été déterminées à partir de l'observation de leur sites.

---

<sup>9</sup> Indicateur géographique du désavantage social, souvent utilisé pour les études de santé à l'échelle française. Le désavantage social correspond au cumul d'inégalités matérielles et sociales.



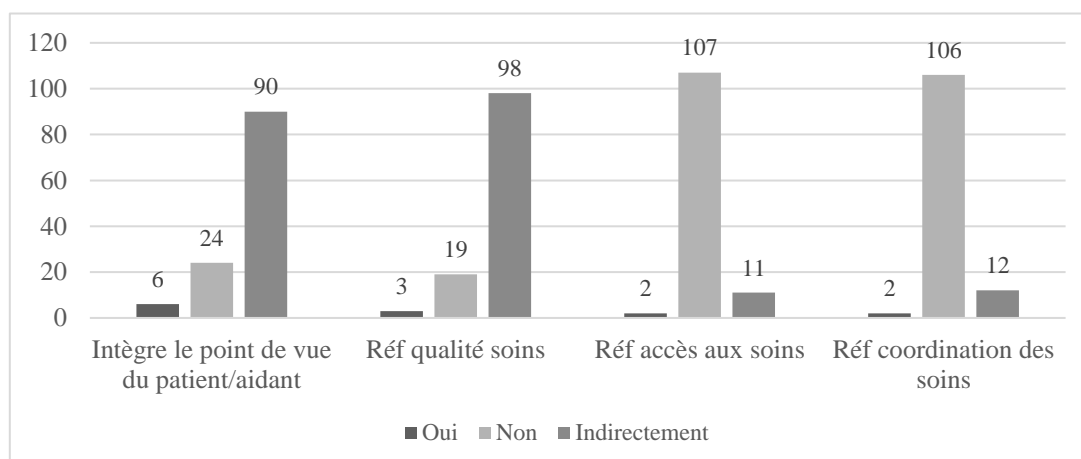
11/19 plateformes de e-santé permettent la prise de rendez-vous en ligne. Ils peuvent être pris chez un praticien libéral, ou rattaché à l'organisation concernée dans 3 cas. La prise de rendez-vous peut également reposer sur l'incorporation d'une application tiers au site Internet. Par exemple, sur la plateforme d'identification de médecins aux États-Unis, certains médecins proposent un lien pour la prise de rendez-vous avec Zocdoc.

L'identification d'un praticien est le plus souvent permise par la plateforme, en particulier lorsque le système de santé du pays repose sur un exercice libéral. De plus, de nombreuses plateformes proposent de noter le praticien, cette pratique étant particulièrement répandue aux États-Unis. En ce qui concerne la prise de contact avec des professionnels de santé, 9/19 plateformes proposent des téléconsultations, et 2 proposent également des consultations en messagerie instantanée. Aucune des plateformes spécifiques aux maladies rares ne propose cette fonctionnalité.

Enfin, parmi les plateformes étudiées, il est courant de pouvoir faire une recherche du type de praticien en fonction du type d'assurance souscrite. En France par exemple, sur Doctolib, la recherche peut être faite selon le type de conventionnement du praticien (secteur 1 ou 2). Il est important pour les personnes atteintes de maladies rares de pouvoir **faire des recherches par type de maladie** afin de trouver des praticiens connaissant bien la maladie rare pour un suivi régulier. Or, les **plateformes généralistes ne permettent pas (ou peu) cette recherche par maladie** (seulement par type d'actes pour Doctolib (ex. encéphalogramme) ou par spécialité médicale). A l'inverse, les **plateformes dédiées aux maladies rares permettent la recherche par type de maladie, mais ne permettent pas des prises de rendez-vous direct, et ne recensent que peu les praticiens très spécialisés.**

Les plateformes généralistes de e-santé sont pour la plupart dédiées à la recherche de praticien/établissement de santé. Les articles qui analysent les plateformes généralistes se réfèrent peu de façon explicite aux patient (5%), à la qualité des soins (3%), à l'accès aux soins (2%) ou à la coordination (2%) (voir *Figure 2*). C'est le cas de 95% des articles, dont 26% citent la plateforme comme base de données pour identifier des praticiens et 71% pour identifier les notes de praticiens. De nombreux articles cherchent en effet à expliquer les facteurs qui influent positivement ou négativement sur les notes données aux praticiens.

**Figure 2. Un faible intérêt pour le patient, la qualité et l'accès aux soins dans la littérature associée aux plateformes généralistes. Champ : base plateformes généralistes. En nombre d'occurrences.**

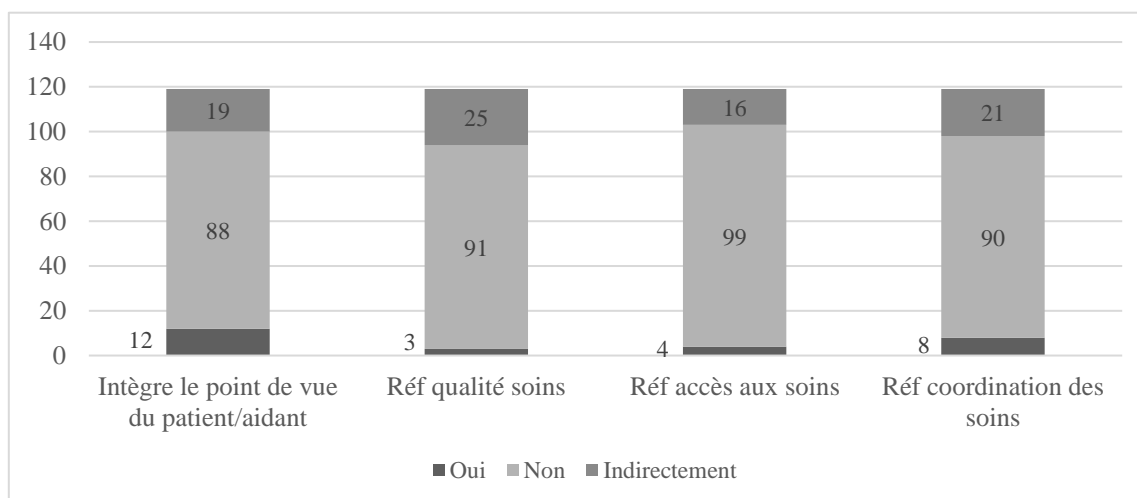


Les notes étant attribuées par les patients et associées à la qualité (perçue) des soins, les articles reflètent fortement ces aspects de façon indirecte. Ainsi, 75% des articles réfèrent indirectement au point de vue des patients et 82% à la qualité des soins. Si les plateformes sont fortement mobilisées en tant que base de données, très peu de travaux interrogent les plateformes dans leur fonction de coordination. Les plateformes généralistes ou dédiées aux maladies rares présentent des caractéristiques et fonctionnalités différentes.

### 3.2.1.2. Les plateformes spécifiques aux maladies rares sont surtout centrées sur la recherche

L'analyse de 119 articles faisant référence aux plateformes spécifiquement dédiées aux maladies rares montrent un intérêt évident pour les maladies rares, avec 82% de références explicites, mais laissent de côté le point de vue des patients, la qualité des soins, l'accès aux soins et la coordination des soins, qui sont peu mentionnés par ces travaux (voir Figure 3).

**Figure 3. Un faible intérêt pour le patient, la qualité et l'accès aux soins dans la littérature associées aux plateformes maladies rares. Champ : base plateformes maladies rares. En nombre d'occurrences.**



Le point de vue des patients ou aidants n'est pris en compte explicitement que par 10% des articles de la base maladie rare (12% le font indirectement) et les problématiques de

coordination des soins sont aussi très peu évoquées : 7% des articles y réfèrent explicitement, 18% implicitement. Un seul article se réfère explicitement à la plateforme en tant qu'instrument de coordination. Quatre spécifient que la plateforme est un lieu de ressources pour les médecins et/ou les patients.

La plateforme est le plus souvent citée en tant que base de données ayant permis la réalisation du travail de recherche publié : c'est le cas de 82% des articles de la base. La plateforme la plus récurrente citée est Orphanet, avec 112 occurrences sur 119. Elle est d'ailleurs peu interrogée dans sa fonction de coordination des acteurs : 9% des références le font explicitement, 15% indirectement.

Au total, la base relative aux plateformes comprend 38% de ses références qui sont relatives aux maladies rares (2% y réfèrent implicitement). Cette proportion tend à témoigner de la **dynamique de recherche sur ces questions associées aux plateformes maladie rares**, qui constituent une base de données précieuse pour mener des travaux de recherche.

L'étude des trois bases, ainsi que de la base globale révèle un intérêt explicite faible pour le point de vue du patient, la qualité des soins et l'accès aux soins dans la base globale. Les problématiques et enjeux de coordination ne sont explicites que dans 4% des articles (et implicites dans 14%). Le fait que la plateforme soit mobilisée comme base de données, c'est-à-dire comme outil potentiel de la recherche, est très fortement présent, vu que cela concerne 86% des articles. En revanche, **le rôle de la base en tant que dispositif de coordination est peu interrogé.**

### **Les plateformes servent parfois à orienter le choix des patients dans le système de santé**

Sur les 258 articles de la base globale d'articles sélectionnés (voir *Annexe 4*), 20 articles traitent plutôt de l'orientation ou du choix des patients dans le système de santé par différentes plateformes, et font donc l'objet d'une analyse approfondie. La plupart sont écrits en anglais. Parmi les 20 articles retenus, 14 sont liés directement aux maladies rares. Après avoir caractérisé les différentes plateformes et leurs liens avec les politiques publiques, on soulignera les éléments issus de la littérature arguant d'une contribution à une meilleure coordination.

### ***Des plateformes généralistes localisées aux États-Unis***

La première plateforme est portée par le Center for Medicare and Medicaid Services (CMMS) et fournit un **système de notation d'hôpitaux** destiné à permettre aux personnes ayant besoin de soins de comparer les hôpitaux. Le système de notation repose sur une méthodologie complexe incluant la mortalité, la sécurité, les réadmissions, le ressenti du patient, l'effectivité des soins, l'attente et l'efficacité de l'utilisation de l'imagerie médicale. Kaye et al. (2017) s'intéressent à la qualité de cette notation pour le cas particulier des chirurgies oncologiques<sup>10</sup>, dont le volume annuel est un critère important de qualité. Le système de notation du CMMS est

---

<sup>10</sup>Consistant au retrait de tumeurs cancéreuses.

considéré comme une information « correcte » par les auteurs, qui est considérée comme une variable favorisant la coordination.

Zocdoc est une plateforme de prise de rendez-vous en ligne portée par une organisation de type start-up qui permet la recherche de praticien. Cette recherche peut **s'effectuer selon des critères géographiques, mais aussi selon le type d'assurance du patient**. Kurtzman et al. (2018) mettent en évidence le fait que les rendez-vous offerts diffèrent selon la couverture du patient, et que les patients Medicaid sont plus éloignés des praticiens proposés. En revanche, le nombre de rendez-vous accessibles en 3 jours est relativement similaire. Il n'existe pas de fonction de recherche de praticien selon le type de paiement (tiers-payant ou non) sur Doctolib. Il existe cependant un filtre, accessible en recherche approfondie, selon que le praticien pratique ou non le dépassement d'honoraires. L'article met par ailleurs en évidence que la **prise de rendez-vous en ligne permet des délais d'accès aux soins plus rapides que les systèmes traditionnels** (le téléphone en particulier) ; et que du côté du médecin, la **prise de rendez-vous en ligne a des effets sur le *no-show***. Il n'est pas mentionné si ces effets sont liés à un système de rappel de rendez-vous.

Healthgrades est une plateforme de **notation de médecin** permettant **une information sur les praticiens existants ainsi que sur la qualité de leurs services**, la qualité étant supposée être une des dimensions du choix. Il s'agit, en 2017, d'une des plateformes les plus utilisées pour la notation de médecin et de celle avec le plus de praticiens référencés. Il s'agit également d'une entreprise privée.

Pour Shah et al. (2019), la plateforme constitue une **information pour la prise de décision du patient**, dont la satisfaction pourrait être utilisée comme **proxy de la qualité de soins** (Vu et al., 2017). En revanche, Shah et al. (2019) ne **questionnent pas la qualité de l'information reçue, et considèrent les systèmes de notation des médecins uniquement sous un jour positif**.

On peut lier cette observation à l'étude des plateformes Yeld et RateMd (Kassutto et Shah, 2015), qui met en évidence le **lien entre plateforme de notation de médecins/établissements de santé et la politique publique**. L'Obamacare a impulsé une dynamique de remboursement des soins basés sur la performance, le paiement devient ainsi lié aux notes, bien que les relations entre satisfaction du patient et qualité des soins soient mitigées.

Pour conclure, **informer les patients sur l'offre existante et sa qualité via un système de notation** sont les principales fonctionnalités des plateformes généralistes identifiées. Il peut y avoir un **lien entre notations et honoraires, les informations sur la qualité tendant également à être mobilisées dans le cadre des remboursements assurantiels, fortement influencé par les politiques publiques de santé**.

### *Les plateformes maladies rares et leurs liens avec des politiques publiques*

Orphanet est la plateforme la plus présente dans la littérature analysée puisque 9 articles s'y réfèrent directement, dont plusieurs spécifiquement consacrés à la présentation de la plateforme. Elle est cofinancée par l'Union Européenne et les pays membres (Lynn et al., 2017). Orphanet est décrit comme : « *un portail en libre accès sur Internet, [ayant] pour mission d'informer les professionnels de santé et les patients afin de contribuer à améliorer le diagnostic tout en favorisant une meilleure prise en charge et un meilleur traitement des maladies rares. [Il propose] un inventaire et une encyclopédie des maladies rares [...] ; une aide au diagnostic ; des recommandations cliniques et d'urgence ; un répertoire de tests, [de médicaments, de projets de recherche en cours ainsi que] les centres de référence et de compétences* » (Maiella et al., 2013, p. S3). La plateforme développe également un ensemble de classification (maladies, médicaments, etc.) pouvant être remobilisée pour des recherches en dehors de la plateforme, et contribue ainsi à la construction d'un « langage » commun permettant la recherche et le partage d'informations (Griffon et al., 2016).

Outre Orphanet, on recense dans la littérature une plateforme en France et deux en Allemagne, toutes deux articulées à des politiques publiques. En France, la plateforme CEMARA (Centres Maladies Rares) est un système d'information qui met en réseau les CRM (Landais et al., 2010). Un des objectifs identifié pour la plateforme est **d'améliorer la collecte d'information, de façon à mieux estimer les besoins et d'adapter l'offre de soins**. Le système est partagé par 33 des 131 centres de références en 2010, et référence 850 prestataires de soins, dont 171 unités cliniques et 33 centres de référence. CEMARA est articulée à Orphanet et utilise son ontologie. Elle s'inscrit en lien avec la recommandation de la Commission européenne pour la mise en œuvre d'action concertées autour des maladies rares.

Les recommandations européennes de mise en place de plans maladies rares ont amené l'Allemagne à lancer deux projets de plateformes davantage orientées patients qu'Orphanet : ZIPSE et Se-Atlas. ZIPSE sera un portail d'information à destination du grand public et des praticiens, dans le cadre d'un plan national maladies rares de 2013. Le constat à l'origine du projet est qu'Orphanet fournit nombre d'informations sur les maladies rares, cependant, ces **informations ne sont pas adaptées aux patients. Le portail organise des liens vers une information pertinentes pour les patients, dont la qualité a été vérifiée** (Litzkendorf et al., 2018). Se-Atlas devait être un site Internet permettant d'identifier et localiser des praticiens en lien avec les maladies rares (Storf et al., 2014). Le projet a été financé par des fonds publics, dans le cadre du Plan Allemand pour les maladies rares de 2013. Deux difficultés sont identifiées autour de la mise en place de cette plateforme : la classification des professionnels mais aussi la **nécessité de financement pérennes**.

### *Les plateformes restent peu connues*

En Irlande (Byrne et al., 2020) comme en Allemagne (Hanisch et al., 2020), les plateformes maladies rares sont méconnues, compromettant ainsi leur potentialité de coordination. Hanisch et al. (2020) montrent cependant que les **groupes de patients sont eux relativement bien**

**connus, soulignant ainsi un manque d'information sur les dispositifs gouvernementaux.** Boffin et al. (2018) recommandent la promotion d'Orphanet, peu connue des médecins généralistes en Belgique.

La littérature met en évidence **l'importance des plateformes pour la coordination** sans que ce ne soit spécifiquement démontré, notamment grâce aux **informations et outils contenus sur ces plateformes.**

### **3.2.1.3. Les fonctionnalités des plateformes internationales reflètent la faible prise en compte de la coordination**

Les caractéristiques des plateformes ont été documentées pour les systèmes de recherche de professionnels de santé (*online providers*), de prise de rendez-vous en ligne et de téléconsultation pour les patients (*online booking* ou *choose and book*) et de rappel de rendez-vous (*appointment reminders*) ; que ces fonctionnalités soient opérées ou non dans le cadre d'une plateforme e-santé.

**Les fonctionnalités des plateformes** (téléconsultation, rappels et prise de rendez-vous en ligne) **sont dissociées dans la littérature.** Les 150 articles étudiés (voir *Annexe 5*) **traitent principalement des systèmes de rappel de rendez-vous (61%)** en comparaison à la téléconsultation (7%) et la prise de rendez-vous en ligne (24%).

Les **maladies rares ne sont pas évoquées dans la littérature des plateformes par fonctionnalités.** Le point de vue du patient est relativement bien pris en compte (46% des articles, dont 9% indirectement).

#### **Online provider : la présence en ligne des médecins**

... est une fonctionnalité proposée par plusieurs plateformes et qui permet au patient d'identifier un éventuel praticien. 11 articles traitent de cette fonctionnalité.

Le **point de vue du patient est assez fortement pris en compte**, mais la problématique de la coordination des soins est très peu présente : elle est explicitement mentionnée dans un article, et indirectement dans 3. Parmi les critères de performance, le plus fréquemment mentionné dans le résumé est la **qualité des soins, suivi par la sécurité.**

#### **Online booking : les systèmes de prise de rendez-vous en ligne**

40 articles sont retenus pour l'analyse. On constate dans la littérature que le système de rappel de rendez-vous est rarement associé à la prise de rendez-vous en ligne, indiquant que les fonctionnalités des plateformes sont isolées.

45% des articles abordent des problématiques indirectes de coordination de manière globale (implicitement et explicitement), et le point de vue du patient est pris en compte globalement dans 48% de la base. **L'accès aux soins (35%) est la dimension de la performance la plus souvent évoquée**, suivi par le **temps d'accès aux soins (23%)**. Un gain de temps pour le patient est évoqué dans 25% des articles. Les **travaux menés à l'échelle du système de santé**

**occupent un poids relativement important** (48%, dont 5% de travaux visant cette échelle), ce que l'on ne constate pas ou peu pour les autres fonctionnalités étudiées.

### **Choose and book : le système de prise de rendez-vous du National Health Service<sup>11</sup>**

Cette plateforme vise à prioriser les urgences, et est mobilisée pour des soins de second recours. Onze articles en traitent. Près de la **moitié des articles évoquent une transformation du système de santé, à laquelle 3 articles associent explicitement une résistance des médecins**. Aucun critère de performance ne se dégage particulièrement. **L'accès aux soins, l'efficacité et la qualité des soins sont les plus mentionnés** avec chacun 2 occurrences. La **coordination est très évoquée** : seuls 2 articles sur 11 ne l'évoquent pas.

Les attentes autour de *Choose and Book* étaient élevées, car la plateforme devait permettre l'amélioration des choix des patients, la réduction des annulations de rendez-vous, améliorant ainsi la productivité du système et permettant de réduire les durées d'attente. La littérature évoque toutefois un ensemble de faiblesses liées à la plateforme et à ses modalités de mise en place. Tout d'abord, il n'existe **pas de procédure claire pour la recommandation de patients vers ce service**, une redirection vers le mauvais service pour les prises en charge conduisant à un **allongement des délais de prise en charge** (Chuo et al., 2010). En effet, les **lettres de d'adressage de patients sont essentielles pour la transmission d'informations et nécessaires pour certaines prises en charge**. Cependant, le personnel **administratif n'y avait pas les droits d'accès, alors qu'il joue un rôle majeur dans la préparation des consultations** (Hurst et al., 2016). Cela soulève la **problématique du partage de dossier médical**. Il y a également un problème dans **l'implémentation de la plateforme elle-même : les hôpitaux ne sont pas tous reliés au système, le choix ne pouvant se faire que pour l'établissement et non pas le praticien** (Dixon, Robertson et Bal, 2010). Si cette absence de choix a été réglée, les informations permettant aux patients de choisir effectivement à partir des sites web des praticiens restent peu nombreuses (Radha et al., 2012), réduisant le choix à un choix entre des modalités de rencontre (horaires, distance).

### **Appointment reminders : les systèmes de rappel de rendez-vous**

On retient 88 articles en traitant dans notre analyse. Les effets des rappels de rendez-vous sur **l'effectivité** de ces derniers sont analysés dans 68% des articles. Ne pas honorer un rendez-vous et les problèmes de performance sous-jacents sont mentionnés dans 48% des articles. Ainsi, un **effet positif du système de rappel sur les rendez-vous non-honorés est constaté dans 68% des articles analysant cet effet** quand 13% des articles constatent des effets mitigés, étant positifs à court-terme puis nuls à moyen terme.

**La qualité des soins (46%) et l'acceptabilité (43%) sont les principaux critères de performance mentionnés** implicitement et explicitement, suivis de près par la **continuité des soins (33%)**. Le **point de vue des patients est assez fortement pris en compte (42%)**, mais leurs gains de temps sont peu évoqués (5%). Les dispositifs de rappel de rendez-vous ayant

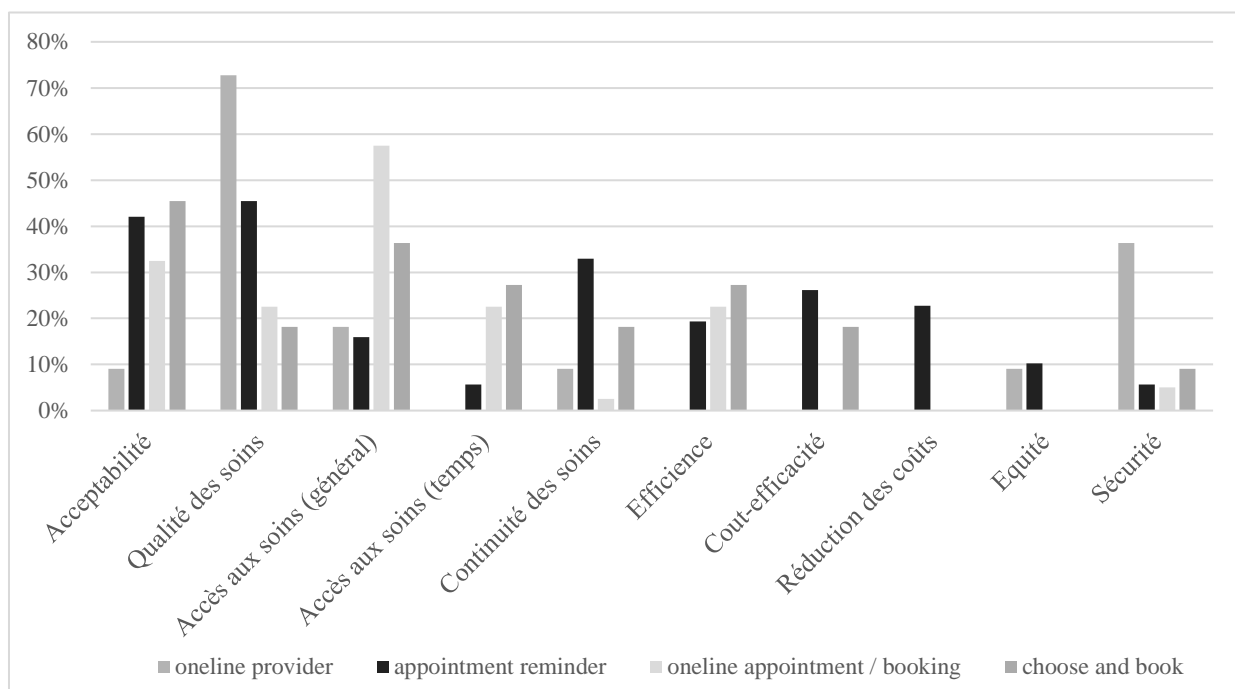
---

<sup>11</sup> Le système de santé britannique.

vocation à optimiser le temps médical en limitant les rendez-vous non-honorés, cela devrait réduire les délais d'attente pour le patient et favoriser l'accès aux soins. Pourtant, le temps d'accès au soin (6%) et l'accès général au soin (11%) sont très peu abordés par les articles traitant du système de rappel de rendez-vous. Seulement 4 articles réfèrent à des problématiques de coordination, et ce, implicitement.

Les **critères de performance auxquels les articles se réfèrent principalement** (voir Figure 4) sont la **qualité des soins** (40%), l'**acceptabilité** (38%), l'**accès aux soins** (29%) et la **continuité des soins** (22%). Bien que de nombreux articles portent sur l'ensemble du système de santé (24% de la base), la question de la coordination est très peu présente puisque seulement 5% des articles s'y réfèrent directement et 19% indirectement.

*Figure 4. Critères de performance (in)directement mobilisés (en % de la base). Champ : base par fonctionnalités complète.*



#### **3.2.1.4. Zoom sur les éléments en lien avec la coordination des soins : analyse approfondie de la littérature sur les fonctionnalités**

L'analyse approfondie a porté sur 21 articles traitant de la coordination. Au cours de l'étude, une fonctionnalité a émergé comme importante, celle de la **transmission de données patients**.

Il y a de forts liens entre les plateformes de e-santé et les politiques publiques de santé. Les **système de prise de rendez-vous sont particulièrement représentés dans la base coordination des soins**, il s'agit soit de systèmes rattaché à un hôpital/cabinet médical ; soit de systèmes soutenus/organisés par la puissance publique.



### ***Prendre rendez-vous directement en étant patient***

Des travaux sur Taiwan (Hsu et al., 2019 ; Yang et al., 2019) ont souligné qu'environ 60% des hôpitaux du pays avaient un système de prise de rendez-vous en ligne, dont les configurations/fonctionnalités offertes et fournisseurs sont variables. En parallèle, certaines autorités publiques ont développé et soutenu le développement de dispositifs de prise de rendez-vous en ligne. C'est le cas pour les hôpitaux publics en Chine mais aussi au Québec pour la prise de rendez-vous avec des généralistes.

Le gouvernement chinois a développé et mis en place une telle fonctionnalité de prise de rendez-vous en ligne pour l'ensemble des hôpitaux publics de Chine depuis 2009 (Zhang et al., 2014). Ce système est supposé réduire les temps d'attente dans l'hôpital où on se déplace dans usuellement dans le service pour attendre un créneau.

*Rendez-vous santé Québec* (RVSQ) est un système public interopérable développé par le Québec et offert aux médecins (Breton et al., 2022). La plateforme RVSQ a été conçue pour être compatible avec les systèmes de dossiers médicaux et de lettre d'adressage. Les patients peuvent utiliser la plateforme pour prendre rendez-vous avec un médecin en fonction de la localisation et de la disponibilité. Les **cabinets médicaux ont été encouragés à l'utiliser** plutôt que d'autres plateformes, dans **l'objectif d'améliorer l'accès aux soins de la population générale** (Paré et al., 2021). RVSQ était peu utilisée avant le Covid. Cependant, la pandémie a renforcé le besoin de gestion des rendez-vous, plus particulièrement pour la gestion de la coordination entre différents services de santé. La plateforme a alors été davantage mobilisée et s'est implantée, et est devenue une innovation organisationnelle très utilisée (Breton et al., 2022).

### ***Lier la médecine de 1ère et 2ème ligne : la prise de rendez-vous indirecte***

La plateforme *Choose-and-book* sert à la prise de rendez-vous avec un praticien spécialiste/de deuxième ligne. L'idée clé de la politique du NHS, dont est issue la plateforme, était que donner le choix de la date, la durée d'attente et de l'hôpital aux patients permettrait de réduire les listes d'attente et d'améliorer l'efficacité du système. **Conçu avec une approche descendante** (Dixon, Robertson et Bal, 2010), destiné à mettre en œuvre une politique publique, le **dispositif a fait l'objet d'une importante résistance chez les praticiens** (Greenhalgh, Stones et Swinglehurst, 2014 ; Greenhalgh, Swinglehurst et Stones, 2014). *Choose and book* offre une interface qui relie le généraliste avec les hôpitaux pour la prise de rendez-vous et permettant la transmission des dossiers patient. Pourtant, le **dispositif est complexe et peu maniable**. Le rendez-vous peut également être pris par le patient par Internet ou téléphone, le dossier étant attaché par un mot de passe sécurisé.

Un système proche a été développé au Pays-Bas. Il s'agit de ZorgDomein (Dixon, Robertson et Bal, 2010), qui inclut une lettre d'adressage directement extraite du système d'information du médecin généraliste, montrant que les systèmes communiquent entre eux. ZorgDomein repose sur une décision d'établissements locaux et a été financé par ces hôpitaux publics, et

n'est donc pas diffusé à échelle nationale. En 2010, il est utilisé dans 13 des 100 hôpitaux des Pays-Bas, d'autres hôpitaux ayant développé et implémenté des systèmes proches.

### *Limites de la prise de rendez-vous en ligne et recommandations*

Une enquête menée en Chine (Zhang et al., 2014) a montré que 5 ans après la mise en place d'un dispositif de prise de rendez-vous en ligne dans l'ensemble des hôpitaux publics chinois, **le système de prise de rendez-vous en ligne reste peu utilisé**, ce qui est expliqué par le fait que le système **n'est pas bien connu, et qu'il se limite à la prise de rendez-vous**. Les **médecins préfèrent également d'autres systèmes**, la prise de rendez-vous à l'avance induisant un risque que le rendez-vous ne soit pas honoré. Les patients pourraient être encouragés à l'utiliser s'il était possible d'intégrer les dossiers personnels/de médicaments et fournissaient des informations.

Les études sur DoctorDirect indiquent que le système permet une réduction de la non-présentation à un rendez-vous, qui peut globalement réduire la liste d'attente pour un rendez-vous et faciliter l'accès aux soins. Face à ce système, les médecins étaient hésitants et des **améliorations ont été suggérées et semblent avoir été développées**. La durée de consultation (espace entre 2 rendez-vous dans le planning) était fixe alors que certaines consultations, liées à des motifs spécifiques, demandaient plus de temps : un système de filtre selon le type de rendez-vous a donc été introduit (Paré, Trudel et Forget, 2014).

Les travaux sur Rendez-vous Santé Québec indiquent que le **système de prise de rendez-vous seul n'est pas suffisant pour améliorer l'accès aux soins, une combinaison de fonctionnalités favorisera en revanche un meilleur taux de non-annulation** des rendez-vous. Les fonctionnalités de rappel de rendez-vous et d'annulation en ligne sont alors intéressantes. Paré et al. (2021) soulignent également **l'importance de l'interopérabilité**, tout en ajoutant que les médecins **peuvent se montrer résistants face à un système imposé par la puissance publique**. Gomez-Cano et al. (2020) insistent sur l'importance du maintien d'**alternatives pour la prise de rendez-vous**, comme le téléphone.

De son côté, *Choose and book* est **peu utilisé par les généralistes en raison de difficultés techniques découlant du manque de concertation avec les médecins sur leurs besoins lors du développement de la plateforme**. Ils ont par ailleurs un a priori négatif sur la plateforme. Le temps que suppose le recours au système et son manque de souplesse sont également des raisons de son désintérêt, car l'utilisation du système pendant la consultation en rallonge la durée (Dixon, Robertson et Bal, 2010). Le système est délaissé par les médecins car ils considèrent que les patients ne sont pas capables de faire des choix rationnels (donc leur donner le choix n'est pas bénéfique), l'outil a des limitations matérielles, et car ils n'ont pas aimé avoir à gérer des tâches administratives (Greenhalgh, Stones et Swinglehurst, 2014 ; Greenhalgh, Swinglehurst et Stones, 2014).

### *Plateforme de notation et évaluation des politiques publiques*

Zorgkaart est une plateforme de notation de médecins gérée par la fédération des patients néerlandais. Hendrikx et al. (2018, 2019) cherchent à savoir si les données recueillies via la plateforme peuvent être mobilisées efficacement pour la gestion de la politique publique régionale visant à améliorer la qualité des soins, ce qui suppose de l'évaluer. Ici, la plateforme est mobilisée dans une **optique de recueil de données sur les notes des médecins pour l'évaluation d'une politique publique**, même si ces données ne sont pas suffisantes et peuvent être de pauvre qualité. On peut rapprocher ce cas du système de notation étasunien précédemment relevé.

### *Les réseaux sociaux comme dispositifs de coordination ?*

Enfin, Li et al. (2019) rendent compte d'une expérimentation menée au Vietnam cherchant à saisir s'il était possible d'améliorer la communication entre différents types de professionnels via les groupes privés sur Facebook. Si l'étude reste expérimentale, il est mis en évidence que les groupes peuvent être utilisés pour échanger des informations entre professionnels de santé.

#### *3.2.1.5. Mobiliser la e-santé pour coordonner les maladies rares*

On cherche ici à caractériser la manière dont la e-santé permet d'améliorer (ou non) la prise en charge des maladies rares indépendamment de la coordination, tout en cherchant les éléments liés à la coordination dans l'analyse des articles.

Avant 2015, seuls 5 articles référant à la e-santé et aux maladies rares sont recensés. A partir de 2018, le nombre de publications augmente rapidement. Les articles référant au Covid-19 sont majoritairement liés à des problématiques de réorganisation et de management des soins pendant la pandémie. Les problématiques de e-santé ont pris de l'importance lors de la pandémie, notamment la question de la gestion des soins, même si la pérennité de ceux-ci n'est pas questionnée dans la littérature.

92% des articles réfèrent explicitement aux maladies rares, tandis que 5 articles le font indirectement, se focalisant sur une problématique pouvant toucher des personnes ayant des maladies rares ou non. Les articles traitent de maladies rares en général (14/66), d'un groupe de maladies rares (26/66), ou de cas particuliers (26/66). Les articles réfèrent à des problématiques technologiques pour 14% d'entre eux ; à des problématiques cliniques pour 41% et à d'autres problématiques, comme l'organisation des soins ou la coordination, dans 42%. Sur les 66 articles retenus, 18 traitent de l'amélioration de la recherche sur les maladies rares, 26 sont relatifs au diagnostic et 41 aux prises en charges.

La **littérature relative à la e-santé et aux maladies rares évoque dans 42% des cas la téléconsultation**. En revanche, les autres **fonctionnalités des plateformes (prise de rendez-vous en ligne, associée ou non à l'identification de praticien, et les rappels de rendez-vous) ne sont pas mentionnées**.

Les principaux critères de performance auxquels les articles de la base réfèrent sont **l'accès aux soins, la qualité des soins et l'acceptabilité**. La continuité des soins (23%) occupe une place relativement importante de même que la sécurité (21%). On note que d'autres formes de e-santé sont évoquées, comme des applications liées à l'éducation thérapeutique. En comparaison avec les bases précédentes, **le point de vue des patient paraît davantage pris en compte que dans la base plateforme**. Les critères budgétaires (efficacité, coût efficacité et réduction des coûts) sont pratiquement absents de la base « e-santé et maladie rare », et la base est peu mobilisée comme base de données (22%) en comparaison des bases précédentes. 55% des articles traitent d'études cliniques, et 28% sont développés à l'échelle d'un ou plusieurs systèmes de santé.

### **L'identification des professionnels au cœur des dispositifs**

Afin d'étudier la manière dont la e-santé peut contribuer à transformer la coordination des soins et/ou constituer un dispositif institutionnel de coordination, on a retenu 11 des 66 articles pour l'analyse approfondie. La majorité des dispositifs étudiés sont **orientés sur la prise en charge de la maladie rare** (traitement spécialisé). Un seul article (Lampe et al., 2020) intègre des problématiques de soins courants (accès aux médicaments/pharmacies, etc.). Trois types de fonctionnalités sont identifiés.

Certains outils de e-santé visent la **mise en place de téléconsultations**, mais il s'agit souvent de projets (Duis et al., 2019) ou d'outils spécifiques aux tensions liées au Covid-19 sur le système de santé pendant les confinements (Lampe et al., 2020).

Les dispositifs se concentrent sur l'identification des professionnels, que ce soit pour les patients (4/11 articles) ou pour favoriser les **échanges entre professionnels de santé**, notamment pour la **télé-expertise** (Asch et al., 2021 ; Coppo et al., 2016 ; Drop et al., 2012 ; Smith et al., 2020 ; Turnbull et al., 2021). Antoniou et al. (2015) font mention d'un registre électronique partagé. Ces dispositifs sont **fortement orientés sur le diagnostic, incluant parfois la prise en charge post-diagnostic**.

Du côté patient, les outils de e-santé servent à des fins informationnelles liées à **l'identification de professionnels** (Hebestreit, 2021 ; Paglialonga et al., 2021), relatives à **l'éducation thérapeutique** (Paglialonga et al., 2021) ou à la prise en charge générale des patients (Babac et al., 2018 ; Lampe et al., 2020).

La majorité (8/11) des dispositifs sont développés en Europe, illustrant l'importance de la **politique européenne de développement des réseaux maladies rares** (5/11 articles). La plupart de ces dispositifs reposent sur des **financements publics**, sauf un étant d'origine associative (Asch et al., 2021). L'un d'entre eux repose sur des outils développés par des organisations lucratives (Smith et al., 2020).

### **La e-santé favorise la coordination des soins des maladies rares**

Au total la littérature montre que **la e-santé a des effets positifs sur la coordination et le diagnostic** des maladies rares. Les dispositifs étudiés facilitent l'accès aux soins par la **mise en**

**réseau de professionnels de santé** et via l'information mise à disposition. Ainsi, les coûts de déplacement, d'attente du patient sont réduits et permettent une prise en charge plus rapide. Les articles mettent aussi en évidence une meilleure diffusion des dispositifs d'informations si leur accès est gratuit pour le patient.

L'étude de la littérature permet d'identifier 3 grands freins à ces dispositifs. Tout d'abord, il y a des problématiques d'interopérabilité des systèmes, notamment sur l'accès et la mise en commun des dossiers. S'en suivent des questionnements sur le cadre légal, en particulier sur la définition et la couverture assurantielle des responsabilités. Enfin, le coût de ces dispositifs et la pérennité des financements limite la mise en place de tels dispositifs.

Ainsi, le **développement de systèmes interopérables** (ce qui pourrait être un critère de financement public), le renforcement de la sécurisation via le cadre légal et la **pérennité des financements** permettraient de lutter efficacement contre les retards de diagnostic et les difficultés de recours au soins qui provoquent un surcoût de dépense du système de santé.

### **3.2.2. ... qui se confirment à l'étude des plateformes**

L'analyse de la littérature internationale sur les plateformes numériques nous a permis de les caractériser et de mettre en lumière leurs apports et insuffisances. Afin de voir si les plateformes maladies rares ont des caractéristiques spécifiques, une analyse de leurs sites a été réalisée.

L'analyse des sites Internet des 23 FSMR<sup>12</sup> avait plusieurs objectifs : distinguer les singularités/régularités entre les différents sites, identifier les points forts et les limites, le tout au prisme de la coordination des soins.

Les 23 sites Internet des FSMR n'ont pas forcément pas la même structure. La DGOS nous a par ailleurs confirmé qu'aucun cahier des charges précis n'avait été communiqué aux filières dans ce domaine. Au total sur l'ensemble des sites, 48 rubriques différentes ont ainsi été comptabilisées. Il existe cependant une certaine récurrence de quelques rubriques comme « Qui sommes-nous ? » (22/23 sites), « Les maladies » (17/23) et « La recherche » (17/23). Les rubriques « Covid » (1/23) et « Actualités » (7/23) semblant indiquer que les **sites sont régulièrement mis à jour**, même si certaines coordonnées de professionnels sont parfois périmées.

Lorsque l'on clique sur les différents liens, ces derniers contiennent des ressources aux formes variées : dossier à télécharger, vidéo, schéma, lien hypertextes, etc. Dans la majorité des cas, l'information n'est pas directement accessible sans **télécharger des documents ou sans cliquer sur un lien** qui dirige sur un autre site ou de regarder une vidéo pour obtenir le renseignement désiré.

L'entrée sur le site ne se fait généralement pas par maladie. Elle n'est **pas non plus différenciée en fonction des profils des visiteurs (patient, professionnel de santé, grand public,**

---

<sup>12</sup>Accessibles depuis le lien <https://www.filiesmaladiesrares.fr/>

**chercheurs, ...)**: seulement 6/23 sites ont un accès différencié pour les patients et les professionnels de santé. Les patients sont alors confrontés à des **ressources parfois très techniques et qui ne sont pas compréhensibles par tous**.

Les sites des FSMR s'avèrent néanmoins très riches en informations sur divers sujets, tels que les projets de recherche en cours, la description des maladies, les aides juridiques, financières, administratives... Une personne sachant quel renseignement chercher sur le site est presque certaine de le trouver. Cependant, face à cette masse importante d'informations, la **navigation sur les sites se révèle parfois difficile et chronophage**. Le **contenu essentiel, comme les coordonnées des acteurs des filières ou les conseils pratiques pour la vie quotidienne, est dilué dans une importante masse d'information**. La navigation sur les sites n'est pas facile et l'utilisateur peut alors avoir le sentiment de s'y perdre.

On note que les sites des FSMR ne présentent que très **peu de ressources ciblant la coordination des soins** notamment des contacts de professionnels en médecine de ville (médecins généralistes, kinésithérapeutes, orthophonistes, infirmières, etc.) à proximité du lieu de vie du patient.

Il n'y a pas de renvoi vers des plateformes de prise de rendez-vous direct même si la plupart (18/23) proposent une carte plus ou moins interactive présentant les coordonnées et numéros de téléphone, des centres de compétences ou de référence maladies rares. Ainsi une personne voulant prendre rendez-vous sur Doctolib, devra sortir du site de la FSMR pour voir si le centre où le professionnel propose des rendez-vous sur ce site, ce qui est parfois le cas. Au final, l'analyse des 23 sites Internet des FSMR a montré qu'il s'agit plus de **lieux d'information autour des maladies rares que d'un lieu névralgique pour la coordination** des soins. La navigation sur les sites est difficile. Leur architecture est complexe et le fait de devoir télécharger des documents pour accéder à l'information médicale, ainsi que l'impossibilité de prendre des rendez-vous en ligne témoignent de la faible interactivité des sites et de leur rôle vraisemblablement très minime dans la coordination effective des soins par les patients ou les professionnels de santé.

### **3.3. Le point de vue des patients et des professionnels de santé conforte ce manque d'adaptation numérique**

A travers l'étude du point de vue des patients, ainsi que des professionnels de santé, les conclusions issues de l'étude des sites des FSMR et provenant de l'analyse de la littérature sur les plateformes de e-santé se confirment.

#### **3.3.1. L'enquête par entretiens : le point de vue des professionnels**

L'enquête par entretiens des professionnels de santé (voir *Annexes 6* pour les caractéristiques des répondants) permet d'examiner leurs usages du numérique en lien avec la coordination des soins des maladies rares, ainsi que leurs différents points de vue et souhaits vis-à-vis du numérique en santé.

### 3.3.1.1. *La coordination des soins selon les professionnels des FSMR et CRMR*

Les professionnels interrogés (9) estiment tous que la **coordination des soins fait partie de leurs missions et qu'elle y occupe une place prioritaire, notamment pour l'organisation de la prise en charge des patients**. Par exemple, la plupart des médecins ont souligné qu'ils avaient pour missions d'organiser des parcours de soins pluridisciplinaires, de créer du lien hôpital-ville, et d'orienter le patient dans le système de soins. Ils sont plusieurs à avoir rapproché leur rôle de coordinateur à celui d'un « chef d'orchestre » du parcours de soins des personnes touchées par une maladie rare.

Cependant, ils ont aussi mis en avant les difficultés qu'ils rencontraient pour remplir pleinement cette mission, qu'ils considèrent comme très exigeante et **difficile à mettre en pratique**. Tous ont regretté le **manque de temps et de moyens humains** dont ils bénéficiaient, et reconnaissent que leur point faible réside dans la **connexion entre les professionnels de l'hôpital et de ville**.

Par ailleurs, certains professionnels estiment que les **patients ont un rôle absolument clé dans la coordination des soins**. Selon eux, ils sont considérés comme acteurs à part entière en tenant à jour leur dossier médical. Pour d'autres, les patients ne seraient pas en capacité d'organiser leurs rendez-vous médicaux ni de coordonner leurs soins.

*« [Les patients] sont acteurs de la coordination des soins dans la mesure où ils sont détenteurs de leur dossier. Donc ne serait-ce qu'avoir un dossier médical, avoir le nom de référents, et savoir comment y accéder, avoir les documents radiologiques c'est extrêmement important. Quand ils ont un dossier bien à jour, c'est un gain de temps énorme pour la coordination. Donc ils sont absolument acteurs de la coordination » (1A, F, coordinatrice d'un CRMR, AP-HP).*

*« Nos patients ou leurs parents ne sont pas capables de coordonner leurs parcours de soins eux-mêmes. Certains n'en ont pas les capacités, mais la majorité ne se retrouvent tout simplement pas dans la complexité de nos organisations hospitalières et de nos agendas » (3C, animatrice dans un CRMR et une FSMR, créatrice d'une application mobile, AP-HP).*

Les professionnels considèrent ne pas disposer d'outils numériques (sites Internet, applications, logiciels) satisfaisants pour la coordination des soins, et ne trouvent pas que des systèmes informatiques comme Doctolib ou ORBIS participent efficacement à la coordination des soins.

### 3.3.1.2. *Les usages du numérique pour la coordination des soins de maladies rares*

#### **(In)formation des professionnels**

L'usage du numérique le plus cité est **l'accès à la documentation médicale au format numérique**, plutôt ciblée vers les professionnels de santé de premier recours, et **son partage**. Sur les neuf professionnels interrogés, 7 ont témoigné de l'importance d'informer et de former les professionnels sur les maladies rares et leur prise en charge. L'accès à la documentation médicale peut prendre plusieurs formes, comme l'écriture des Protocoles Nationaux de

Diagnostic et de Soins (PNDS), disponibles sur les sites Internet des FSMR, par les professionnels. Les cibles de ces sites sont les patients, ainsi que les soignants souhaitant s'informer. Un répondant a même créé une application mobile à destination des jeunes soignants soulignant l'intérêt d'avoir un accès rapide et facilité à la documentation.

*« On a une application qui est une déclinaison de notre site Internet mais plus orientée pour les soignants. Elle est faite pour que des jeunes soignants aient accès facilement à des services comme “comment inscrire mon patient sur une RCP<sup>13</sup> ?”, “comment avoir accès aux PNDS ?” » (2B, cheffe de projet FSMR, hors AP-HP).*

Les professionnels sont principalement formés via des tutoriels vidéo fournis par les FSMR/CRMR. Les formations en ligne sont également utilisées, même si les professionnels regrettent qu'elles ne permettent pas de mettre en pratique les enseignements dispensés.

*« En ce moment pour la prise en charge de [nom de la maladie] des tutos sont en train d'être filmés pour enseigner aux kinés le type de kinésithérapie à mettre en place. L'un des moyens d'avancer c'est justement de mettre en place des tutos accessibles sur le site de la filière. Les tutos sont accessibles. Ils sont énormément vus. Donc je pense qu'effectivement il y a une place pour tout ce qui est communication, enseignement, tutos. Pour diffuser » (1A, coordinatrice d'un CRMR, APHP).*

Certains professionnels ont également évoqué l'accès rapide aux banques de données de santé qui permettent d'alimenter la recherche.

### **Informatisation et partage du dossier médical numérique**

Les professionnels interrogés utilisent un emplacement numérique **propre à leur établissement** pour **regrouper et partager en interne les données médicales des patients**, ce qui donne lieu à un « *mouvement vers le dossier patient informatisé, généralisé* » (4D, coordinatrice d'un CRMR, hors AP-HP). Les professionnels de l'AP-HP utilisent le logiciel ORBIS, où les comptes rendus dictés des coordinateurs sont accessibles aux médecins. Pour les professionnels hors AP-HP, les ARS et les CHU sont souvent à l'origine d'initiatives locales.

Tous **déplorent l'absence d'un outil national** qui faciliterait le partage de données médicales : les comptes rendus, les résultats d'exams, les bilans de santé, les ordonnances. La répondante 2B, cheffe de projet FSMR, hors AP-HP, mentionne un projet de carnet de santé numérique par la région Auvergne-Rhône-Alpes, mais insiste sur l'importance d'un outil unique, utilisé par tous.

---

<sup>13</sup>Réunions de Concertation Pluridisciplinaire.



La plupart des professionnels interrogés ne connaissaient pas le service numérique « Mon Espace Santé<sup>14</sup> » de l'Assurance maladie, alors que cet outil visait à être utilisé à l'échelle nationale. Parmi ceux qui en avaient déjà entendu parler, aucun ne l'utilisait pour l'alimenter ou le consulter pour leurs patients. Certains ont pu émettre des confusions entre Dossier Médical Partagé (DMP) et Mon Espace Santé (MES), ne percevant pas toujours une différence nette entre les deux outils. Cependant, une fois le dispositif présenté, l'ensemble des professionnels a constaté la pertinence de proposer et généraliser un tel outil. La simplification et la clarification du dossier médical du patient est l'argument le plus souvent cité :

*« Alors c'est vrai que nous pour l'instant on ne l'utilise pas trop. Déjà parce que nos outils à l'hôpital en fait ça ne marche pas avec Mon Espace Santé. Je pense que ça sera utile quand même sûrement parce qu'il faut voir que certains patients arrivent avec deux sacs Carrefour, un de chaque côté, remplis de dossiers et donc vous imaginez bien il faut métaboliser ça » (1F, animateur dans une FSMR et coordonnateur d'un CRMR, APHP).*

Néanmoins, les professionnels insistent sur le fait que les dossiers médicaux des patients devraient être localisés à un seul endroit, et que les informations le composant doivent être bien ordonnées et synthétisées.

### **Aide à la décision dans la pratique clinique**

Les maladies rares étant particulièrement difficiles à diagnostiquer, les professionnels de santé accueillent positivement les outils d'aide à la décision pour leur pratique clinique. Ces outils sont répartis en trois catégories : l'intelligence artificielle, la télésurveillance et la téléexpertise.

L'**intelligence artificielle** constitue une aide au dépistage et au diagnostic des maladies rares et permettent de suggérer des traitements. Les professionnels rapportent avoir plus de temps à consacrer à l'accompagnement de leurs patients grâce à ces outils.

*« On développe un prototype d'algorithme, de programme, qui serait d'utilisation facile pour les médecins, où ils rentreraient les caractéristiques de leurs patients et idéalement le programme lui dit, vous avez 90 chances que ce soit [nom de la maladie], 50% de risques qu'ils fassent une inflammation rénale dans l'année. Et la machine vous conseille d'utiliser [nom du traitement] » (2H, coordonnateur d'un CRMR, hors AH-HP).*

*« La première chose que l'on a c'est pour trouver les patients avec une ostéoporose, donc à risque de fracture. Donc il y a une équipe qui travaille sur un outil d'identification sur la base de traitement de mots dans les comptes-rendus, donc de la NLP [traitement automatique des langues]. On a développé à l'AP-HP un outil qui répond au mot "fracture" mais qui pourrait très bien répondre à "maladies rares" [...] On a aussi ce que l'on appelle l'imagerie*

---

<sup>14</sup>Un « espace numérique personnel et sécurisé, proposé par l'Assurance Maladie et le ministère de la Santé, qui a vocation à devenir le carnet de santé numérique interactif de tous les assurés. » (Assurance Maladie, consulté le 17/10/2023 [[En ligne](#)]).

*opportuniste. C'est-à-dire qu'il y a plein de scanners fait pour des raisons médicales [...]. Le principe c'est qu'il y ait un outil automatique qui soit appliqué à ces imageries et que sur le compte-rendu apparaisse « attention, fracture, nécessite une prise en charge, voir avec votre médecin traitant ». Donc la réflexion c'est de s'aider de ces outils numériques pour améliorer la prise en charge et notamment le ciblage des patients » (1E, coordonnatrice d'un CRMR, APHP).*

Cet usage peut aussi permettre à un professionnel médical d'obtenir des données recueillies sur le lieu de vie du patient grâce à l'utilisation d'un dispositif médical numérique. 2 répondants sur 9 ont recours à la **télé-surveillance**, soulignant l'intérêt d'avoir des données de vie réelle du patient pour adapter au mieux les traitements et préparer en amont les consultations physiques. Par exemple, des semelles connectées permettraient d'analyser la qualité et la vitesse de marche des patients en temps réel, avec des données plus complètes que celles fournies par les podomètres, ce qui permet d'évaluer l'efficacité des médicaments proposés et de préparer les consultations, explique 1E, coordinatrice d'un CRMR en APHP.

La **télé-expertise** est mobilisée via des outils permettant aux professionnels de solliciter à distance l'avis d'un ou de plusieurs autres confrères. Pour une majorité, ils utilisent la plateforme « Shareconfrère » qui leur permet d'échanger de façon simple et sécurisée sur les difficultés qu'ils rencontrent.

*« Nos collègues se connectent sur [Shareconfrère], chargent leurs Powerpoint, ou tout ce qu'ils veulent, et nous après en ligne le mercredi après-midi on se connecte et on va discuter du diagnostic sur la base des images qu'ils ont mis. [C'est] interactif, didactique, et ça permet aux collègues d'avoir une réponse en ligne. On tape le compte-rendu en trois lignes et il y a aussi une partie avec notre compte-rendu plus détaillée. Ça c'est un très gros changement parce qu'ils peuvent nous demander un avis le lundi, [et] le mercredi c'est bouclé quoi. Donc c'est un gain de temps vraiment bénéfique au patient » (1A, coordinatrice d'un CRMR, AP-HP).*

D'autres, minoritaires, n'utilisent pas de plateforme dédiée aux Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) mais plutôt des outils « grand public » tels que Zoom ou Skype.

### **3.3.1.3. L'utilisation du numérique en santé pour les patients, selon les professionnels de santé**

#### **Accès à l'information**

Selon les professionnels interrogés, les patients ont principalement recours au numérique pour **s'informer sur leur maladie**. Les professionnels ont à cœur de fournir aux patients de l'information facile d'accès et compréhensible. Pour cela, les sites Internet des FSMR et les réseaux sociaux tels que Facebook ou LinkedIn sont très utilisés.

*« Sur le site le point d'entrée c'est la maladie. Le patient va pouvoir cliquer sur sa maladie et rapidement il va trouver un résumé adapté, visible par tous et*

*compréhensible par tous. Il n'y a pas besoin d'avoir fait médecine pour le comprendre* » (2B, cheffe de projet FSMR, hors AP-HP).

Des formats plus vivants comme les webinaires et les vidéos sont également privilégiés. L'information mise à disposition des patients est variée et concerne aussi bien les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) recommandés que des informations relatives au médico-social. Ainsi, un répondant a mis en avant la création d'un annuaire en ligne pour trouver des professionnels de santé de premiers recours.

### **Éducation thérapeutique et autonomisation du patient**

L'e-ETP, ou l'Education Thérapeutique du Patient connecté, se développe de plus en plus selon les professionnels, qui selon eux améliore la prise en charge des personnes touchées par une maladie rare. Certains centres cherchent à développer l'e-ETP. On note le site Internet « ETP maladies rares », sur lequel chaque filière met à jour ses programmes, ou le programme d'ETP adapté en *serious game*<sup>15</sup>, mis en place par un CRMR.

*« On a mis en place un programme d'ETP en ligne pour les ados ou les jeunes adultes qui ont une déficience intellectuelle légère et donc ce programme vise à les rendre plus autonomes »* (4D, coordonnatrice d'un CRMR, hors AP-HP).

Les soignants interrogés ont la volonté d'organiser une prise en charge centrée sur le patient. Selon eux, il existe une **complémentarité entre l'expertise des professionnels et l'expérience que le patient a acquis au fur et à mesure de sa vie sur sa maladie**. Ainsi, les patients sont parfois amenés à auto-surveiller les signes cliniques de la maladie. Les professionnels estiment que cela renforce l'implication du patient dans son parcours de soin tout en consolidant le lien avec l'équipe médicale qui le suit.

*« Dans le cadre de [nom de la maladie], c'était de l'auto-suivi. C'est-à-dire que tous les mois [les patients] recevaient leur prise de sang, ils comptaient leurs articulations gonflées et douloureuses, et ils remplissaient un carnet en ligne. C'est clairement montré qu'à partir du moment où un patient est impliqué dans son suivi, c'est aussi le principe de l'éducation thérapeutique, bah il va mieux déjà. Dans les maladies rares, ils connaissent tellement leur maladie, mieux que leur médecin, qu'ils sont capables de participer à la prise en charge »* (1E, coordonnatrice d'un CRMR, APHP).

#### **3.3.1.4. La communication entre les professionnels et les patients**

Les patients et les soignants communiquent lors de toutes les phases de la prise en charge : pour la prise de rendez-vous, pour la préparation de la consultation, mais aussi pendant et après la consultation.

---

<sup>15</sup>Un jeu-vidéo dont le but est d'améliorer des compétences, sensibiliser, ou former de manière ludique.

### La prise de rendez-vous

Les professionnels interrogés sont mitigés concernant la prise de rendez-vous. Certains préfèrent utiliser des moyens plus traditionnels, comme les échanges par mail ou téléphone, alors que d'autres proposent des services en ligne comme Doctolib. Les professionnels réfractaires à la prise de rendez-vous en ligne considèrent que les patients ne sont pas en mesure de s'orienter dans le système de soins. A l'inverse, les professionnels qui utilisent Doctolib en sont très satisfaits et ne sont pas confrontés à des problèmes d'orientation.

*« Les applis du type Doctolib ce n'est vraiment pas adapté parce que, déjà pour nos secrétaires c'est compliqué de mettre [les patients] sur le bon type de consultation, alors vous imaginez bien. Ça ne serait pas gérable de faire des rendez-vous en ligne. Il faut vraiment connaître la maladie et ça reste de l'humain pour l'instant »* (4D, coordonnatrice d'un CRMR, hors AP-HP).

*« Alors on avait peur que les gens qui ne soient pas dans la cible prennent un rendez-vous mais jusqu'à maintenant tout ce que j'ai vu par Doctolib c'est que des patients dans la cible »* (1E, coordonnatrice d'un CRMR, APHP).

### La préparation de la consultation

Bien qu'ils en n'utilisent pas encore, les professionnels interrogés trouvent intéressante la **création d'outils numériques pour préparer leurs consultations**, afin qu'elles soient réservées à l'examen clinique, au traitement, ou au suivi médical. Cela leur permettrait aussi de s'assurer que le patient ait bien réalisé les examens demandés avant de venir en consultation.

*« N'oubliez pas, quand on organise des bilans urodynamiques, il faut qu'il y ait un examen d'urine stérile, une semaine avant. Dans la moitié des cas, ils ont oublié. Et donc l'examen est annulé. Et donc l'infirmière rappelle une semaine avant pour rappeler qu'il faut bien faire l'examen d'urine. "Ah bah on a perdu l'ordonnance", "ah bah attendez on vous la renvoie" »* (3C, animatrice dans un CRMR et une FSMR, créatrice d'une application mobile, AP-HP).

### La consultation

Tous les professionnels interrogés ont recours aux téléconsultations. Ils utilisent pour cela les outils mis à disposition par leur ARS respective. La crise du Covid-19 a souvent été mentionnée au cours des entretiens comme ayant accéléré le recours aux téléconsultations : aujourd'hui encore, les patients préféreraient parfois maintenir les consultations à distance, même si certains outils ne sont pas encore adaptés à sa mise en place.

*« Avec le Covid on a un peu appris la téléconsultation mais la rhumatologie c'est quand même une spécialité où il faut examiner les articulations et ça n'existe pas encore en rhumatologie l'outil qui arrive à examiner les articulations »* (1E, coordonnatrice d'un CRMR, APHP).

La possibilité de mettre en place un **suivi intermédiaire entre les consultations annuelles et la limitation des déplacements pour les patients éloignés** du centre de référence, pour qui la maladie est stable font partie des avantages les plus cités pour les téléconsultations. Les

soignants estiment néanmoins qu'elles ne sont pas adaptées à toutes les situations, et sont par exemple réfractaires aux téléconsultations pour les bilans annuels ou lors de l'annonce de résultats sensibles.

*« La téléconsultation on en fait beaucoup maintenant. Juste avant le Covid on n'en faisait quasiment pas, c'était impossible. On n'était pas équipé. Du jour au lendemain comme tout le monde on s'est mis à faire des téléconsultations. On utilise une plateforme qui s'appelle « Apizee ». C'est l'ARS qui nous a proposé de l'utiliser. Et ça, ça a quand même transformé nos pratiques parce qu'on est revenu bien sûr à la consultation en présentiel, mais on utilise quand même encore assez régulièrement la téléconsultation. Typiquement quand les gens habitent loin, que l'on ne veut pas les faire déplacer pour rendre un résultat, bien sûr pas trop sensible ! On ne va pas faire une grosse annonce catastrophique en téléconsultation » (4D, coordonnatrice d'un CRMR, hors AP-HP).*

### **Le suivi entre les consultations**

Les patients et les soignants utilisent des outils numériques pour communiquer entre les consultations. Les **patients sollicitent régulièrement par mail les centres de références auxquels ils sont rattachés pour poser leurs questions**. Parfois, ils ont également la possibilité de joindre directement le médecin en lui envoyant un message via une messagerie sécurisée. Ces outils sont également utilisés pour échanger des comptes-rendus de consultations, des résultats d'examen ou des ordonnances.

*« C'est un site web sur lequel les patients vont s'ils ont une plainte, si quelque chose ne va pas, s'ils font une poussée. Et normalement ça doit envoyer une alerte chez le docteur en disant "ah votre patient a écrit quelque chose" et nous on est censé aller voir ce qu'il a mis » (2H, coordonnateur d'un CRMR, hors AP-HP).*

*« Et donc avec ORTIF [Outil Régional de Télémédecine d'Ile-de-France] on peut envoyer des documents à nos patients, des CR, des ordonnances » (1F, animateur dans une FSMR et coordonnateur d'un CRMR, APHP).*

#### **3.3.1.5. Avantages et limites du numérique en santé selon les professionnels**

Les professionnels interrogés ont un avis plutôt positif sur le développement du numérique en santé. Tout d'abord, ils estiment que le numérique leur permet de fluidifier les parcours de soins. Ils ont précisé qu'il était une aide au diagnostic et qu'il participait à la réduction de l'errance diagnostic.

Selon eux, le numérique permet aussi de **prendre connaissance plus facilement du dossier médical du patient et donc de mieux préparer les consultations**. Enfin, la possibilité de mieux accompagner les patients est l'argument que les professionnels mettent le plus en avant. Le soignant peut alors dégager du temps pour communiquer avec son patient, répondre à ses

questions, échanger des documents comme des ordonnances et lui proposer un suivi plus régulier.

*« Le dossier papier c'est une horreur en consultation parce que vous y passez une demi-heure, 40 minutes, donc moi le dossier numérique je trouve ça très bien »* (1E, coordonnatrice d'un CRMR, APHP).

*« Comme je le disais, les outils numériques pour communiquer entre médecin ça c'est vraiment très bien. Transmettre de l'imagerie, faire des RCP, là oui ! Et pour la consultation avec le patient je pense que ça va bien pour le suivi de quelqu'un qu'on connaît »* (2H, coordonnateur d'un CRMR, hors AP-HP).

*« Ça permettait de faire circuler de l'info très factuelle, quotidienne, entre les professionnels »* (3C, animatrice dans un CRMR et une FSMR, créatrice d'une application mobile, AP-HP).

Les professionnels constatent que les patients sont relativement à l'aise avec ces outils qui sont la plupart du temps gratuits, faciles d'accès et simples d'utilisation, même s'ils souhaitent qu'une réflexion soit initiée à l'échelle nationale pour équiper les patients qui auraient besoin d'ordinateurs, de smartphones, de caméras, et de connexion Internet.

Selon les eux, le numérique permet **d'impliquer le patient dans sa prise en charge, de le faire participer, et ainsi de gagner en autonomie**. Il facilite l'accès à l'information grâce notamment aux nombreux sites Internet des filières et réseaux sociaux des associations. Son utilisation est très intéressante lorsqu'un patient habite loin d'un centre de référence, qu'il a des difficultés à se déplacer à cause de sa maladie, ce qui les oblige parfois à prendre une journée de congé pour se déplacer.

*« Parfois pour venir me voir c'est deux heures, deux heures trente de route. Et le patient je le vois une fois par an et quand ça va bien je le vois 10 minutes donc effectivement eux ils sont très friands [de la téléconsultation]. En plus je n'ai pas vraiment besoin de les examiner cliniquement donc je crois oui que par rapport à l'éloignement géographique, surtout pour les maladies rares où avoir un médecin spécialiste de sa maladie rare à moins de 150 km de chez soi ce n'est pas possible pour tout le monde, c'est intéressant »* (2B, cheffe de projet FSMR, hors AP-HP).

Si le numérique peut combler certaines lacunes, les professionnels interrogés anticipent quelques-unes de ses limites. Selon eux, il est difficile de développer des outils numériques **standardisés pour les maladies rares dans la mesure où elles sont de formes très variées**, et sont complexes à traiter.

*« On a des centaines de malades avec des spectres vraiment très hétérogènes et c'est là où c'est probablement le plus difficile de proposer un outil type. Déjà une maladie génétique tout le monde n'a pas la même forme, avec la même mutation vous avez des formes différentes. Et après quand on compare les*

*maladies entre elles, elles n'ont rien à voir donc c'est très difficile dans les parcours de proposer un parcours type et un outil unique* » (1E, coordonnatrice d'un CRMR, APHP).

Ils ont aussi mis en avant le fait que la mise au point de ces outils demandait beaucoup de temps et de moyens financiers. Quelques professionnels ont quant à eux regretté le **manque d'ergonomie** de certains outils qu'ils utilisent.

Pour la majorité des professionnels, la **confidentialité des données** apparaît comme primordiale et doit être pleinement réfléchi lors du développement des outils. Concernant les réseaux sociaux, ils ont également insisté sur la nécessité d'avoir systématiquement un modérateur pour vérifier la pertinence et la véracité des informations diffusées.

Un professionnel a aussi mentionné que le numérique pouvait mettre encore plus de côté des patients se sentant déjà très isolés, et qui demandent de rencontrer en présentiel les soignants.

*« Parfois il n'y a pas de groupe de patients sur les réseaux et donc les gens sont en souffrance et très isolés. Parfois il y a des maladies ultras rares mais les groupes sont en anglais donc on a un vrai problème de langage et d'accessibilité des patients français dans les groupes internationaux »* (1F, animateur dans une FSMR et coordonnateur d'un CRMR, APHP).

Les professionnels restent eux aussi attachés aux consultations physiques avec leurs patients. Ils peuvent alors mieux percevoir leurs émotions et proposer un accompagnement de meilleure qualité.

*« La médecine c'est quand même un truc physique, on est quand même censé faire un examen clinique. Ça m'est encore arrivé il n'y a pas longtemps, en mettant le stéthoscope sur les poumons ou le cœur je me dis "ouh il y a quelque chose" donc la télémédecine... »* (2H, coordonnateur d'un CRMR, hors AP-HP).

Les professionnels s'accordent à dire que le numérique en santé n'est pas suffisant pour répondre au problème de tension hospitalière auquel ils sont confrontés. Selon eux, le problème est avant tout un « *défaut de ressources humaines* » (1E, coordonnatrice d'un CRMR, APHP) qui ne peut être pleinement résolu par le numérique.

### **3.3.2. Le point de vue des patients : enquête par questionnaire**

Cette partie est consacrée à la présentation des résultats de l'enquête réalisée auprès des personnes atteintes de maladies rares ou de leurs aidants. Le questionnaire a pour but d'évaluer la connaissance et l'utilisation des services et outils numériques et d'analyser la manière dont les personnes coordonnent leurs soins.

### 3.3.2.1. *Caractéristiques des répondants*

405 personnes ont complété le questionnaire (voir *Annexe 7*) dans son intégralité. Il s'agissait **majoritairement de femmes** (72,84%). La moyenne d'âge était de 46 ans, et la médiane de l'échantillon était de 50 ans. 22,4% des répondants ont entre 18 et 41 ans, 48,9% ont entre 41 et 62 ans, et 19% étaient des retraités. 68 questionnaires ont été complétés par un proche aidant. Dans la grande majorité des cas (50/68), il s'agissait de la mère d'un enfant malade.

Parmi les 176 individus exerçant une activité professionnelle, et ils sont plutôt qualifiés puisque 41,38% étaient employés qualifiés et 36,78% étaient des cadres et professions intellectuelles supérieures. 14% des répondants est en situation d'invalidité. 36,3% des répondants ont un revenu mensuel inférieur à 2000 euros, 26,17 % ont un revenu compris entre 2000 et 3000€, et 30,9% ont un revenu supérieur à 3000€. La répartition des répondants par tranches de revenus et par catégorie socio-professionnelle correspond aux répartitions observées dans la population française.

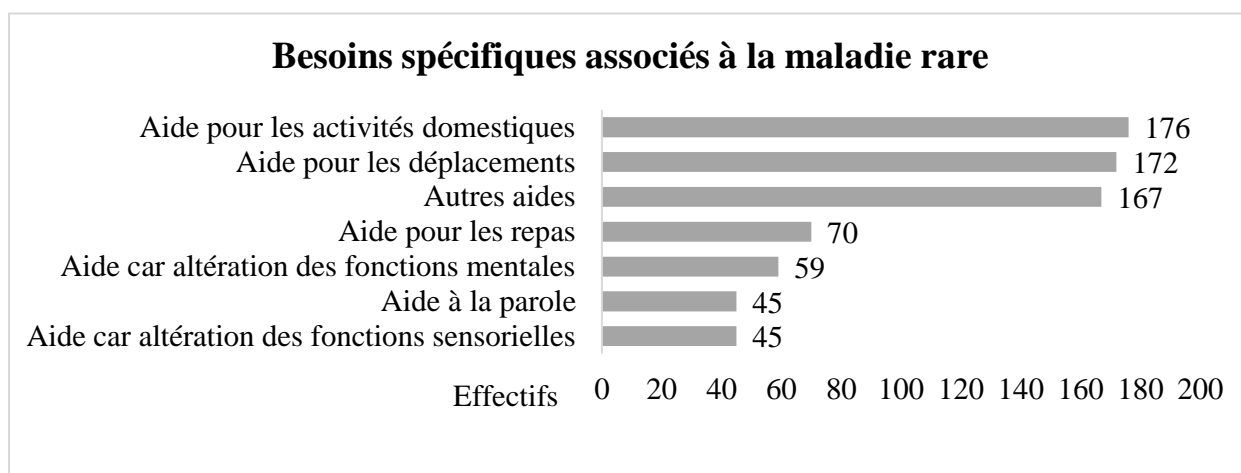
Les réponses provenaient de l'ensemble de la France métropolitaine et DOM-TOM, avec une sur-représentation de questionnaires complétés en Île-de-France (21,2%), en Auvergne-Rhône-Alpes 12,3 %, et en Provence Alpes Côte d'Azur (10,12%), des régions très peuplées (voir *Annexe 8*). 43,95% des répondants vivent en zone urbaine, dont 25,68% dans des villes de plus de 100 000 habitants, tandis que 25,93% vivent en zone rurale, dont 4,94 dans des hameaux ou des maisons isolées. Par ailleurs, on constate une correspondance entre les zones d'habitation des répondants et les zones où l'indice de défavorisation sociale est le plus faible (voir *Annexe 9*) : les zones les plus claires indiquent des aires où les habitants sont le moins défavorisés géographiquement, et elles correspondent aux régions d'habitation les plus citées de nos répondants (Rey, Rican et Jouglan, 2011).

Les répondants ont pu renseigner s'ils le souhaitent la maladie rare dont ils sont atteints, soit 77 pathologies différentes. Après un recodage effectué à partir d'une classification par organes proposées par le site [www.filièresmaladiesrares.fr](http://www.filièresmaladiesrares.fr), on constate que, dans notre échantillon, les maladies hématologiques et immunitaires (29%), dermatologiques (21%) et neurologiques (21%) sont les plus fréquentes dans notre échantillon, tandis que les maladies cardiovasculaires (4%), du foie (5%), ou neuromusculaires (0,26%) sont moins fréquentes.

La majorité des répondants déclare rencontrer **au moins une difficulté dans la réalisation de ses activités quotidiennes**. Ces difficultés surtout liées aux douleurs (85,4%), à l'anxiété (80,7%), aux déplacements (69,3%) et au manque d'autonomie (62,1%). Les répondants sont limités dans leurs activités quotidiennes, puisque parmi les 405 répondants, 88% ont ainsi déclaré avoir au moins un besoin spécifique (voir *Figure 5*). Ces besoins sont relatifs à la **réalisation des tâches domestiques** (43,4 %), aux **déplacements** (42,5%), à l'alimentation (17,3%) et sont dans une moindre mesure liés à l'altération mentale de la personne malade (14,6%).



*Figure 5. Etats des besoins spécifiques générés par les maladies rares (plusieurs réponses étaient possibles). Source : questionnaire ORTIC.*



### 3.3.2.2. Usage du numérique en lien avec la maladie rare

#### Des patients très usagers du numérique dans le cadre de leur maladie...

Les répondants au questionnaire indiquent **utiliser les services numériques dans le cadre de leur maladie rare, et ce peu importe leur âge**. Comme le reste de la population française (Ministère chargé de la transition numérique et des télécommunications, 2023), les répondants utilisent principalement leur smartphone comme support à leur usage numérique (86%) puis un ordinateur portable (74% des répondants). Seulement 14% disent ne jamais les utiliser dans le cadre de leur maladie.

#### *Qui ne rencontrent pas de difficulté particulière dans l'usage du numérique*

79,51% des répondants déclarent être totalement à l'aise avec la navigation sur Internet. Globalement les répondants **sont à l'aise concernant l'utilisation du numérique**, même si 45,43% indiquent avoir de temps en temps des problèmes de connexion. Cela peut s'expliquer par le mode de diffusion du questionnaire : les malades n'étant pas utilisateurs du numérique n'ayant pas pu, par définition, répondre au questionnaire Lime Survey administré en ligne.

Les répondants disent ne pas rencontrer de difficultés majeures dans la recherche des informations sur Internet, même si elles sont parfois incomplètes (44,5%) et surtout trop techniques (47,2%) pour eux. 41,2% des répondants indiquent que l'information recherchée est généralement dispersée sur de nombreux sites, ce qui ne facilite pas leurs recherches.

De manière générale, les répondants ne rencontrent pas de difficultés particulières avec le numérique, que ce soit pour se procurer du matériel ou pour s'en servir, en dehors de quelques **difficultés financières pour financer l'achat du matériel** (22,5%) notamment de **dispositifs spécifiques adaptés au handicap** qui concerne 13,6% de l'échantillon. Il peut s'agir de souris ergonomiques ou des claviers adaptés (24%), d'outils de visionnage grossissant ou d'écrans pour malvoyants (20%), d'ordinateurs ou tablettes à commande oculaire de type Tobii (16%), mais aussi des fauteuils adaptés ou des coussins anti-escarres (11%).

### ***Qui utilisent principalement les réseaux sociaux pour obtenir des informations***

79,7% des répondants utilisent les réseaux sociaux en lien avec leur pathologie, dont 42% pour obtenir des informations médicales. Facebook est majoritairement utilisé : seulement 97 personnes sur 405 ne l'utilisent jamais dans le cadre de leur maladie. WhatsApp et Instagram sont nettement moins utilisés (dans 92/405 et 93/405 des cas).

Les personnes utilisant les réseaux sociaux en lien avec les maladies rares le font pour **discuter avec d'autres patients** (213/405), **obtenir des informations médicales** (181/405). A cela s'ajoutent des activités sociales, comme l'entretien du lien social (115/405) et la participation à des activités d'associations de patients (112/405). Les activités relatives à la prise en charge comprennent le fait de s'informer sur des thérapies alternatives (91/405), l'échange des adresses de professionnels de santé (80/405) et plus rarement l'obtention d'un avis médical (13/405).

### **Et qui connaissent mal les plateformes place par les sites institutionnels**

La **majorité des personnes concernées par les maladies rares ne consulte pas les sites institutionnels**. Ceux qui les consultent le font de façon peu fréquente. C'est le cas des sites institutionnels dédiés aux maladies rares : seulement 35% déclarent consulter les sites des centres de références (CRMR), et 3% le font de manière très régulière. Il en va de même pour les sites des FSMR : 39,7% des répondants les consultent, dont 3,7% très fréquemment. Cela illustre une certaine méconnaissance des dispositifs institutionnels par les répondants.

Le site Internet Orphanet, contrairement à ceux des CRMR et des CCMR, est plus visité, même si ces visites ne sont pas très fréquentes puisque plus moitié des répondants disent ne jamais consulter Orphanet. Il en va de même pour le site devenu <https://sante.gouv.fr/> : 74% des patients ne l'ont jamais consulté.

### **... Mais s'appuient parfois sur les sites des associations de patients dédiés à une maladie**

**Les répondants visitent principalement les sites des associations de patients** (70%) qui leur sont dédiées et assez peu les sites d'associations plus généralistes. En effet, les sites « Alliances maladies rares », « Solhand », « Eurordis », sont rarement visités par les répondants en règle générale : respectivement 292, 377, 360 répondants sur 405 ne les consultent jamais. Les sites Internet des associations de patients sont plus consultés que les sites précédents, mais faiblement : 160/405 personnes s'y rendent (très) fréquemment, et 123 personnes s'y connectent parfois.

En dehors des renseignements sur leurs maladies (82%), les répondants n'utilisent pas Internet pour avoir accès aux informations sur les aides et services sociaux disponibles, sauf lorsqu'ils font des demandes à la MDPH.

#### ***3.3.2.3. Prise en charge médicale de la maladie rare : connaissance des dispositifs et modalités de prise en charge***

### **Une faible connaissance des structures de prise en charge dédiées aux maladies rares...**

Les répondants ne sont que 33% à se renseigner sur les lieux de prise en charge possibles de leurs maladie via Internet. De plus, la **connaissance des structures dédiées par les malades**

**reste mitigée.** Si les CRMR sont connus par 57,2% (232/405) des répondants, ils ne sont que 41,7% à connaître les FSMR et 36,7% à connaître les CCMR.

L'analyse de la connaissance de ces dispositifs en fonction de la maladie montre d'importantes **disparités dans ces connaissances**, puisque que la quasi-totalité des répondants souffrant du syndrome d'Ehlers-Danlos (32/33), de la polychondrite chronique atrophiante (14/17), du diabète insipide central (13/16) connaissent au moins un centre ou une filière maladie rare. En revanche, 75% des personnes atteintes d'algie vasculaire de la face ne connaissent pas ces dispositifs.

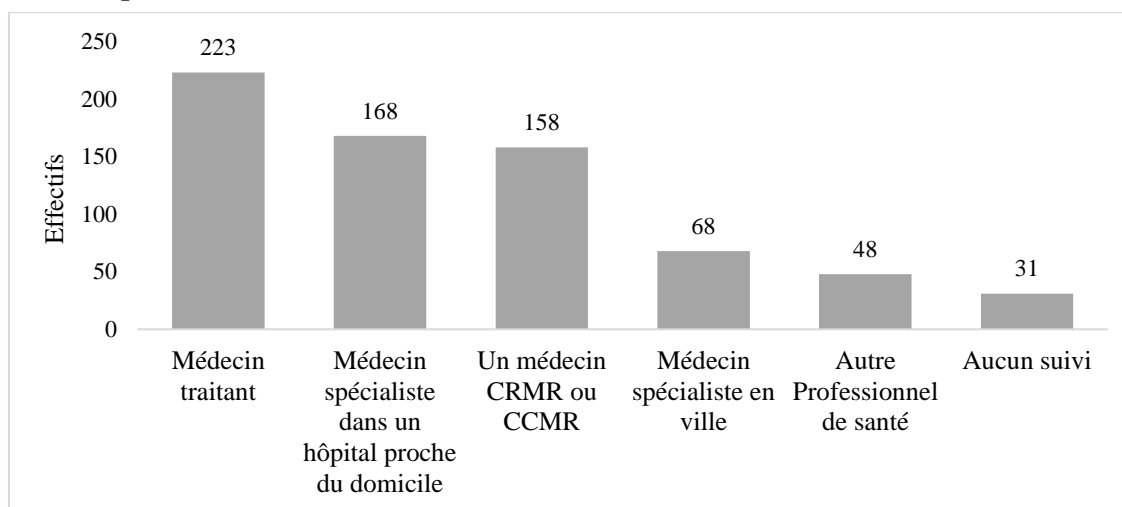
### *... qui s'explique par une faible prise en charge des répondants dans les centres dédiés aux maladies rares*

La méconnaissance des dispositifs maladie rare par les personnes malades est liée à une **prise en charge relativement peu fréquente** des patients répondants dans ces centres (sans qu'il ne soit possible d'établir un lien de cause à effet). Sur 405 répondants, 73 sont régulièrement pris en charge dans les CRMR contre 119 qui n'y ont jamais été. 43 ont régulièrement recours aux CCMR, contre 172 qui n'ont jamais été pris en charge par cette structure. Ce résultat est à mettre en relation avec les résultats précédemment présentés de l'enquête PMSI (cf. *Partie 3.1.2*) montrant que les hospitalisations de patients atteints de maladies rares ne s'effectuent pas principalement dans ces structures.

### *Des patients qui bénéficient d'un suivi médical régulier pour la plupart mais qui reste perfectible*

Le suivi médical régulier demeure un élément primordial dans la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare. La **majorité des participants** (92%) est **suivie par au moins un professionnel de santé**, mais 8% déclarent n'avoir aucun suivi. Alors que le suivi médical adapté nécessiterait une **coordination entre médecin traitant et médecin spécialiste de la maladie, seulement 55% des répondants déclarent être suivis par un médecin traitant** en plus des autres professionnels de santé. Le taux de suivi des participants par les médecins des centres maladies rares n'est que de 39% (voir *Figure 6*), ce qui reste relativement faible. Cela conforte la faible fréquentation de ces centres par les patients de maladies rares.

**Figure 6. Suivi médical des personnes atteintes de maladies rares (plusieurs réponses possibles).**  
 Source : questionnaire ORTIC.



**Quels sont les professionnels de santé mobilisés autour des personnes malades ?**

... Un suivi médical qui reste limité le plus souvent à un seul médecin

Le **médecin traitant** reste le **principal recours médical** (voir *Annexe 10*) des répondants (284/405) suivi par les médecins spécialistes de ville (179/405). Ces résultats sont cohérents avec ceux de Dubief et Le Chaffotec qui montraient le recours très fréquent aux médecins traitants (Dubief et al., 2021 ; Le Chaffotec, 2014).

On s’interroge alors sur les différents recours des patients en médecine de ville. Si la plupart des individus consultent leurs médecins traitant (284/405), un peu plus de la moitié d’entre eux consultent également un médecin spécialiste (146/284), le suivi n’est donc pas fréquemment effectué par un binôme médecin traitant/médecin spécialiste. Quant à ceux qui ne voient pas de médecin traitant (121/405), très peu s’appuient alors sur un médecin spécialiste (33/121).

**Tableau 5. Recours aux médecins traitants et/ou spécialistes de ville. Source : questionnaire ORTIC.**

Le patient...	Voit un médecin traitant	Ne voit pas de médecin traitant	TOTAL
Voit un médecin spécialiste de ville	146	33	179
Ne voit pas de médecin spécialiste de ville	138	88	226
TOTAL	284	121	405

Le *Tableau 5* indique le nombre de recours à des professionnels de santé autres que les médecins<sup>16</sup> pour des patients consultant un médecin traitant et des médecins spécialistes de ville et le nombre de recours de patients ne consultant pas de médecin spécialiste de ville, mais consultant un médecin traitant.

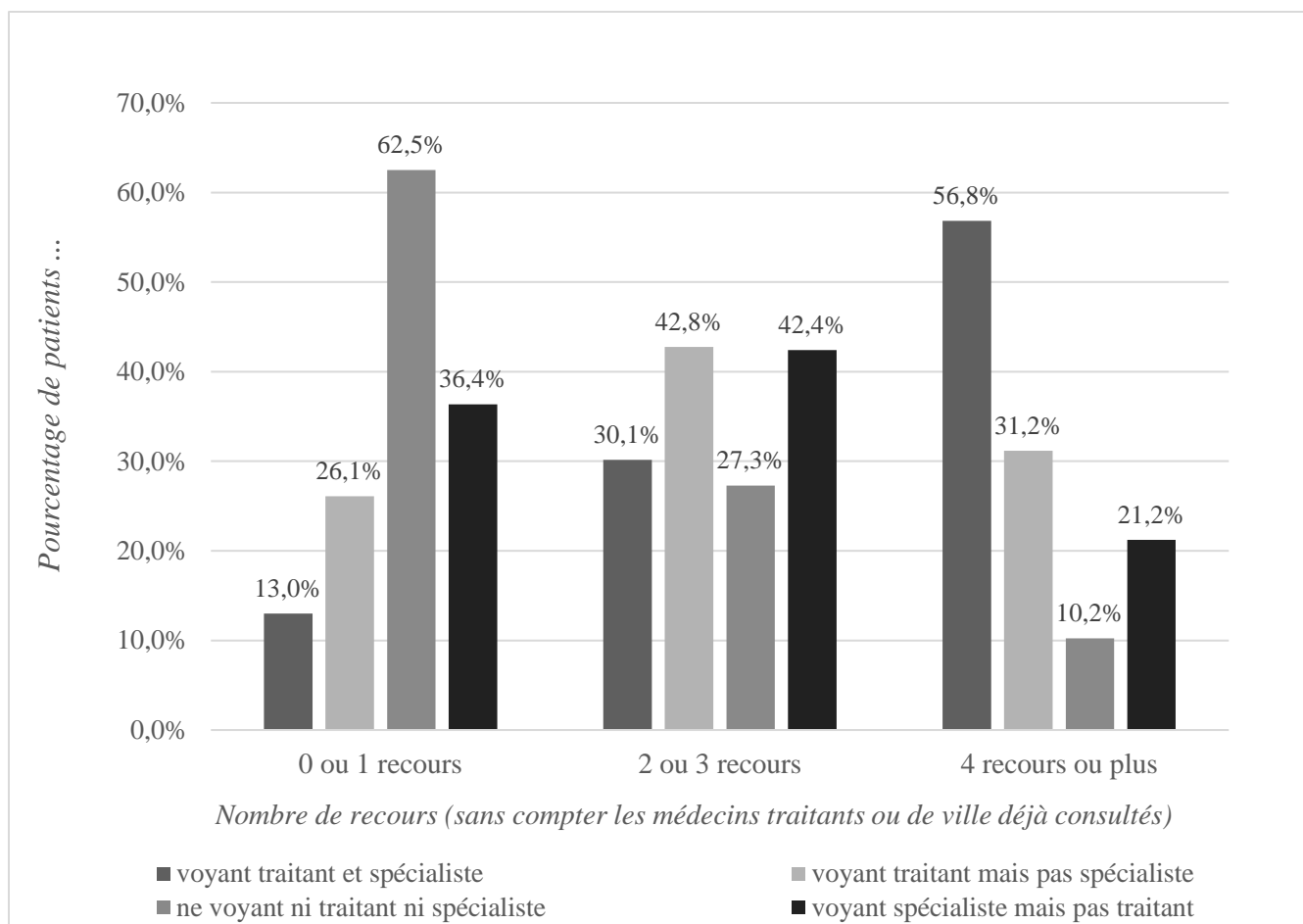
<sup>16</sup> Laboratoires d’analyses, masseurs-kinésithérapeutes, cabinet de radiologie, ostéopathes, infirmiers, ergothérapeutes, orthoptistes, diététiciens, pédiatres, etc.

### ... Des recours fréquents à d'autres professionnels de santé en plus des médecins

Les autres recours aux soins concernent principalement les laboratoires d'analyses médicales (231/405), les masseurs-kinésithérapeutes (208/405). S'en suivent les cabinets de cardiologie (126/405), les ostéopathes (118/405) et les infirmiers (107/405). Seulement 37 patients déclarent qu'en dehors de l'hôpital, ils n'ont pas besoin d'autres intervenants pour la prise en charge médicale de leur maladie rare.

La moitié des patients consultant des professionnels de santé autres que leur médecin traitant et spécialiste en ville voient entre 2 et 3 professionnels de santé, tandis que la moitié des patients consultant des professionnels de santé autres que leur médecin traitant, sans voir de médecin spécialiste de ville, consultent entre 0 et 1 professionnel de santé hors hôpital. La *Figure 7* montre le nombre de recours des répondants du questionnaire en fonction de s'ils consultent un médecin traitant et au moins un médecin spécialiste de ville ; un médecin spécialiste sans médecin traitant ; un médecin traitant sans médecin spécialiste, ou aucun des deux.

*Figure 7. Comparaison du nombre de recours en fonction des médecins consultés. Source : questionnaire ORTIC.*



A la lecture du graphique, on s'aperçoit que les malades ayant en moyenne le moins de recours (aucun ou 1 recours) sont ceux qui ne consultent ni médecin traitant, ni médecin spécialiste en ville (62,5%). Ce sont donc **des personnes isolées du système de santé**, qui ne remplacent pas leur absence de recours des médecins traitant/spécialistes par d'autres professionnels de santé.

*A contrario*, les malades ayant en moyenne le plus haut nombre de recours (4 recours ou plus) sont les patients consultant un médecin traitant et au moins un médecin spécialiste en ville. Les individus indiquant consulter 2 ou 3 professionnels de santé régulièrement, c'est-à-dire un nombre médian de recours par rapport aux données du questionnaire, sont les patients consultant soit un médecin traitant (42,8%) soit un médecin spécialiste en ville (42,4%).

#### **3.3.2.4. La coordination des soins à partir du domicile**

A partir des variables disponibles, on considère la coordination des soins par les patients comme leur capacité à **trouver les professionnels compétents ou disponibles**, à **prendre des rendez-vous**, à **archiver les documents** (ordonnances, examens) ou les communiquer aux soignants. **61% des patients déclarent coordonner leurs soins eux-mêmes ou avec l'aide d'un proche**. 18,02% indiquent en revanche que « personne ne s'en charge vraiment », et 21% déclarent que la coordination de leurs soins est réalisée un professionnel de santé, dont 12,1% par le médecin traitant. Seulement 6% des répondants indiquent que la coordination de leurs soins est prise en charge par les médecins des centres maladies rares ou un médecin hospitalier proche du domicile.

#### **Comment trouver des professionnels de santé adaptés ?**

Parmi les 247 patients qui coordonnent seuls leur prise en charge, 48% trouvent le plus souvent des professionnels de santé par l'intermédiaire des médecins traitants leur fournissant des adresses. 40,1% des patients cherchent des professionnels de santé au plus près de leur domicile et 30,8% trouvent leurs professionnels de santé via des informations collectées par bouche-à-oreille.

30% des répondants utilisent les plateformes Internet généralistes comme Doctolib ou KelDoc pour trouver les professionnels de santé qui participent à leur prise en charge. La majorité des patients (88%) disent ne pas consulter les sites des FSMR pour trouver les professionnels de santé dont ils ont besoin. Ce constat est le même en ce qui concerne les sites de l'Agence Régionale de Santé (ARS), les réseaux sociaux et les antennes des associations maladie rares.

La plupart des personnes rencontrent des difficultés pour trouver les professionnels de santé qui les prennent en charge. En effet seulement 26% des personnes qui coordonnent seules leurs propres soins ne rencontrent aucune difficulté à trouver les professionnels de santé. Ceux qui rencontrent des difficultés pour trouver les professionnels de santé l'expliquent par le **manque de connaissances des maladies rares** (123/247 personnes soit 50%) **par les professionnels de santé censés les prendre en charge, ainsi que les délais d'attente trop longs** (117/247), le manque d'information des patients (55/247) et l'éloignement géographique avec les professionnels de santé (54/247).

#### **Comment prendre rendez-vous et quel usage de la téléconsultation ?**

55% des répondants utilisent Internet pour prendre des rendez-vous en ligne. Les résultats du questionnaire montrent qu'une **minorité des rendez-vous sont effectués en téléconsultation** : 59,69% des répondants ne prennent jamais de rendez-vous de cette manière. 21,2% l'ont fait

uniquement lors de crise sanitaire. 10,47% le font parfois, et en fonction des types de soins prodigués, et 6,53% le font parfois, quand le professionnel de santé est éloigné.

L'enquête Rare2030<sup>17</sup> menée par Eurordis (Dubief et al., 2021) réalisée entre décembre 2020 et janvier 2021 concernant plus de 3900 répondants venant de 70 pays et qui ont répondu à un questionnaire disponible dans 23 langues, permet de donner quelques précisions sur le positionnement des personnes ayant une maladie rare sur la téléconsultation. Pour la partie française (474 répondants) 73% des répondants étaient favorables à des consultations à distance, mais seulement s'ils ont déjà rencontré le professionnel de santé concerné. 20% ont recours à la téléconsultation quand il n'y a pas d'autre solution. La téléconsultation n'est donc pas le monde de contact privilégié par les personnes atteintes de maladies rares, qui **préfèrent les consultations traditionnelles sur place.**

### *Comment gérer son agenda et son dossier médical ?*

36% des répondants utilisent **un dossier médical ou un agenda sous forme papier pour coordonner leurs soins**. 82 patients seulement (soit 20%) utilisent des agendas électroniques ou des applications directement installées sur leurs téléphones portables et 75 personnes coordonnent leurs soins via le site Doctolib. On constate que **peu de patients ont recours à la plateforme Mon Espace Santé (3%) ou à des fichiers électroniques sur ordinateur portable (8%)** pour l'organisation de la prise en charge de leur pathologie. Le test d'indépendance du Khi2 montre que l'âge et la catégorie sociale n'expliquent pas le choix d'un outil particulier (numérique ou manuelle) pour la coordination des soins.

#### *3.3.2.5. Difficultés de coordination : plusieurs explications*

Un peu plus de la moitié de notre échantillon (51,1%) affirment ne rencontrer aucune difficulté pour coordonner les soins à partir du domicile. Pour les autres, les freins à la coordination des soins ne sont pas liés aux outils numériques à proprement parler mais à : l'indisponibilité des professionnels de santé (27%), la méconnaissance de leur maladie rare par certains professionnels de santé (24%), ainsi qu'à l'éloignement entre le domicile et les professionnels de santé mobilisés (18%). Les raisons financières (43 cas sur 405) et le manque d'informations sur les spécialités (41/405) sont aussi mentionnés comme des freins.

### *Résultats de l'estimation économétrique*

Pour la régression logistique<sup>18</sup> (voir *Tableau 6*), nous avons testé l'influence de plusieurs facteurs dans l'amélioration de la coordination des soins maladies rares. On cherche des facteurs

---

<sup>17</sup>Rare 2030 est une étude prospective qui recueille les avis d'un large groupe de patients, de praticiens et de leaders d'opinion afin de proposer des recommandations politiques qui permettront d'améliorer les politiques et l'avenir des personnes atteintes d'une maladie rare en Europe. L'enquête a été ouverte sur la plateforme Rare [Baromètre des voix rares](#).

<sup>18</sup> La formule de la régression logistique utilisée est la suivante :  $DC38 = \beta_0 + \beta_1 Age\_malade2 + \beta_2 Sexe4 + \beta_3 Résidence6 + \beta_4 Revenus12 + \beta_5 Autonomie16 + \beta_6 Douleurs16 + \beta_7 Dépression16 + \beta_8 Pas\_suivi20 +$

influençant négativement ou positivement la coordination des soins à partir d'une nouvelle variable car nous n'avons pas de variable existante permettant d'étudier avec précision la coordination. DC38, la variable dépendante créée par nos soins, correspond à « avoir des difficultés de coordination ». Il s'agit d'une variable binaire, prenant la valeur 1 si les patients éprouvent au moins une difficulté dans la coordination de ses soins et 0 dans le cas contraire.

Les variables démographiques étudiées sont : l'âge, le sexe, la zone de résidence, le revenu. Les variables sanitaires renseignent l'état d'autonomie du patient, le degré de douleurs et le niveau de dépression provoqués par la maladie rare, ainsi que l'absence de suivi médical. Les variables relatives au numérique traitent des problèmes de connexion et de navigation, des usages des sites Internet FSMR et des associations de patient, et de l'usage de la plateforme Orphanet. L'analyse des résultats de la régression révèle que les variables **comme l'âge** (OR = 0,976 [0,963 ; 0,989]) **et l'usage des plateformes FSMR** (OR = 0,431 [0,242 ; 0,769]) jouent en faveur de l'amélioration de la coordination des soins maladies rares. Les variables « sexe », « zone de résidence », « aisance de la navigation Internet » ainsi que « usage de la plateforme Orphanet » sont non significatives.

---

$$\beta_8 \text{Navigation\_internet23} + \beta_9 \text{Dif\_connect24} + \beta_{10} \text{Consult\_FSMR25} + \beta_{11} \text{Asso\_patient25} + \beta_{12} \text{Orphanet25} + \varepsilon$$



*Tableau 6. Résultats de la régression logistique. Source : questionnaire ORTIC.*

<b>DC38</b>	Coef. OR	St.Err.	t-value	p- value	[95% Confia	Interval]	Sig
<b>Age_malade2</b>	0.976	0.007	-3.54	0.000	0.963	0.989	***
<b>Sexe</b>							
Féminin	Réf						
Masculin	0.734	0.215	-1.06	0.290	0.413	1.302	
<b>Résidence6</b>							
Urbaine	Réf						
Intermédiaire	0.752	0.224	-0.96	0.339	0.419	1.350	
Rurale	1.378	0.395	1.12	0.263	0.786	2.417	
<b>Revenus12</b>							
Moins de 1000 €	Réf						
Entre 1000 et 2000 €	0.826	0.369	-0.43	0.669	0.344	1.984	
Entre 2000 et 3000 €	0.759	0.348	-0.60	0.548	0.310	1.863	
Entre 3000 et 4000 €	0.356	0.182	-2.02	0.043	0.130	0.969	**
A plus de 4000 €	0.843	0.419	-0.34	0.731	0.319	2.231	
Je ne sais pas	1.550	1.011	0.67	0.502	0.432	5.566	
<b>Autonomie16</b>							
Aucune difficulté	Réf						
Difficulté moyenne	1.786	0.520	1.99	0.046	1.009	3.162	**
Difficulté extrême	2.598	0.917	2.70	0.007	1.301	5.187	***
<b>Douleurs16</b>							
Aucune difficulté	Réf						
Difficulté moyenne	2.151	0.947	1.74	0.082	0.907	5.098	*
Difficulté extrême	2.744	1.291	2.15	0.032	1.091	6.899	**
<b>Dépression16</b>							
Aucune difficulté	Réf						
Difficulté moyenne	2.072	.692	2.18	.029	1.076	3.987	**
Difficulté extrême	3.223	1.223	3.08	.002	1.532	6.782	***
<b>Pas_suivi20</b>							
Non	Réf						
Oui	3.207	1.706	2.19	0.028	1.131	9.098	**
<b>Navigation_interne</b>							
Oui totalement	Réf						

Moyennement	1.636	0.542	1.49	0.137	0.855	3.131
Plutôt pas	1.621	1.481	0.53	0.597	0.271	9.711
Pas du tout	0.498	0.557	-0.62	0.533	0.055	4.470

#### Dif\_connect24

Non, jamais	Réf						
Oui, parfois	1.641	0.420	1.94	0.053	0.994	2.708	*
Oui, souvent	2.636	1.372	1.86	0.063	0.950	7.311	*
Oui, très souvent	6.443	5.554	2.16	0.031	1.189	34.903	**

#### Consult\_FSMR25

Jamais	Réf						
Parfois	0.431	0.127	-2.85	0.004	0.242	0.769	***
Fréquemment	0.293	0.152	-2.37	0.018	0.106	0.807	**
Très fréquemment	0.242	0.165	-2.08	0.037	0.063	0.920	**

#### Asso\_patient25

Jamais	Réf						
Parfois	1.815	0.579	1.87	0.062	0.971	3.392	*
Fréquemment	3.108	1.066	3.31	0.001	1.587	6.087	***
Très fréquemment	1.787	0.818	1.27	0.205	0.728	4.382	

#### Orphanet25

Jamais	Réf						
Parfois	1.364	0.407	1.04	0.299	0.760	2.447	
Fréquemment	1.928	0.939	1.35	0.178	0.742	5.009	
Très fréquemment	1.833	1.503	0.74	0.460	0.367	9.146	
Constant	0.293	0.200	-1.80	0.072	0.077	1.114	*

Mean dependent var	0.489	SD dependent var	0.500
Pseudo r-squared	0.196	Number of obs	401
Chi-square	89.342	Prob > chi2	0.000
Akaike crit. (AIC)	510.649	Bayesian crit. (BIC)	638.456

**Note:** Robust standard errors (St. Err.). \*\*\* p<0.01, \*\* p<0.05, \* p<0.1. OR = Odds ratio, DC38 est la variable dépendante et représente les difficultés pour coordonner les soins ou pas. Sexe représente le genre du patient. Navigation\_internet désigne l'aisance dans la navigation Internet.

De manière attendue, la **perte de l'autonomie** (OR = 2,598 [1,301 ; 5,187]), la **douleur** (OR = 2,744 [1,091 ; 6,899]) et la **dépression** (OR = 3,223 [1,532 ; 6,782]) **aggravent les difficultés de coordination** auxquelles font face les patients : leurs coefficients, significatifs, sont d'autant plus élevés que le degré de la difficulté devient extrême. De même, les problèmes de connexion rencontrés par les patients ne favorisent pas l'amélioration de la coordination de leurs soins. L'âge du patient est négativement lié au problème de coordination (OR<1). La valeur de son coefficient signifie que **les patients avancés en âge par rapport aux mineurs rencontrent moins de problèmes pour la coordination de leurs prises en charge**. On peut supposer que

cela est dû à l'inexpérience des dispositifs de coordination et du fonctionnement du système de santé pour les patients confrontés tôt aux maladies rares.

L'absence de suivi médical creuse les difficultés de coordination des patients. La valeur de son coefficient ( $3,21 > 1$ ) indique que, par rapport aux patients qui sont médicalement suivis, les **patients qui ne sont pas suivis sont ceux qui rencontrent le plus de difficultés** pour la coordination des soins. Ce résultat concorde avec les travaux d'Alexandra Le Chaffotec (2014), qui montre que les patients qui sont médicalement suivis dans les centres maladies rares rencontrent moins de difficultés dans la mobilisation des acteurs de santé tout au long de leurs parcours de soins. Selon elle, l'efficacité de la prise en charge des maladies rares est conditionnée par l'amélioration de la coordination des soins.

La **connaissance des sites des FSMR favorise une amélioration de la coordination des soins** des maladies rares. Les patients visitant les sites des FSMR ont moins de chances d'avoir des difficultés de coordination des soins par rapport à un patient ne consultant jamais ces sites. Cela traduit le rôle primordial que peuvent jouer les FSMR dans l'amélioration de la prise en charge des maladies rares.

La régression logistique révèle également le **rôle des différentes associations** maladies rares dans la prise en charge des patients souffrants de maladie rare. Les valeurs des coefficients montrent que les patients qui rencontrent les plus de difficultés ont tendance à adhérer les différentes associations existantes. Ces résultats viennent confirmer ceux obtenus précédemment, montrant que les patients adhèrent aux différentes associations pour s'informer davantage sur leur pathologie et surmonter les difficultés auxquelles ils font face. Ce sont donc les patients qui éprouvent le plus de difficultés en lien avec leur maladie rare qui adhèrent aux différentes associations, pour trouver du soutien ou des solutions à leurs problèmes.

#### **3.3.2.6. Comparaison de l'enquête patients avec les études comparables à l'échelle (inter)nationale**

Comme dans notre enquête, l'étude Eurordis (Dubief et al., 2021) montre que la prise en charge au sein des structures maladies rares est considérée comme perfectible : 75% des répondants expliquaient que leurs prises en charge se résument à de la gestion de symptômes.

Dans notre étude, il ressort que le **manque de connaissance des dispositifs maladie rares par les malades ou leurs proches jouent sur leur prise en charge**, mais nous n'avons pas trouvé de relation significative entre certaines caractéristiques socio-démographiques et la connaissance de ces dispositifs par les malades. L'étude d'Alexandra Le Chaffotec (2014) portant sur 587 malade, montrait que les classes sociales les plus aisées sont celles aillant une meilleure connaissance des centres de référence. Elle montrait que seulement 46,7% de son échantillon avait connaissance des centres des références leur étant dédié. Ces résultats, publiés il y a une dizaine d'année, sont comparables avec ceux de notre étude, ce qui tend à montrer que la connaissance de ces dispositifs a finalement peu évolué.

Alexandra Le Chaffotec montrait aussi que la connaissance et la consultation des CRM sont principalement influencées par la région d'habitation du malade et la distance kilométrique qui sépare son habitation du centre de référence. Pour elle, résider dans une grande agglomération

accroissait la probabilité de connaître les centres maladies rares, alors que l'augmentation de la distance diminue la probabilité de consulter ces centres.

Les enquêtes réalisées à l'étranger (cf. *Tableau 7*) et qui concernent les maladies rares confortent les résultats de notre enquête. **Les personnes atteintes de maladies rares (ou leurs proches) sont très utilisatrices du numérique et effectuent quasi systématiquement des recherches sur Internet, principalement pour trouver des informations sur leur maladie ou celle de leurs proches.** Pour ce faire, elles utilisent des moteurs de recherche classiques (Google, Bing, Yahoo) en tapant directement le nom de la maladie et se rendent plus rarement sur les sites spécialisés (centres d'expertise ou Orphanet). **L'objet de leur recherche porte sur la maladie elle-même (diagnostic, signes cliniques et traitements). L'information trouvée apparaît utile mais moyennement satisfaisante et parfois anxiogène.** Elle est difficile à comprendre quand elle vient de sites médicaux ou de publications académiques consultés par certaines personnes. Les personnes interrogées plébiscitent les informations dispensées par des centres d'expertise ou des professionnels spécialisés mais se plaignent d'un manque de soutien/suivi par les équipes médicales. L'utilisation d'Internet n'est pratiquement pas citée pour planifier des rendez-vous ou coordonner les soins. En revanche, les médecins généralistes sont peu cités dans la littérature internationale. S'ils le sont, c'est pour souligner leur faible utilité, ce qui tranche par rapport au rôle essentiel qu'ils semblent jouer en France dans notre enquête.

Tableau 7. Tableau comparatif des enquêtes sur l'utilisation du numérique par les patients et leurs proches.

Auteur, année pays, revue	Type d'enquête	Résultats rôle d'Internet et/ou des plateformes spécialisés en ligne	Contact avec les médecins et les centres spécialisés	Rôle des associations de patients/groupes de pairs
(Litzkendorf et al., 2020) Allemagne <i>BMC Public Health</i>	Entretiens qualitatifs 55 patients	Internet est la plus importante source d'information une fois obtenu le diagnostic (le nom de la maladie est tapé sur Google) mais insatisfaction sur les résultats obtenus (trop d'informations et difficultés à les gérer sans expertise et problèmes de traduction ex. PubMed). Informations obtenues parfois sources d'anxiété.	Insatisfaction vis-à-vis des médecins généralistes (GP). Importance des contacts personnalisés et spécialisés avec les médecins dans les centres d'expertise MR.	Rôle important des associations de patients au fur et à mesure de la progression de la maladie.  Informations/documents écrites (brochures, magazines...) sur la maladie reste importante.
(Nicholl et al., 2017) Irlande <i>JMIR</i>	Questionnaire en ligne et papier (128 parents d'enfants malades)  Entretiens (8 focus groups)	Utilisation fréquente d'Internet à domicile pour obtenir des informations sur la maladie de leur enfant (Google, Yahoo, Bing) 45,6% (52/114) trouvent parfois une information pertinente ; 28,4% vont sur les sites spécialisés et 6,9% sur Orphanet.	46,4% prennent en compte les recommandations de leurs professionnels de santé pour visiter un site ; 78% partagent les informations trouvées sur Internet avec leur médecin, et 72,4% pensent que leurs médecins sont intéressés par ces informations  9% ont changé de professionnel de santé suite à des informations lues sur le web	80,4% font partie de forums/groupes sur les réseaux sociaux dédiés à la MR de leur enfant, et parmi eux 86% y partagent des informations sur la maladie de leur enfant
(Crowe, McKnight et McAnaney, 2019) Irlande	Enquête en ligne (questionnaire qualitatif et quantitatif),	55% trouvent que l'information sur Internet est facilement accessible, 38 % pour les groupes sociaux. 97% trouvent que l'information est utile mais difficile à comprendre quand elle vient de	Volonté des répondants d'avoir accès aux centres d'expertise spécialisées (nationaux ou internationaux).	Contact avec les groupes de pairs fréquemment utilisés (61%), 49% pour les recherches de soutien financier, 40% pour aide concernant l'éducation et

<i>Frontiers in Public Health</i>	240 répondants	professionnels de santé ou de la littérature médicale. 25% cherchent une information sur le diagnostic et 30% sur les traitements.	Volonté d'avoir un hub pluridisciplinaire connectant professionnels hospitaliers et médecine de ville (GPs).	39% aide pour la vie familiale.
(Ashtari et Taylor, 2022) États-Unis <i>JMIR</i>	Entretiens, 30 patients atteints du syndrome d'Ehlers-Danlos	Internet est la principale source d'information sur la maladie pour 97% des patients (29/30) via les groupes de pairs essentiellement.	87% (26/30) se plaignent du manque de soutien par les professionnels de santé.	Utilisation massive des groupes de soutien par les pairs via Facebook, Instagram, twitter, Reddit.
(Tozzi et al., 2013) Italie <i>Orphanet Journal of Rare diseases</i>	Questionnaire en ligne, 516 parents d'enfants malades	87% des répondants utilisent Internet quotidiennement et 71% ont un compte Facebook. 99% des répondants cherchent de l'information sur la maladie et 93% sur les traitements, 89% sur le diagnostic. 52% trouvent les informations trouvées anxiogènes. Les informations trouvées sont jugées utiles.	11% ont décidé de changer de médecin suite à des informations lues sur Internet 50% communiquent avec leur médecin par mail 70% échangent avec leurs médecins sur les informations trouvées sur le web	66% des parents participent à des forum en ligne avec des communautés.

### **3.4. Analyse des enjeux éthiques : bénéfiques et risques liés à l'usage du numérique**

Pour terminer, nous proposons ici une analyse des enjeux éthiques soulevées par le développement de plateformes numériques dans le cadre de la coordination des soins, dans le contexte des maladies rares. L'objectif est d'identifier les éventuels conflits de valeurs soulevés par le développement de ces plateformes, ainsi que les conditions de résolution de ces conflits au moyen de dispositifs informationnels, d'organisations particulières des soins et/ou d'ajustements des systèmes d'information mobilisés.

L'analyse des enjeux éthiques a été réalisée en utilisant la méthode proposée en 2013 par la Haute Autorité de Santé. Il s'agit de recenser les « *divers arguments qui s'exercent en faveur ou en défaveur d'une intervention de santé, mobilisés dans le cadre de ces débats éthiques, et qui mettent en jeu des valeurs concernant les conditions du vivre-ensemble (valeurs sociales)* » (Haute Autorité de Santé, 2013, p. 9).

L'analyse se fonde sur le principisme de Beauchamp et Childress (2001), qui facilite l'analyse critique des problématiques éthiques émergentes, au moyen de 4 principes de l'éthique biomédicale (**autonomie, bienfaisance, non-malfaisance et justice** (Beauchamp et Childress, 2001 ; Lysdahl et al., 2016))<sup>19</sup>.

#### **3.4.1. Le numérique, une ressource bénéfique pour l'autonomie des patients...**

##### **3.4.1.1. Réduction des asymétries d'information et des risques associés**

L'accessibilité des informations médicales via les plateformes numériques tend à réduire les asymétries d'informations entre les patients et les médecins (Oudshoorn et Somers, 2006). Ce risque **d'asymétrie informationnelle** est accru dans un contexte d'explosion des connaissances et de raréfaction des ressources du système médical, engendrant une difficile mise à jour par les médecins et une réduction du temps de la consultation médicale. Les personnes atteintes de maladies rares sont particulièrement exposées à ces risques d'asymétrie d'information dans la mesure où leur médecin généraliste est moins susceptible de posséder une connaissance fine de leurs pathologies et des traitements potentiels nouveaux et alternatifs.

---

<sup>19</sup> La bienfaisance est définie comme la « *capacité d'une intervention de santé à améliorer le bien-être de la personne à laquelle elle s'adresse* ». Elle s'articule avec le principe de non-malveillance, qui « *enjoint de ne rien faire alors même qu'une intervention pourrait être envisagée, lorsque celle-ci peut avoir des conséquences délétères* ». L'autonomie correspond à la « *capacité des individus à s'autogouverner, c'est-à-dire à effectuer des choix sans être soumis à la volonté d'autrui* », et le principe de justice vise à « *envisager au niveau de la société tout entière les conséquences de l'intervention de santé et de la consommation des ressources qu'elle implique* » (Haute Autorité de Santé, 2013, p. 22-25).

Deux types d'information sont susceptibles de réduire les asymétries d'information, favorisant ainsi le principe de justice. L'information « ***pour connaître*** » renseigne « *sur la maladie, les traitements, le système de soins, le partage d'expérience : pour mieux comprendre la maladie, se prendre en charge, décider* » et l'information « ***pour superviser*** » porte sur « *les producteurs de soins et les assurances : elle est mobilisée par les patients individuellement, des associations, des représentants de patients* » (Nabarette, 2002).

**Toutes deux minimisent les rapports informationnels inégaux** en diminuant l'ignorance des malades sur leurs propres besoins, les caractéristiques du marché et la qualité des services offerts par les médecins. Nabarette évoque aussi un avantage du point de vue des recours intentés par les patients et des possibles réparations suite à des erreurs médicales, notant le rôle déterminant de l'accès à l'information. De plus, **la recherche d'informations par le biais des forums et des sites spécialisés permet au patient d'acquérir et de développer une expertise sur sa maladie**, pouvant ainsi avoir des effets positifs en termes d'autonomie décisionnelle (Sebai, 2020). Le numérique représenterait ainsi un outil privilégié de développement de l'éducation thérapeutique du patient.

Enfin, le fait que les patients puissent accéder à **l'information sans intermédiaire**, c'est-à-dire sans avoir besoin d'attendre un rendez-vous médical pour poser une question ou de prendre contact avec un professionnel de santé et/ou un spécialiste représente un avantage du point de vue du principe d'autonomie. Le mode de délivrance écrit de l'information contenu dans les différents articles en ligne et autres supports numériques textuels serait également un avantage, car il permet une meilleure compréhension des informations de santé de la part du patient.

L'amélioration de l'autonomie informationnelle est particulièrement importante dans le cadre des maladies rares car les patients eux-mêmes et leurs proches se sentent particulièrement responsables de la coordination de leurs soins. Les sites communautaires, et en particulier les sites des associations de patients, concourent au respect de l'autonomie informationnelle, en apportant des **informations de santé peu disponibles ailleurs**. L'acquisition d'informations et de connaissances au moyen **d'échanges et de discussions** sur un modèle virtuel et asynchrone favoriserait l'autonomie en termes de compréhension et de raisonnement du fait du langage employé au cours des échanges, peu techniques et immédiatement transposable dans le cadre du quotidien.

#### **3.4.1.2. Diminution de l'errance diagnostique**

L'errance diagnostique touche particulièrement les maladies rares. On estime qu'environ 5% seulement des 7000 maladies rares bénéficient actuellement d'un traitement efficace (Long et al., 2022). Aizawa et al. (2008) ont montré que les patients atteints de narcolepsie bénéficiaient des informations disponibles sur Internet en calculant la durée entre le début des symptômes et le diagnostic, en comparant les malades utilisant régulièrement les sites de santé en ligne et ceux ne les utilisant pas. Les premiers mettaient en moyenne 8.8 ans pour obtenir un diagnostic de narcolepsie tandis qu'il fallait attendre environ 19.8 ans pour les seconds. Des bénéfices sont ainsi signalés concernant la **facilitation du diagnostic à distance par l'accès à la télésanté** comme l'a montrée l'étude de Giunti et al. (2019) sur les troubles neurologiques rares. Floridi



et Morley (2019) mentionnent également la possibilité d'une amélioration de la rapidité et de la précision du diagnostic.

#### **3.4.1.3. Facilitation du partage de connaissances pour les médecins et chercheurs**

L'efficacité de la diffusion des informations médicales fiables par le biais des plateformes numériques est démontrée dans une étude sur l'utilisation d'Orphanet par les médecins généralistes (Dieterich, 2008). Les maladies étaient plus souvent évoquées en consultation, les patients étaient mieux orientés, ce qui diminuait le temps de diagnostic.

Le rôle du numérique est central dans la **mise en relation et le partage d'informations entre patients, professionnels de santé et chercheurs** (Dassel et Klein, 2020). Le suivi des avancées de la recherche médicale et la prise de connaissance régulière des nouvelles études concernant leur maladie, permettant de mieux comprendre les causes et possibles traitements, est facilitée (Stanarević Katavić, 2019). La communication numérique entre professionnels présente des externalités positives pour les malades dans la mesure où elle permet la création de réseaux de soutien afin d'échanger des compétences (Haleem et al., 2021) dont résulte ensuite une meilleure qualité des soins.

#### **3.4.1.4. Amélioration de la collaboration entre patients et professionnels**

Différentes formes de relations de savoirs s'établissent à partir d'Internet entre le patient et les praticiens. L'*improved compliance* est la forme la plus répandue. Elle consiste en la recherche d'information par des patients afin qu'ils puissent mieux s'adapter aux attentes du médecin : le patient traduit des termes profanes en termes plus techniques afin de rendre la consultation plus efficace. Dans le cas d'une pré-visite, les patients **identifient et codent leurs ressentis physiques et psychologiques grâce à Internet afin de correspondre aux catégories médicales** et être compris des médecins (Felt, 2015). L'*improved compliance* peut être complétée par le modèle du « médecin agent parfait », dépassant le simple transfert d'information du médecin vers le patient. Dans ce modèle, le patient informe aussi le médecin de ses préférences, qui choisit en conséquence le traitement le plus adapté (Nabarette, 2002).

#### **3.4.1.5. Baisse de l'isolement social et constitution de réseaux de pairs**

Le **partage d'expériences et la constitution de réseaux de pairs en ligne permettent de rompre l'isolement social des personnes atteintes de maladies rares**. Les informations échangées sont fortement personnalisées et créent des liens entre les membres des forums et des groupes de soutien. Les patients cherchent en priorité une forme de réconfort contre la solitude et la marginalisation sociale inhérente à la rareté de la maladie. La dimension affective des échanges est aussi développée, si ce n'est plus, que la dimension cognitive et informationnelle, et un processus d'identification avec les autres usagers en ligne s'opère. Long et al. (2022) prennent ainsi l'exemple des adolescents hémophiles qui bénéficieraient particulièrement des réseaux de pairs et de conseils pour trouver un soutien social approprié difficilement accessible autrement (Long et al., 2022). Ziebland et Wyke (2012) suggèrent de plus que ces réseaux permettent une consultation à des heures nocturnes, renforçant encore davantage le sentiment de familiarité, de disponibilité et de soutien inconditionnel (Ziebland et

Wyke, 2012). Plusieurs auteurs (Frank, 2013 ; Pennebaker et Seagal, 1999) évoquent que le processus de construction narrative à l'œuvre dans l'exposition de ses expériences médicales en ligne avait des effets positifs sur la santé mentale et physique (Frank, 2013 ; Pennebaker et Seagal, 1999). La réduction du sentiment d'isolement peut également être liée aux outils numériques eux-mêmes : Morley et Floridi (2019) parlent ainsi de *compagnons digitaux*.

La participation à une dynamique de groupe et de protection réciproque peut également conduire à des processus d'évaluations des soins et des établissements, ou la mise en garde vis-à-vis de certains produits ou services (Sebai, 2020). Ces interactions peuvent contribuer à améliorer la qualité de vie des malades (Hernández-Encuentra et al., 2015). Dubief et al. (2021) suggèrent que la consultation à distance est bénéfique pour la réduction de l'isolement des malades lorsqu'elle est utilisée comme support émotionnel via des séances avec un psychologue ou un groupe de soutien.

### **3.4.2. ... mais restant défavorable du point de vue des quatre principes de l'éthique biomédicale**

#### ***3.4.2.1. Accroissement des risques d'autodiagnostic erronés***

En ligne, les patients peuvent être confrontés à des **informations incomplètes, éparses, ou manquant de qualité**. La **désinformation** est également un problème car la vérification et modération par des médecins n'est pas systématique, particulièrement sur les blogs et les réseaux sociaux. Un problème commun à toutes les maladies rares est « *l'accès à des informations de haute qualité, culturellement et démographiquement appropriées, provenant d'une source crédible, facile à trouver et à comprendre* » (Long et al., 2022). De plus, les plateformes numériques posent des difficultés, notamment sur les mise à jour des informations, les rendant plus susceptibles d'avoir des lacunes et même d'être fausses ou trompeuses (Walton et al., 2022).

Certains auteurs évoquent les effets négatifs du développement d'une forme d'expertise des patients par le biais des plateformes numériques, tels que le risque d'autodiagnostic et d'automédication (Dumez et Minvielle, 2017). Le diagnostic étant particulièrement long et difficile à obtenir, les personnes atteintes de maladies rares pourraient être plus susceptible que d'autres à s'auto-diagnostiquer et, avec la vente de médicaments via Internet, à s'auto-médiquer. Le principe de non-malfaisance ne serait alors pas respecté si autodiagnostic erroné a des effets néfastes sur la santé des malades ou s'il conduit à des situations de désaccords ou d'incompréhensions avec les professionnels de santé.

Il a également été avancé que des conflits pouvaient surgir entre l'autorité des médecins et celle conféré aux résultats des moteurs de recherche, entraînant des relations tendues entre les patients et les services de santé. Les patients pourraient devenir méfiants vis-à-vis des médecins, réticents à suivre correctement les traitements médicaux prescrits ou, au contraire, pourraient développer un trouble hypocondriaque (Ziebland et Wyke, 2012) ou plus exactement « cybercondriaque » (Afrin, Prybutok et Prybutok, 2022). Le patient pouvant librement remplir

ses données sur son Dossier Médical Partagé (DMP) sur la plateforme Mon Espace Santé, cela pose la question des limites de l'autonomie du patient pour la garantie de sa sécurité.

#### **3.4.2.2. *Risque d'immobilisme hyperactif et désengagement des patients et professionnels***

Suite au constat **d'un faible recours aux sites institutionnels pour les maladies rares, la question de leur utilité et de leur efficacité se pose**. La faible consultation de ces plateformes montre que des progrès sont à faire pour mettre à disposition de façon adaptée l'ensemble de ressources nécessaires à l'accès, la connaissance des dispositifs médicaux et des spécialistes pouvant intervenir dans le parcours de soins des patients.

Ces dispositifs technologiques, s'ils sont **insuffisamment ergonomiques, peuvent se révéler « fastidieux, effrayants, difficiles et frustrants à utiliser »** (Lupton, 2014b). Par exemple, l'absence de technologies numériques interactives ne facilite pas l'engagement des patients et pose le risque d'oubli de médicaments ou de rendez-vous médicaux, avec de possibles conséquences néfastes sur la santé physique. Le **multihoming**, c'est-à-dire la nécessité pour les patients de **se connecter à plusieurs sites**, résulte de l'existence de **nombreux systèmes et de nombreuses solutions numériques différentes, rarement élaborées avec un souci d'interopérabilité**. Un **travail de qualification des sites et des informations** (Casilli, 2019), donc de **classement, d'évaluation, de jugement, s'impose préalablement**. Le risque est celui d'un immobilisme hyperactif, à savoir le développement d'un **nombre très important de plateformes sans pour autant une amélioration des conditions de soins et de vie des malades** (Rialle et al., 2014).

De ce fait, les dossiers médicaux papier restent beaucoup utilisés par les patients atteints de maladies rares, alors même qu'ils seraient en théorie les premiers à bénéficier de l'utilisation du numérique. Sur Mon Espace Santé (MES), la présentation des résultats médicaux sous forme de PDF offre peu de possibilités en termes d'analyse comparative de l'évolution des symptômes et d'autres indicateurs de santé. Les restrictions préétablies sont aussi susceptibles de freiner l'utilisation du DMP actuel, étant donné que les professionnels sont eux-mêmes moins enclins à l'utiliser et le recommander à leurs patients. MES est présenté comme ne pouvant devenir un outil efficace qu'à la condition que les professionnels s'en saisissent et surtout acceptent de l'alimenter, ce qui n'est actuellement pas du tout le cas, aussi bien pour les patients que pour les professionnels interrogés.

#### **3.4.2.3. *Un niveau insuffisant de consentement éclairé***

Consentir à recevoir une information constitue une dimension éthique particulièrement difficile à garantir dans le cadre des recherches d'informations médicales sur Internet. Légalement, les patients ont approuvé les conditions générales d'utilisation (CGU) des sites qu'ils sont amenés à consulter, mais il s'agit rarement d'un consentement libre et éclairé. Les CGU sont difficiles à comprendre, les usages des données collectées sont flous, et les plateformes demandent souvent de consentir en début de connexion, dans des formes éthiquement très contestables.

De plus, l'autodétermination informationnelle, le droit de savoir, n'entraîne pas nécessairement un devoir de savoir. Or, si un patient consent de manière informelle à connaître une information spécifique sur sa maladie en la recherchant en ligne, il est possible qu'il soit confronté à des informations non désirées au cours de ses lectures. Ce risque est moins présent lors d'une consultation médicale car le praticien fera normalement preuve de davantage de précautions dans la divulgation d'informations sensibles. Notre étude des sites maladies rares montre que les informations de description des maladies n'étaient pas articulées à des fonctionnalités interactives permettant de sélectionner au préalable l'information spécifique recherchée.

**Le consentement du patient n'est pas non plus forcément respecté dans le cadre de la centralisation des données médicales à partir de la plateforme institutionnelle Mon Espace Santé (MES).** En effet, désormais, sans l'intervention du patient, une matrice d'habilitation « permet des accès conditionnés aux données selon la profession de l'acteur qui entend les consulter, l'accès à l'intégralité des données n'étant pas possible » (Morlet-Haidara, 2023). Ces restrictions automatiques font qu'il n'est plus possible pour le patient d'autoriser l'accès complet à son dossier médical aux professionnels de santé de son choix.

Le consentement possible sur MES en termes de directives anticipées ou de don d'organes pose aussi problème. Bien qu'une telle fonctionnalité présente des avantages certains du point de vue de l'autonomie et de la bienfaisance, le fait que ces décisions importantes puissent être réalisées indépendamment de la concertation avec un médecin peut être contestable du point de vue du consentement éclairé.

#### *3.4.2.4. Les inégalités se creusent et de nouvelles formes apparaissent*

**Les inégalités d'accès aux informations de santé en ligne touchent plus particulièrement les personnes à faible revenu, les minorités raciales et ethniques, les personnes âgées, les populations rurales et les personnes atteintes de maladies chroniques et rares.** Ces lacunes s'expliquent par l'absence de connexion ou une connexion intermittente à Internet, des difficultés pour financer le matériel informatique et les outils adaptés au handicap, un manque de littératie numérique, des contenus exclusivement présentés en langue anglaise et/ou dans un langage médical technique (les maladies rares sont ici particulièrement concernées), des capacités mentales et/ou cognitives réduites. Les patients moins éduqués et plus âgés, encore plus s'ils manquent de confiance en leurs capacités de décision et de mise en pratique des connaissances acquises en ligne, ont un plus faible niveau de compréhension des informations médicales en ligne (Kocher et al., 2021).

Certains facteurs creusent ces inégalités, comme **le manque de confiance dans les technologies numériques et l'intégration de certaines valeurs excluantes (sexistes, racistes, paternalistes) dans le design des plateformes** (Figueroa et al., 2022). Le principe d'évitement des inégalités est mis en cause dans la mesure où des patients sont parfois inquiets d'une éventuelle inégalité dans leur traitement et leurs soins s'ils ne savent pas comment utiliser Internet ou les services de santé en ligne (Jokinen, Stolt et Suhonen, 2021). Les patients atteints de maladies rares ont des besoins spécifiques d'explicitation, de « traduction », d'aide et de conseils professionnels pour comprendre les informations issues de la recherche biomédicale. Si ces besoins ne sont pas satisfaits, cela pose un problème d'équité pour les patients, qui

nécessitent, de par la gravité, la rareté et la complexité de leurs pathologies, des dispositifs d'accompagnement supplémentaires (Stanarević Katavić, 2019). Enfin, **la faible utilisation des sites institutionnels maladies rares engendre des inégalités en termes de suivi, de recours aux dispositifs et de connaissance des spécialistes.**

#### **3.4.2.5. Des risques pour la santé mentale et le bien-être**

L'anxiété et de la confusion peuvent être la conséquence de plusieurs éléments (Ziebland et Wyke, 2012). Des **informations inadéquates, inexactes ou biaisées, impliquent une faible fiabilité qui se révèle anxiogène pour les malades**, particulièrement sur les plateformes non institutionnelles, pourtant largement utilisées par les patients atteints de maladie rare. Les auteurs évoquent la surcharge d'informations, liée en partie à l'existence de multiples plateformes, délivrant des informations et conseils parfois contradictoires. De plus, les informations de santé en ligne peuvent avoir un impact négatif sur la richesse du point de vue instinctif des patients (Felt, 2015) car le pré-cadrage effectué par les recherches en ligne réduit par un ensemble prédéfini de vocabulaires les façons de décrire et de penser ses symptômes. Enfin la mise à disposition de plateformes à destination des professionnels de santé, mais également accessibles au grand public, conduit à ce que les patients puissent accéder à une information qui est inadaptée pour eux, soit parce qu'elle est trop technique, soit parce qu'elle est délivrée de façon directe sans précaution vis-à-vis du ressenti des patients.

L'impact des photos d'autres patients dans un état avancé de la maladie pourrait causer une forme de désespoir chez les malades, ces photos préfigurant sinistrement leur propre avenir (Mazanderani, Locock et Powell, 2012). Il y a des risques de sentiments de désespoir, de peur, de culpabilité, de colère, de vulnérabilité, d'infériorité ou au contraire d'attentes irréalistes et de faux espoirs suite à certains contenus numériques relatant les expériences d'autres malades. Plus particulièrement, les récits en ligne des angoisses et des expériences négatives des autres « *pourraient contribuer à la morosité et à l'appréhension de ce qui pourrait arriver* » (Ziebland et Wyke, 2012, p. 234).

L'argument du cercle vicieux de **renforcement réciproque de l'isolement et de l'addiction à la navigation en ligne**, particulièrement pour les personnes atteintes de pathologies rares, est aussi avancé (Sebai, 2020). Ces technologies sont ambivalentes puisqu'elles aident au stockage de l'information et développent de « agilité cognitive », tout en étant potentiellement source de dépendances, d'expériences négatives, voire de pratiques malsaines (Marent et Henwood, 2023).

#### **3.4.2.6. Injustices informationnelles et communicationnelles**

Les difficultés de communication pour contacter les professionnels et les organismes publics de santé via le numérique représentent pour les patients de réels obstacles pour faire valoir leurs droits et faire entendre leurs voix. Les patients atteints de maladies rares identifient eux-mêmes la **communication** comme facteur problématique dans leur prise en charge globale, posant problème pour la gestion des médicaments, les visites à l'hôpital, la coordination globale des soins... De nombreux obstacles à la prise de contact avec des spécialistes et des organismes de

santé via le numérique existent, alors même qu'il peut parfois s'agir d'une situation d'urgence pour le malade.

Le mode de communication asynchrone du numérique limite les « opportunités de réciprocité » : les différents propos sont perçus comme circulant mal, et sont parfois mal compris. Patients comme médecins considèrent que les conversations en face-à-face leur permettent de mieux jauger si l'autre a compris leurs propos, notamment pour les problèmes de santé particulièrement urgents et complexes (Marent et Henwood, 2023).

Ne pas être en mesure d'avoir une communication fluide entre patients et professionnels de la santé a été identifié par certains auteurs comme une forme d'injustice épistémique, où les patients ont le sentiment persistant d'être « ignorés, marginalisés ou épistémiquement exclus » par le système de santé. Plus exactement, il y a des lacunes dans la « capacité des médecins à initier et entretenir de riches relations herméneutiques<sup>20</sup> et de l'ordre du témoignage avec les patients » (Kidd et Carel, 2017, p. 175). Elles ne semblent pas diminuer significativement avec le passage au numérique, prenant plutôt des formes nouvelles.

#### *3.4.2.7. Exploitation des données par des tiers*

Basée sur l'échange, l'accès aux informations sur les sites communautaires et les réseaux sociaux implique souvent une explicitation de ses propres difficultés et de ses symptômes. Ce « travail communicatif, éthique et affectif » (Lupton, 2014a) peut se transformer en **travail économique à l'insu du patient si ses données sont utilisées à des fins commerciales**. L'accès potentiel à ces données privées par les employeurs et compagnies d'assurance a de fortes implications éthiques (Lupton, 2015).

Il y a une nouvelle **relation de dépendance et de dissymétrie entre le patient et d'autres acteurs, tels que les assureurs et les opérateurs privés du numérique** (Google, Facebook, etc.). Ces derniers pourront prévoir les « risques liés à chaque patient en fonction de sa situation génétique, de ses comportements alimentaires, sportifs, de son tabagisme, etc., en entrant dans son intimité quasiment en temps réel » (Dumez et Minvielle, 2017). De nouvelles formes de discrimination peuvent prendre place puisque les patients sont devenus « transparents et quantifiables ». L'opacité du stockage et de l'exploitation des données s'étend à des plateformes largement utilisées en France : Doctolib s'appuie sur des services de stockage de données qui exposent à des ruptures de confidentialité.

---

<sup>20</sup> Interprétation de signes complexes.

### **3.4.3. Tableau récapitulatif des arguments et dilemmes éthiques**

Le *Tableau 8* synthétise les principaux arguments éthiques formulés par les acteurs dans la littérature et dans l'enquête, identifiés au cours de l'analyse des sections précédentes. Les arguments considérés peuvent être de natures différentes. Il peut s'agir d'hypothèses ou d'opinions n'étant pas nécessairement des faits scientifiquement établis. Les arguments reposant sur des faits empiriquement constatés sont indiqués au moyen du signe (\*) et les arguments plus spéculatifs, exprimés sous forme d'opinions, d'hypothèses ou de ressentis sont indiqués au moyen du signe (≈). Les arguments sont classés selon les 4 principes de l'éthique médicale définis par Beauchamp et Childress (2001) et la distinction entre arguments favorables et défavorables à l'utilisation du numérique pour la coordination des maladies rares. La dernière colonne du tableau présente les dilemmes éthiques qui résultent de conflits entre des valeurs également souhaitables, en faveur ou en défaveur du numérique.

Tableau 8. Tableau récapitulatif des arguments et dilemmes éthiques.

Coordination des soins	Principe éthique	Argument favorable	Argument défavorable	Dilemme éthique
Accès à des informations médicales	Autonomie	Rapidité et facilité d'accès à l'information et expertise du malade (≈)	Désinformation, informations non désirées, éparses, incomplètes et/ou trop techniques (≈)	Autonomie VS confidentialité
		Informations et conseils personnalisés via les réseaux de pairs (≈)	Marchandisation des données de l'expérience patient et datafication (≈)	Autonomie VS risques de malfaisance
	Bienfaisance	Complémentaire aux soins traditionnels (réduction des aléas et de l'errance diagnostique) (*)	Risques d'automédication et d'autodiagnostic (*)	Soutien moral VS vulnérabilité
		Soutien moral, lien social, meilleure qualité de vie grâce aux réseaux de pairs (≈)	Risques d'anxiété, d'addiction, de confusion (*)	Accessibilité VS inégalité
	Justice	Accessibilité et distribution plus équitable des ressources informationnelles (≈)	Inégalités de littératie numérique en santé (≈) Manque d'aide dans l'explicitation des informations complexes pour les maladies rares (≈) Risques de discriminations (≈)	
		Réduction des coûts (*)	Financements publics insuffisants pour le matériel numérique (≈)	
Accès à des professionnels de santé	Autonomie	Multiplication des options dans le choix d'un professionnel de santé et dans les possibilités de traitements grâce aux listings de professionnels et à la télémédecine (*)	Faible connaissance et recours aux sites maladies rares (≈) Freins à la télémédecine (relation de soins en présentiel, annonce de diagnostic, etc.) (≈)	Autonomie VS qualité de la relation de soin Accessibilité VS inégalités spatiales



			Mention de la spécialité des médecins absente sur Doctolib (≈)	
	Bienfaisance	Pas de promiscuité et de risques d'infection dans les salles d'attente des cabinets médicaux (≈)		
		Continuité des soins à distance (*)	Diminution de la qualité de la relation de soin (*)	
		Réduction de l'isolement social ( <i>compagnons digitaux</i> ) (*)	Manque de disponibilité des médecins à distance (*)	
		Praticité (*)	Manque d'ergonomie qui complique l'utilisation quotidienne (≈)	
	Justice	Réduction des inégalités d'accès aux soins pour les territoires en pénurie de médecins et/ou pour les maladies rares (≈)	Disparités géographiques et inégalités en lien avec les sites M.R (≈) Inégalités spatiales avec la télémédecine (*)	
		Réduction des coûts (*)		
Communication et organisation des soins	Autonomie	Conseils et échanges communicationnels avec les médecins hors consultation (*)	Communication directe impossible via les sites de prise de rdv (≈) Utilisation faible ou modérée des messageries sécurisées par manque d'ergonomie (≈)	Efficacité médicale VS confidentialité/protection de la vie privée  Bénéfices en termes de continuité des soins VS risques (sécurité, manque de suivi)
			Manque de transparence du stockage de données des plateformes généralistes (≈)	
			Multihoming (≈)	
			Le numérique comme seule option (*)	

	Bienfaisance	Bénéfices à la possibilité d'un dialogue continu avec les médecins (*)	Difficulté de prise de contact avec le système de santé, y compris dans des situations d'urgence (≈) Communication asynchrone et manque de suivi et de réciprocité à distance (≈)	
		Meilleure communication entre les professionnels (efficacité - réseaux de soutien) (≈)	Manque de facilité d'utilisation des messageries sécurisées institutionnelles par les professionnels entre eux (≈)	
	Justice	Meilleure inclusion des patients ayant une préférence pour la communication écrite (*)	Obstacles aux droits des patients et en particuliers des maladies rares (*) Injustices épistémiques (*)	
		Réduction des coûts (≈)		
Articulation soins et temps de vie	Autonomie	Les systèmes d'alertes médicamenteuses et de rappels de rdv permettent une meilleure autogestion (*)	Absence de calendriers et de systèmes de rappels sur de nombreuses plateformes institutionnelles (*) Contrôle et dépendance dû à la télésurveillance et au télésoin (≈)	Autonomie VS dépendance/vulnérabilité  Efficacité médicale VS risques (automédication, addiction)
		Equipe soignante avertie en cas d'urgence grâce aux traqueurs de symptômes (*)	Dispersion des espaces du soin et "intrusion" au domicile du patient (*)	
	Bienfaisance	Traçabilité de l'état de santé (*)	Risques d'oubli de médicaments et de rdv en l'absence de systèmes d'alerte (*)	
		Gain de temps pour le patient (*)	Manipulation quotidienne imposante / Étalement temporel du soin (*)	
		Possibilité de diminution des hospitalisations (≈)	Risques de modification indépendante des traitements (≈)	
		Plus grande adhésion aux traitements (≈) Interventions médicales plus adaptées (≈)	Aucun effet sur l'évolution de la maladie (≈)	

	Justice	Réduction des iniquités en termes de gestion quotidienne de la maladie pour les M.R (*)	Niveaux d'innovation numérique différent selon les maladies (*) Qualité variable des technologies numériques interactives (*)	
Centralisation des données médicales	Autonomie	Pouvoir de décision du patient sur l'accès à ses données médicales par les professionnels via le DMP (*)	Restrictions automatiques à l'accès des médecins sur l'ENS (matrices d'habilitation) (*)	Autonomie décisionnelle VS confidentialité/protection de la vie privée
		Synchronisation d'applications dans l'ENS (≈)	Dossier papier encore beaucoup utilisé (*) Dispersion des résultats médicaux / manque d'interopérabilité (*)	Autonomie VS risques
		Référentiels de protection des données de santé (*)	Risques de cybercriminalité (≈)	Efficacité médicale VS autonomie décisionnelle
	Bienfaisance	Partage d'informations centralisées entre les professionnels (2nd avis médical) (≈)	Connaissance et adhésion modérée à l'ENS (*)	Efficacité médicale (partage des données) VS protection de la vie privée (protection des données)
		Fiabilité accrue du dossier patient (≈)	Possibilité d'informations incorrectes entrées sur le DMP (*)	
		Référentiels d'interopérabilité (*)	Niveau d'ergonomie de la plateforme insuffisant en termes de présentation des résultats médicaux (*)	
	Justice	Efficiences (meilleur traçage des soins) (≈)	Tous les patients n'ont pas le même niveau de renseignement de leur DMP (*)	
		Prise en compte de l'illectronisme (*) Réduction des inégalités de santé (≈)	Persistance d'inégalités de littératie en santé numérique (*)	
		Contrôle des risques de discriminations de la part des compagnies d'assurance (*)		

## 4. Discussion

Cette étude présente certaines limites qu'il convient de prendre en compte. Tout d'abord, il est important de souligner que la participation des médecins aux entretiens témoigne d'un intérêt préexistant pour le numérique en santé et la coordination des soins. Ce même intérêt s'observe dans l'échantillon du questionnaire, qui n'est pas totalement représentatif de l'ensemble de la population atteinte de maladies rares, principalement en raison du mode de recrutement des répondants. Les répondants côtoient une association maladies rares et répondent au questionnaire en ligne, ce qui peut révéler une appétence pour le numérique et pour le monde associatif. Cela s'est traduit par une relative homogénéité dans les réponses au questionnaire. Il aurait également été intéressant de recueillir le témoignage de professionnels de CCMR, étant donné que les CCMR ont pour mission de coordonner les soins entre l'hôpital et la ville, au plus proche du domicile du patient.

Les résultats obtenus au cours de l'enquête menée pour le projet ORTIC apportent un éclairage intéressant sur la problématique de la coordination des soins au prisme du numérique en santé, et servent de support à des réflexions plus approfondies pouvant conduire à des préconisations à destination du décideur public (voir *Document de synthèse*).

L'analyse de la littérature sur les plateformes de e-santé montre que les fonctionnalités actuelles des **plateformes maladies rares ne sont pas adaptées à la coordination des soins** : elles ne permettent pas la prise de rendez-vous, la téléconsultation ou les échanges via messagerie avec des professionnels de santé. La **coordination est principalement perçue comme l'accès à l'information sur l'offre de soins disponible**, mais le patient doit tout de même faire toutes les démarches seul. Le contenu actuel des plateformes FSMR n'est pas adapté aux profils des visiteurs, et la richesse des informations rend la navigation sur les sites difficile et chronophage, sans que les patients puissent en tirer une information directement mobilisable pour coordonner leurs soins (prise de rendez-vous automatique, suivi du dossier médical, récupération de résultats, ...).

Intégrer de nouvelles fonctionnalités permettant la coordination de soins sur les plateformes, ainsi qu'une entrée par maladie pourrait être une piste d'amélioration pour les personnes touchées par les maladies rares. Par ailleurs, un **effet positif du système de rappel sur les rendez-vous non-honorés** est constaté dans la plupart des articles analysant cet effet. De plus, la transmission de données patients est une problématique souvent relevée. Les **plateformes interopérables permettant le transfert des dossiers médicaux et des lettres de recommandations sont très appréciées par les patients comme par les professionnels**.

L'analyse du questionnaire révèle que la plupart des répondants, bien que très gênés par la maladie et les handicaps associés, sont **très utilisateurs du numérique au quotidien**, même si son usage pour la coordination reste en deçà des attentes, ce qui est en partie lié à l'absence de mise en place d'outils adaptés aux besoins des malades. En effet, et ce en dépit des avancées institutionnelles visant à améliorer la prise en charge des maladies rares, on constate que dans la plupart des cas, la **coordination des soins reste à la charge du patient lui-même ou de son**

**proche aidant.** De nombreux malades utilisent toujours des outils papier au détriment des outils et plateformes numériques pour la coordination, alors même qu'ils sont plutôt à l'aise avec ces outils et ne rencontrent pas de difficultés pour les utiliser. Cela montre qu'un effort reste à faire pour rendre plus systématique l'usage des outils numériques pour coordonner les soins. Cela est d'autant plus important que de nombreux professionnels de santé interviennent en dehors des structures institutionnelles dédiées et que ces derniers sont souvent éloignés ou mal informés sur la nature exacte de la maladie à prendre en charge.

Au cours des entretiens, tous les **professionnels de santé se sont montrés favorables aux outils numériques de coordination des soins.** Plus que cela, ils sont en attente de nouveaux dispositifs numériques et demandent à être impliqués à leur élaboration. Les professionnels utilisent la e-santé pour (s'in)former, faciliter le partage de données médicales, améliorer le dépistage et la prise en charge des patients. Indirectement, les professionnels s'en servent également pour favoriser l'autonomie des patients et ce qui leur donne accès à de l'information médicale. Ces usages tendent à l'amélioration de la coordination des soins des maladies rares, mais ne sont pas suffisants.

Enfin, l'analyse éthique met en lumière la grande diversité de facteurs d'ordre technologique, organisationnel et social influencent les externalités éthiques de la santé numérique. La transformation digitale du système de santé constitue parallèlement une **transformation des valeurs attachées à la santé et à la responsabilité médicale et publique du soin.**

L'analyse des bases PMSI a démontré que l'âge moyen des patient en CRMR était plus élevé qu'au sein des CCMR. Il est possible d'interpréter ces résultats en supposant que la maladie empire avec l'âge, ce qui pousse les malades à se rendre en centres de référence plutôt que de compétences. Or, les résultats de l'étude du questionnaire laissaient supposer que le « niveau d'expérience » des patients dans leur maladie rare faisait que les CRMR étaient plus connus. **Avec l'âge, on est de plus en plus (in)formé et on consulte les centres spécialisés,** mais cela pourrait engendrer des retards de prise en charge quand on est jeune et donc potentiellement une aggravation évitable de la maladie.

On peut tenter d'éclaircir ces observations avec plusieurs hypothèses. Il est possible que les jeunes individus atteints de maladies rares aient du mal à reconnaître et accepter leur handicap, retardant ainsi le moment de leur prise en charge dans un centre maladie rare. De plus, les CRMR existent depuis plus longtemps que les CCMR : ils sont donc peut-être mieux identifiés et identifiables par les malades.

Ainsi, l'enquête ORTIC soulève plusieurs questions, notamment sur la part que prend le numérique. La mauvaise connaissance des dispositifs institutionnels peut être expliquée en partie par **un dispositif déconnecté des besoins d'une partie de ses utilisateurs** (les patients) alors qu'ils sont une des cibles identifiées. Les **sites institutionnels gagneraient à être restructurés pour être plus adaptés aux patients, ainsi qu'aux professionnels du soin.**

Notre analyse est riche et reflète bien la complexité de la problématique de la coordination des soins grâce aux plateformes et outils numériques. Nous proposons des recommandations à destination du décideur public afin de l'améliorer.

## 4.1. Préconisations

Afin de d'améliorer la coordination des soins par les personnes atteintes de maladies rares en utilisant le numérique nous proposons ci-dessous un ensemble de préconisations, à la fois générales et centrées sur l'élaboration de l'architecture d'une plateforme de coordination mieux adaptée à la situation des personnes malades et de professionnels de santé les prenant en charge.

Ces préconisations se basent sur l'analyse de la littérature, les entretiens avec les professionnels de santé, l'analyse éthique, ainsi que les réponses du questionnaire obtenus dans le projet ORTIC. Il est à noter que certaines personnes atteintes de maladies rares ont répondu aux deux questions ouvertes du questionnaire (15,3 % des 405 répondants), ce qui nous a permis de préciser les problèmes rencontrés et recueillir directement leurs préconisations.

### 4.1.1. La coordination des soins doit passer par une plateforme unique aux fonctionnalités multiples...

#### *4.1.1.1. Coordonner les soins sur une seule plateforme*

##### **Constat**

Pour les répondants du questionnaire, ainsi que pour les professionnels interrogés, les outils de gestion de la maladie sont trop dispersés et mériteraient d'être centralisés dans une seule plateforme. Les fonctionnalités des outils actuels restent insuffisantes (Mon Espace Santé, Doctolib) ou inadaptées (outils de l'AP-HP : « *Mon dossier est centralisé sur le site de l'AP-HP. Je n'arrive pas à m'y connecter et même les médecins de l'AP-HP ont du mal à avoir accès aux différents résultats d'examens pratiqués.* »).

##### **Préconisations**

**1/ Centraliser les informations accessibles aux patients sur une seule plateforme qui devrait être simple d'utilisation et interactive** (diffusion d'alertes ou de rappels de rendez-vous). Les informations doivent y être régulièrement mises à jour, et les utilisateurs formés à son utilisation. Cela va dans le sens de plusieurs réponses issues du questionnaire patient, demandant : « *un logiciel qui regroupe un agenda avec des rappels pour ceux qui ont des troubles cognitifs. Un dossier avec les principaux antécédents médicaux, médicaments pour éviter les interactions médicamenteuses, les allergies. Les comptes rendus des opérations les plus importantes, les hospitalisations. Une communication plus fluide entre les médecins, l'échange d'information* ». Cela passerait par l'existence d'un système interopérable.

**2/ Co construire les plateformes maladies rares avec les patients en prenant en compte les besoins et suggestions des utilisateurs.** L'étude de la littérature, ainsi que les entretiens et les résultats du questionnaire montrent que les plateformes doivent être conçues en étroite collaboration avec ses usagers : les patients et les professionnels de santé. Cette approche permet d'être au plus proche des besoins et des attentes des acteurs favorisant leur adhésion au projet. Les principaux utilisateurs de ces outils sont les malades qui coordonnent eux-mêmes leurs soins. Afin d'assurer l'utilisation des outils qu'on élabore *pour* eux, il faut prendre leur avis et besoins en compte. Il semble donc impératif de collaborer avec les patients pour élaborer des outils qui leur conviennent. Les professionnels ont par exemple souligné l'importance de mettre en place des outils pour accompagner spécifiquement les patients lors de la période de transition de la pédiatrie à la prise en charge adulte.

#### **4.1.1.2. Intégrer des technologies interactives pour les malades**

##### **Constat**

Certains sites des FSMR n'ont pas de structure encourageant l'exploration de la plateforme. Les patients se perdent sous un trop plein d'informations, doivent changer de plateformes pour coordonner leurs soins, notamment pour la prise de rendez-vous (ex : trouver un professionnel adapté, le contacter, prendre rendez-vous). Il paraît essentiel de travailler l'ergonomie des plateformes avec un cahier des charges précis permettant la réception d'un feedback par les usagers.

##### **Préconisations**

1/ **Généraliser les méthodes interactives de délivrance de l'information.** L'utilisation de supports audio et vidéo est à privilégier. Il peut permettre le renforcement de la compréhension et de l'engagement au patient. Des graphiques, schémas et illustrations peuvent rendre les informations faciles à comprendre et à interpréter. Ne garder de longs documents en .pdf que dans une rubrique « pour approfondir ».

2/ **Développer la sélection préalable du type d'information recherchée sur la maladie et les symptômes grâce à un menu interactif,** ce qui participe à la réduction de la surcharge d'informations. Le site de la FSMR FaiR par exemple utilise ce design. Systématiser les cartes interactives facilitant la localisation des professionnels et permettant la prise direct de rendez-vous, notamment sur les sites de Filières Maladies Rares en interfaçant avec des plateformes ayant déjà développé la prise de RDV (type Doctolib). Intégrer une fonction « ma maladie a déjà été diagnostiquée » ou « je suis à la recherche d'un diagnostic » ou « je suis en cours de diagnostic » pour faciliter l'adressage vers le professionnel de santé le plus à même de répondre aux attentes des patients.

3/ **Adapter les modalités de rendez-vous aux besoins des patients** via des fonctionnalités moins rigides. Cela peut prendre la forme de créneaux de rendez-vous adaptés au type de consultation et proposer une téléconsultation dès que cela est possible et pertinent, en particulier quand le patient est déjà suivi.

#### 4.1.1.3. *Faciliter la gestion des soins à partir d'une plateforme ergonomique*

##### **Constat**

Les personnes atteintes de maladies rares interrogées dans le questionnaire patient soulèvent plusieurs problématiques bloquant une bonne coordination de leurs soins : la difficulté d'identification des professionnels de santé compétents, la charge de travail de présentation du dossier médical à chaque nouveau professionnel rencontré...

##### **Préconisations**

1/ **Faciliter l'identification de professionnels ayant une compétence spécifique sur la maladie rare, particulièrement à proximité du domicile.** Les patients ont souvent du mal à identifier les professionnels connaissant leur maladie à proximité du domicile, mais subissent aussi la pénurie d'offre de soins dans leur secteur, comme les malades « non rares ». Les réponses aux questions ouvertes mentionnent le besoin d'« *un logiciel de recherche de professionnels de santé qui connaissent bien les maladies rares (kinés, ortho...)* » et évoquent des difficultés à être entouré par des professionnels de santé (« *De moins en moins de professionnels autour de chez moi, et des délais d'attente de plus en plus long. Bientôt plus de médecin traitant* »).

2/ **Mettre en place des calendriers de gestion des rendez-vous médicaux et des systèmes d'alerte sur les plateformes institutionnelles.** L'étude de la littérature sur les plateformes de e-santé démontre que le système de prise de rendez-vous seul n'est pas suffisant pour améliorer l'accès aux soins, une combinaison de fonctionnalités favorisera en revanche un meilleur taux de non-annulation des rendez-vous et une prise en charge plus globale.

3/ **Repenser les sites existants, comme ceux des FSMR, en hiérarchisant l'information.** Proposer une entrée « par maladie » sur les sites et non « par établissement ». On peut ainsi recommander de systématiquement différencier l'information à destination des professionnels de celle à destination des patients en séparant les accès au site Internet.

4/ **Faciliter l'identification des professionnels de santé qualifiés.** Les personnes atteintes de maladies rares ont de grandes difficultés à s'entourer de professionnels de santé ayant de l'expertise ou un certain niveau de connaissance dans leur pathologie. L'utilisation de « tags » ou d'étiquettes sur les plateformes de prise de rendez-vous pourrait faciliter cette recherche.

5/ **Mettre en place un système de lecture transversale des éléments du dossier médical permettant d'évaluer rapidement l'évolution de certains paramètres médicaux dans le temps.** Afin d'alléger les charges de travail de coordination, l'ensemble des professionnels de santé devraient avoir accès à certains éléments du dossier médical après consentement ou demande active du patient. Le personnel administratif pourrait avoir accès aux données clés, nécessaires à la coordination, sans avoir le détail des soins. Un répondant du questionnaire recommande de « *mettre en place un système dans lequel on peut coordonner le projet complet de la personne handicapée où on retourne tous les comptes rendus les thérapies et stratégie d'investigation* ». Il faudrait permettre le transfert numérique des lettres d'adressage, dossiers médicaux et comptes rendus d'hospitalisation au sein de la plateforme de coordination, qui se doit être interopérable. On pourrait également trouver les moyens techniques permettant un suivi historique (sous forme de graphiques par exemple ou de comparaison d'images radiologiques) pour les examens récurrents pratiqués par le patient (examens biologiques, radiologiques...) ce qui ferait gagner du temps au professionnel de santé qui n'aurait plus à consulter les volumineux dossiers papiers amenés par les patients.



#### **4.1.2. ... qui se doit d'être sécurisée**

##### **4.1.2.1. *Etablir des canaux de communication sécurisés***

###### **Constat**

Les personnes atteintes de maladies rares ont des besoins spécifiques, comprenant entre autres une possibilité de communication avec leur équipe de soin.

###### **Préconisations**

1/ **Développer l'usabilité des systèmes de messagerie sécurisée.** Pour garantir une utilisation au quotidien des professionnels de santé et des patients, les plateformes de coordination doivent se munir de systèmes de communication sécurisés qui seraient utilisés par les patients comme par les professionnels. Pour cela, ils se doivent d'être ergonomiques.

2/ **Systématiser la présence de systèmes de communication patients/professionnels.** Ajouter aux plateformes numériques de santé des messageries pour permettre aux patients de contacter les professionnels via email, SMS ou chat instantané, en ajoutant un système d'alerte en cas de situation d'urgence.

#### **4.1.3. L'importance de l'(in)formation des différents acteurs**

##### **4.1.3.1. *Distribuer une information accessible, fiable et accessible aux malades***

###### **Constat**

Le vaste ensemble d'informations disponibles sur Internet à propos des maladies rares peut être déstabilisant et porter atteinte à la santé mentale des patients. Ils ont aussi peu connaissance des dispositifs existants, comme le mentionne ce répondant : « [il faut] *informer des droits et aides disponibles, les malades ne savent pas ce à quoi ils peuvent prétendre* ».

###### **Préconisations**

1/ **Labeliser la ou les plateformes reconnues** afin de garantir une information fiable et compréhensible. Cela permettrait au patient d'avoir une idée claire des dispositifs maladies rares et handicap existants, et des démarches à réaliser pour en bénéficier.

2/ **Permettre au malade d'avoir un rôle actif dans ses recherches d'informations.** Il doit pouvoir choisir de manière active le contenu des informations qu'il souhaite obtenir et se voir révéler. Il devrait ainsi pouvoir écarter s'il le souhaite des contenus trop techniques ou anxiogènes, ou de flouter certaines images s'il le souhaite.

3/ **Proposer des campagnes de communication au sujet des FSMR et centres maladies rares, ainsi que leurs plateformes institutionnelles.** Rendre accessible les informations concernant la coordination des soins des maladies rares, afin de réduire l'errance diagnostique et thérapeutique.

#### **4.1.3.2. Informer les professionnels de santé des dispositifs institutionnels existants pour la prise en charge des maladies rares**

##### **Constat**

Comme en témoigne notre enquête terrain, trop d'outils ou de plateformes maladies rares sont développés sans être connus et utilisés, que ce soit par les patients ou les professionnels de santé, notamment ceux qui exercent en ville.

##### **Préconisations**

1/ **Favoriser l'accès à des tutoriels vidéo en ligne via le site de l'Assurance Maladie, des sociétés savantes ou encore des sites de presse médicale.** Cela participerait à la sensibilisation des médecins traitants et des autres professionnels de santé (kinésithérapeutes, infirmières, etc.), qui sont la première ligne de soin des personnes atteintes de maladies rares.

2/ **Rendre accessible l'information sur les maladies rares et leur coordination** lors de séminaires organisés par les FSMR et CRMAR ou dans les grands congrès médicaux, infirmiers... Ces informations devraient être centrées sur le descriptif de la maladie et sa prise en charge, les plateformes des FSMR et une description du rôle des professionnels de soins de ville à la fois pour le soin et les modalités de coordination entre les équipes ville-hôpital.

#### **4.1.3.3. Former et sensibiliser les professionnels de santé aux maladies rares et à leur coordination**

##### **Constat**

D'après notre enquête terrain, les professionnels de santé utilisent peu les dispositifs de coordination mis à leur disposition. Cela peut s'expliquer par un manque de communication sur ces différents sujets.

##### **Préconisations**

1/ **Mettre en avant les dispositifs institutionnels maladies rares existants**, notamment les FSMR au cours de formations accessibles et recommandées aux professionnels de santé. Il serait intéressant de proposer ce genre de formation aux médecins traitants dès qu'ils sont mis en contact avec un patient atteint de maladies rares.

2/ **Former les professionnels à l'utilisation des outils numériques.** Notamment à « Mon espace santé » et à ses fonctionnalités pour les professionnels. Elles pourraient tout à fait se rapprocher de ce qui est déjà en place pour les professionnels de l'APHP qui utilisent ORBIS. Il existe une plateforme appelée « ORBIS et moi » qui permet au soignant de découvrir, s'informer et se former à ORBIS. Des tutoriels vidéo peuvent également aider les professionnels à s'approprier les outils numériques.

#### 4.1.3.4. Améliorer les compétences numériques des patients

##### Constat

« Je suis membre active d'une association médicale pour une maladie rare et je constate la grande difficulté que rencontrent les personnes malades avec les outils informatiques au quotidien. Une aide (formation, ...) est indispensable pour l'utilisation de ces outils. » indique une répondante du questionnaire patient diffusé sur différents sites d'associations maladies rares.

##### Préconisations

1/ **Prendre en compte le niveau de compétences et de connaissances des patients en technologie numérique.** Former les patients à l'utilisation d'outils de coordination pour leur maladie, afin qu'ils puissent être autonomes. Développer des formations plus générales sur l'utilisation du numérique, permettant le téléchargement et l'utilisation de logiciels utiles à la coordination. Un répondant du questionnaire mentionne notamment les formations disponibles proposées par des bibliothèques (« Il serait utile d'informer que les bibliothèques, les CCAS permettent aux personnes qui le souhaitent de se familiariser avec les outils informatiques »).

2/ **Aider les aidants.** Proposer des formations aux aidants non-professionnels (famille, amis) sur les outils de coordination afin de professionnaliser l'expertise profane.

#### 4.1.3.5. Equiper les patients avec du matériel adapté

##### Constat

Les patients évoquent des difficultés financières pour l'acquisition d'équipement adapté à leur handicap, en plus d'équipement numérique, ce qui fait écho au 13,6% des 405 répondants mentionnant le besoin d'outils numériques adaptés au handicap dans le questionnaire.

« Je n'ai pas d'ordinateur à moi. Pas les moyens. Et j'emprunte le portable du travail. Il y a peu de frontière entre la sphère professionnelle et privée. J'aurai souhaité un peu plus de confidentialité. » ; « Je n'ai pas les moyens de me payer un ordinateur ».

##### Préconisations

1/ **Fournir aux patients du matériel dédié ou adapté au domicile.** Débloquer des sources de financement afin de permettre aux personnes atteintes de maladies rares de se fournir en matériel -numérique ou non- adapté à leur différents handicaps. Cela comprend une aide à la connexion ainsi qu'à l'achat de matériel et divers abonnements, des logiciels de lecture ou d'écriture adaptés (claviers) et du matériel permettant au patient d'utiliser ces outils de manière confortable en fonction de sa situation médicale (ex : fauteuil adapté).

#### 4.1.3.6. *Evaluer les dispositifs de coordination proposés*

##### **Constat**

Notre enquête a révélé que « Mon Espace Santé », pourtant très prometteur, était très peu connu et utilisé par les professionnels. En ce qui concerne les patients, ils regrettent le faible usage des professionnels de santé, ainsi que certaines fonctionnalités empêchant une coordination facilitée.

*« Je regrette que Mon Espace Santé ne soit pas renseigné par l'ensemble des acteurs du corps médical qui interviennent dans le cadre de mon suivi de santé afin de les mettre en relation autour de mon dossier. L'hôpital devrait, à mon sens, renseigner les informations spécifiques au bon suivi du malade à l'attention des autres intervenants. Ma maladie est extrêmement rare et c'est moi qui dois préciser les précautions à prendre, ce qui a beaucoup moins de poids et peut ne pas être pris en considération par les intervenants. »*

##### **Préconisations**

**1/ Planifier l'évaluation des dispositifs numériques et des politiques mises en place.** Les entretiens avec les professionnels de santé ont soulevé le manque de rigueur dans l'évaluation des outils numériques. L'adoption systématique d'une stratégie d'évaluation solide est à privilégier pour mesurer correctement les impacts de ces outils. L'évaluation doit être planifiée en amont, dès l'élaboration des outils, et se pencher principalement sur les questions de « *qualité de vie, de satisfaction, d'impacts organisationnels et économiques et de résultats cliniques* ». De plus, l'évaluation des politiques mises en place permet de les ajuster en fonction des retours d'expériences reçus.

**2/ Etablir une stratégie de diffusion et de communication des dispositifs de coordination** afin d'assurer leur succès et éviter un désengagement des utilisateurs au cours du temps.

#### **4.1.4. Derrière l'écran, l'humain**

##### **4.1.4.1. *Maintenir la possibilité d'un contact humain***

###### **Constat**

La configuration des sites administratifs (complexes, lents et non interactifs) pose des difficultés. Pour faire valoir leurs droits, les individus se retrouvent seuls face au site, notamment pour la MDPH dont les procédures sont « implicites », par exemple sur les modalités de prise de rendez-vous. Les patients déplorent également un manque d'aide, qui pourrait être apportée par téléphone en cas de problème technique, ou des réponses non pertinentes par les hotlines téléphoniques.

*« Mettez en place un vrai système où le client final est la personne handicapée et [où] le fil conducteur [est] son bien-être et ses montées en compétences et encore plus important son INCLUSION VÉRITABLE !!!! »*

###### **Préconisations**

**1/ Avoir une meilleure ergonomie des sites administratifs (MDPH, assurance maladie) et un interlocuteur humain par téléphone en cas de problème.** Cela permettrait de baisser les barrières administratives pour la reconnaissance de handicap des personnes atteintes de maladies rares.

**2/ Permettre le contact numérique et téléphonique en cas de problème administratif ou médical.** Les patients dans le questionnaire déplorent le manque de contact direct (par Internet, téléphone ou téléconsultation) avec des professionnels de santé experts de la maladie les touchant (« *Contact avec médecins connaissant cette maladie car sont inaccessibles en communication ET en prise de RDV* »). Ces difficultés sont encore plus importantes pour les personnes qui résident dans les DOM-TOM et en Corse, ou dans une zone éloignée de l'offre de soins en métropole : « *aucun spécialiste vu concernant la mise en place de soins appropriés concernant cette pathologie sclérodermie systémique. Résidente en Corse, très dur à obtenir rdv même sur le continent. Sans suivi approprié depuis 18 mois sauf suivi médecin traitant, cardiologue, stomatologue* ».

#### **4.1.4.2. Comblent les lacunes de coordination en créant les liens manquants entre les différents professionnels de santé impliqués**

##### **Constat**

Les patients atteints de maladies rares se plaignent du « *manque de coordination entre tous les spécialistes sur Internet* », expliquant devoir « *toujours leur présenter un dossier très complet réalisé avec beaucoup de temps et de difficultés par moi. Très décourageant car on se sent très pénalisé* ».

##### **Préconisations**

1/ **Améliorer la communication entre les différents services.** Clarifier les rôles de chaque acteur agissant dans le système de santé permet à chacun de connaître précisément ses responsabilités. Une meilleure définition du travail de soin évite divers chevauchements de responsabilités, ce qui améliore la coordination des soins. Les lacunes (ex : personne ne gère pas X tâche) sont ainsi plus facilement identifiées.

2/ **Encourager le contact entre professionnels via la télémédecine.** La e-santé peut être un moyen d'améliorer les soins, notamment dans les zones éloignées. La téléassistance médicale et la téléexpertise peuvent permettre aux professionnels de santé de collaborer à distance, que ce soit pour coordonner les soins ou établir un diagnostic.

3/ **Mettre en place des réunions de type RCP (Réunions de Concertation Pluridisciplinaire)** entre les CCMR ou CRMR et les professionnels de santé intervenant dans la prise en charge du patient, notamment de ville (médecin traitant, kiné, infirmières, ...). Ces réunions doivent se centrer sur le patient, afin de concevoir une prise en charge cohérente et coordonnée dans l'espace et le temps. Ces réunions peuvent se réaliser via la télémédecine.

4/ **Mettre en place des infirmières de coordination (IDEC)** spécialisées dans les maladies rares répartis sur le territoire français (y compris Corse et DOM-TOM) et une structure de coordination des soins dans chaque CRMR dotée de personnel dédié.

Bien que nécessaire, le numérique en santé ne doit pas être le seul levier à activer pour améliorer la coordination des soins de maladies rares. En effet, les professionnels de santé interrogés lors de notre enquête par entretiens ont mis en avant des difficultés organisationnelles, financières et humaines dans le système de soins. Pour eux, le manque de temps les empêche d'accompagner comme ils le souhaiteraient leurs patients et estiment que le numérique ne permettra pas de répondre à lui seul à ce besoin. Plusieurs enquêtés ont suggéré l'augmentation du nombre d'infirmiers et infirmières de coordination comme solution.

Il est important de distinguer les problématiques de coopération des problèmes de coordination. En effet, il est nécessaire que le système soit mis en place et organisé (*coopérant*), pour ensuite être activé suivant les besoins (via des RCP, de la téléexpertise/assistance) afin de *coordonner*. Il y a des formes fortes de coopération au sein des structures, telles que les FSMR ou les centres hospitaliers, mais la relation avec les acteurs n'étant pas formalisée et encadrée, la coordination ne peut pas se mettre en place de manière efficace. La coopération en ville n'étant pas réfléchie en amont, il ne peut donc pas y avoir de coordination entre la médecine en ville et d'hôpital.

Il existe deux types de plateformes accessibles aux personnes atteintes de maladies rares : celles étant spécialisées sur les maladies rares, adaptées aux spécificités de la maladie mais exclusivement centrées sur l'hôpital, et les plateformes généralistes, centrées sur la médecine

de ville, mais pas adaptées aux maladies rares. Ainsi, et ce de manière paradoxale, il y a bien plus de plateformes généralistes qui coordonnent les soins en ville (KelDoc, Doctolib), qui sont peu opérantes pour les maladies rares, alors que c'est dans ce domaine qu'il y a le plus de coordination possible.

Il est toutefois important de rappeler que nos préconisations pour une meilleure coordination des soins sont orientées sur le numérique car il s'agit de notre objet d'étude. Il est nécessaire de préciser que **le numérique ne peut résoudre toutes les problématiques rencontrées par les personnes atteintes de maladies rares**. Il y a un réel **besoin de ressources humaines** à remplir **en complément** des améliorations proposées dans nos recommandations, qui doit être proposé par les différentes structures institutionnelles dédiées aux maladies rares.

## 4.2. Éléments pour une architecture de plateforme maladies rares

Au moment de l'écriture de ce rapport, le PNMR4 est en cours d'élaboration. On se propose ici de réfléchir à l'architecture d'un site permettant la coordination optimale des soins pour les maladies rares qui se concentrerait sur l'approche patient. À partir de l'étude de 7 plateformes utilisées pour la coordination des soins (Mon Espace Santé, Doctolib, Orphanet, et 4 sites de FSMR), voici quelques fonctionnalités nous semblant nécessaires :

- Mise en place d'une plateforme spécifique dédiée uniquement aux patients et/ou à leurs aidants leur permettant d'accéder à la fois à leur dossier médical et de gérer leur prise en charge. Elle doit être interfacée avec les sites leur donnant des informations sur la maladie, ses traitements et les essais cliniques en cours.
- Possibilité pour le patient d'accéder à tous ses documents médicaux (comptes rendus, ordonnances, etc.) sur cette même plateforme numérique et d'en accorder l'accès aux professionnels de santé de son choix.
- Présence d'une carte interactive permettant de localiser et de prendre directement rendez-vous avec des professionnels de santé exerçant en ambulatoire et familiarisés avec la prise en charge de certains symptômes associées aux maladies rares en France.
- Présence de calendriers, de système d'alerte et de rappels (médicaments, rendez-vous médicaux) sur un outil accessible via le téléphone portable.
- Mise en place d'une ligne téléphonique dédiée aux patients ayant besoin d'une assistance pour coordonner ses soins afin qu'ils puissent recevoir l'aide demandée. Le rôle d'assistance pourrait être confié à des infirmières de coordination sur le territoire de résidence du patient ou aidant.

Ces recommandations de fonctionnalités doivent être pensées et testées auprès des primo-utilisateurs, c'est-à-dire les personnes atteintes de maladies rares et leur entourage participant à la coordination des soins.

## 5. Bibliographie générale

- AFRIN R., PRYBUTOK G., PRYBUTOK V. R.**, 2022, « The pathways from online health information seeking to cyberchondria: a perspective from moderated mediation », *Psychiatry research communications*, 2(3), p. e100069. doi:10.1016/j.psycom.2022.100069
- AGENCE DU NUMERIQUE EN SANTE**, 2020, « Services numériques de coordination pour les parcours de santé »,.
- AGENCE DU NUMERIQUE EN SANTE**, 2023, « Abécédaire de la e-santé »,.
- AIZAWA R., SUNAHARA H., KUME K., TSUCHIYA S., ADACHI H., KANBAYASHI T., SHIMIZU T.**, 2008, « Status of narcolepsy-related information available on the Internet in Japan and its effective use », *Sleep and Biological Rhythms*, 6(4), p. 201-207. doi:10.1111/j.1479-8425.2008.00362.x
- ALLIANCE MALADIES RARES**, 2016, « ERRADIAG. L'errance diagnostique dans les maladies rares. Enquête de l'Alliance Maladies Rares »,.
- ANTONIOU Z., SCHIZA E. C., NEOKLEOUS K., ANGASTINIOTIS M., PATTICHIS C. S., SCHIZAS C. N.**, 2015, « eHealth Services for the European Reference Network on Rare Anaemias (eENERCA) », *Studies in Health Technology and Informatics*, 213, p. 153-156.
- ASCH S., SWINK S. M., VIVAR K. L., PICKFORD J., BREUNING L., WASSEL C., HAND J. L., MILSTONE L., CASTELO-SOCCIO L.**, 2021, « Use of telemedicine for ichthyosis: Patient advocacy group as conduit to expert physician advice », *Pediatric Dermatology*, 38(1), p. 137-142. doi:10.1111/pde.14460
- ASHTARI S., TAYLOR A. D.**, 2022, « The Internet Knows More Than My Physician: Qualitative Interview Study of People With Rare Diseases and How They Use Online Support Groups », *Journal of Medical Internet Research*, 24(8), p. e39172. doi:10.2196/39172
- BABAC A., FRANK M., PAUER F., LITZKENDORF S., ROSENFELDT D., LÜHRS V., BIEHL L., HARTZ T., STORF H., SCHAUER F., WAGNER T. O. F., GRAF VON DER SCHULENBURG J.-M.**, 2018, « Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany », *BMC Health Services Research*, 18(1), p. 99. doi:10.1186/s12913-018-2872-9
- BACHMANN A.**, 2019, « Compétences en matière de cybersanté »,.
- BEAUCHAMP T. L., CHILDRESS J. F.**, 2001, *Principles of Biomedical Ethics*, Oxford University Press, 470 p.
- BEJEAN S., GADREAU M.**, 1996, « Réseaux et systèmes de santé.[Rapport de recherche] », 9607, Dijon, Laboratoire d'analyse et de techniques économiques (LATEC).
- BLOCH M.-A., HENAUT L., SARDAS J.-C., GAND S.**, 2014, *La coordination dans le champ sanitaire et médico-social Enjeux organisationnels et dynamiques professionnelles*, Centre de Gestion Scientifique, Paris.
- BOFFIN N., SWINNEN E., WENS J., URBINA M., VAN DER HEYDEN J., VAN CASTEREN V.**, 2018, « General Practice Care for Patients with Rare Diseases in Belgium. A Cross-Sectional Survey », *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 15(6), p. 1180. doi:10.3390/ijerph15061180



**BOURDEL L., CAMBON L., 2019, « Les domaines de l'e-santé », 108, p. 15-23.**

**BRETON M., MARSHALL E. G., DESLAURIERS V., SMITHMAN M. A., MORITZ L. R., BUOTE R., MORRISON B., CHRISTIAN E. K., MCKAY M., STRINGER K., GODARD-SEBILLOTTE C., SOURIAL N., LABERGE M., MACKENZIE A., ISENER J. E., DUHOUX A., ASHCROFT R., MATHEWS M., COSSETTE B., HUDON C., MCDOUGALL B., GUENETTE L., KIRKWOOD R., GREEN M. E., 2022, « COVID-19 – an opportunity to improve access to primary care through organizational innovations? A qualitative multiple case study in Quebec and Nova Scotia (Canada) », *BMC Health Services Research*, 22(1), p. 759. doi:10.1186/s12913-022-08140-w**

**BYRNE N., TURNER J., MARRON R., LAMBERT D. M., MURPHY D. N., O'SULLIVAN G., MASON M., BRODERICK F., BURKE M. C., CASEY S., DOYLE M., GIBNEY D., MASON F., MOLONY D., ORMOND D., O' SÉ C., O'SHEA C., TREACY E. P., 2020, « The role of primary care in management of rare diseases in Ireland », *Irish Journal of Medical Science*, 189(3), p. 771-776. doi:10.1007/s11845-019-02168-4**

**CASILLI A., 2009, « Le Stéthoscope et la Souris : Savoirs médicaux et imaginaires numériques du corps », *Esprit*, Mars/avril. doi:10.3917/espri.0903.0175**

**CASILLI A., 2019, « Chapitre 2. De quoi une plateforme numérique est-elle le nom ? », in *En attendant les robots*, Paris, Le Seuil, La Couleur des idées, p. 63-91.**

**CHEVRIER A., 2018, « Vers une meilleure organisation des soins pour les maladies rares : le point de vue de la Direction Générale de l'Organisation des Soins », *médecine/sciences*, 34, p. 9-10. doi:10.1051/medsci/201834s106**

**CHUO C., WRIGHT T., BREUNING E., MENDONCA D., 2010, « Achieving 18-week waiting times in elective hand surgery », *JRSM Short Reports*, 1(2), p. 1-7. doi:10.1258/shorts.2009.090429**

**COPPO P., CORRE E., RONDEAU E., BENHAMOU Y., BACHET A., STÉPANIAN A., VEYRADIER A., CENTRE DE RÉFÉRENCE DES MICROANGIOPATHIES THROMBOTIQUES, 2016, « [Telemedicine in thrombotic microangiopathies: A way forward in rare diseases requiring emergency care] », *La Revue De Medecine Interne*, 37(8), p. 514-520. doi:10.1016/j.revmed.2015.10.354**

**CROWE A. L., MCKNIGHT A. J., MCANENEY H., 2019, « Communication Needs for Individuals With Rare Diseases Within and Around the Healthcare System of Northern Ireland », *Frontiers in Public Health*, 7, p. 236. doi:10.3389/fpubh.2019.00236**

**DASSEL K., KLEIN S., 2020, « (My) Data for (my) Health – Privacy Calculi of Terminally-ill Patients with Rare Diseases », *BLED 2020 Proceedings*.**

**DIETERICH K., 2008, *L'information sur les maladies rares en médecine générale: l'exemple d'Orphanet*, phdthesis, Université Joseph-Fourier - Grenoble I.**

**DIXON A., ROBERTSON R., BAL R., 2010, « The experience of implementing choice at point of referral: a comparison of the Netherlands and England », *Health Economics, Policy and Law*, 5, p. 295-317. doi:10.1017/S1744133110000058**

**DONABEDIAN A., 1980, *The Definition of Quality and Approaches to Its Assessment*, Health Administration Press, Ann Arbor MI, 163 p.**

**DROP S. L. S., MURE P.-Y., WOOD D., EL-GHONEIMI A., FAISAL AHMED S., 2012, « E-consultation for DSD: a global platform for access to expert advice », *Journal of Pediatric Urology*, 8(6), p. 629-632. doi:10.1016/j.jpuro.2012.10.009**

**DUBIEF J., KOLE A., BERJONNEAU E., COURBIER S.,** 2021, « Rare disease patients' opinion on the future of rare diseases. A Rare Barometer survey for the Rare 2030 Foresight Study »,.

**DUIS J., VAN WATTUM P. J., SCHEIMANN A., SALEHI P., BROKAMP E., FAIRBROTHER L., CHILDERS A., SHELTON A. R., BINGHAM N. C., SHOEMAKER A. H., MILLER J. L.,** 2019, « A multidisciplinary approach to the clinical management of Prader-Willi syndrome », *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 7(3), p. e514. doi:10.1002/mgg3.514

**DUMEZ H., MINVIELLE É.,** 2017, « L'e-santé rend-elle la démocratie sanitaire pleinement performative ? », *Systèmes d'information & management*, 22(1), p. 9-37. doi:10.3917/sim.171.0009

**FELT U.,** 2015, « Sociotechnical imaginaries of “the internet,” digital health information and the making of citizen-patients », in *Science and Democracy*, Routledge.

**FIGUEROA C. A., MURAYAMA H., AMORIM P. C., WHITE A., QUITERIO A., LUO T., AGUILERA A., SMITH A. D. R., LYLES C. R., ROBINSON V., VON VACANO C.,** 2022, « Applying the Digital Health Social Justice Guide », *Frontiers in Digital Health*, 4.

**FOURNEYRON E., WITTEWER J., SALMI L.,** 2018, « Réalités et défis pour l'organisation du système de santé de premier recours », *médecine/sciences*, 34(6-7), p. 581-586. doi:10.1051/medsci/20183406000

**FRANK A. W.,** 2013, *The Wounded Storyteller: Body, Illness, and Ethics, Second Edition*, Chicago, IL, University of Chicago Press, 280 p.

**GIUNTI P., MORRIS S., RELJA M., PASTORES G., QUOIDBACH V.,** 2019, « Toward earlier diagnosis and treatment of rare neurological disorders: the value of coordinated care and specialist centers », *Croatian Medical Journal*, 60(2), p. 156-157. doi:10.3325/cmj.2019.60.156

**GOMEZ-CANO M., ATHERTON H., CAMPBELL J., ECCLES A., DALE J., POLTAWSKI L., ABEL G.,** 2020, « Awareness and use of online appointment booking in general practice: analysis of GP Patient Survey data », *The British Journal of General Practice: The Journal of the Royal College of General Practitioners*, 70(suppl 1), p. bjgp20X711365. doi:10.3399/bjgp20X711365

**GREENHALGH T., STONES R., SWINGLEHURST D.,** 2014, « Choose and Book: A sociological analysis of 'resistance' to an expert system », *Social Science & Medicine*, 104, p. 210-219. doi:10.1016/j.socscimed.2013.12.014

**GREENHALGH T., SWINGLEHURST D., STONES R.,** 2014, *Rethinking resistance to 'big IT': a sociological study of why and when healthcare staff do not use nationally mandated information and communication technologies*, Southampton (UK), NIHR Journals Library, Health Services and Delivery Research.

**GRIFFON N., SCHUERS M., DHOMBRES F., MERABTI T., KERDELHUÉ G., ROLLIN L., DARMONI S. J.,** 2016, « Searching for rare diseases in PubMed: a blind comparison of Orphanet expert query and query based on terminological knowledge », *BMC medical informatics and decision making*, 16, p. 101. doi:10.1186/s12911-016-0333-0

**HALEEM A., JAVAID M., SINGH R. P., SUMAN R.,** 2021, « Telemedicine for healthcare: Capabilities, features, barriers, and applications », *Sensors International*, 2, p. 100117. doi:10.1016/j.sintl.2021.100117

**HANISCH M., WIEMANN S., BOHNER L., JUNG S., KLEINHEINZ J.,** 2020, « State of knowledge about information sources and health care centres for rare diseases among affected people in Germany », *Central European Journal of Public Health*, 28(1), p. 82-84. doi:10.21101/cejph.a5652

**HAUT CONSEIL DE L'ÉVALUATION, DE LA RECHERCHE ET DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR**, 2015, « Plan national Maladies Rares n°2 2011-2014. Volet de recherche : rapport d'évaluation »,.

**HAUTE AUTORITE DE SANTÉ**, 2013, « Guide méthodologique. L'évaluation des aspects éthiques à la HAS »,.

**HAUTE AUTORITE DE SANTÉ**, 2019, « Numérique : quelle (R)évolution ? »

**HEBESTREIT H.**, 2021, « [Centers for rare diseases-Structures, tasks and networks] », *Gefasschirurgie: Zeitschrift Fur Vaskulare Und Endovaskulare Chirurgie: Organ Der Deutschen Und Der Osterreichischen Gesellschaft Fur Gefasschirurgie Unter Mitarbeit Der Schweizerischen Gesellschaft Fur Gefasschirurgie*, 26(8), p. 577-582. doi:10.1007/s00772-021-00813-w

**HENDRIKX R. J. P., DREWES H. W.-T., SPREEUWENBERG M., RUWAARD D., BAAN C.**, 2019, « Measuring Regional Quality of Health Care Using Unsolicited Online Data: Text Analysis Study », *JMIR Medical Informatics*, 7(4), p. e13053. doi:10.2196/13053

**HENDRIKX R. J. P., SPREEUWENBERG M. D., DREWES H. W., STRUIJS J. N., RUWAARD D., BAAN C. A.**, 2018, « Harvesting the wisdom of the crowd: using online ratings to explore care experiences in regions », *BMC Health Services Research*, 18(1), p. 801. doi:10.1186/s12913-018-3566-z

**HERNÁNDEZ-ENCUENTRA E., GÓMEZ-ZUÑIGA B., GUILLAMÓN N., BOIXADÓS M., ARMAYONES M.**, 2015, « Analysis of patient organizations' needs and ICT use – The APTIC project in Spain to develop an online collaborative social network », *Health Expectations: An International Journal of Public Participation in Health Care and Health Policy*, 18(6), p. 2129-2142. doi:10.1111/hex.12181

**HSU Y.-C., CHEN T.-J., CHU F.-Y., LIU H.-Y., CHOU L.-F., HWANG S.-J.**, 2019, « Official Websites of Local Health Centers in Taiwan: A Nationwide Study », *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 16(3), p. 399. doi:10.3390/ijerph16030399

**HURST K., KRECKLER S., HANDA A., HANDA A.**, 2016, « Improving information availability in vascular surgical clinics. A service evaluation and improvement project », *BMJ quality improvement reports*, 5(1), p. u210012.w4177. doi:10.1136/bmjquality.u210012.w4177

**JOKINEN A., STOLT M., SUHONEN R.**, 2021, « Ethical issues related to eHealth: An integrative review », *Nursing Ethics*, 28(2), p. 253-271. doi:10.1177/0969733020945765

**JOURNAL OFFICIEL DES COMMUNAUTES EUROPEENNES**, 1999, « Règlement (CE) No 141/2000 du Parlement Européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins », 141/2000, p. 5.

**KASSUTTO S. M., SHAH R. J.**, 2015, « Patient Satisfaction: Why and How Patients Grade You and Your Pulmonary Practice », *Chest*, 148(3), p. 833-838. doi:10.1378/chest.15-0223

**KAYE D. R., NORTON E. C., ELLIMOOTIL C., YE Z., DUPREE J. M., HERREL L. A., MILLER D. C.**, 2017, « Understanding the relationship between the Centers for Medicare and Medicaid Services' Hospital Compare star rating, surgical case volume, and short-term outcomes after major cancer surgery », *Cancer*, 123(21), p. 4259-4267. doi:10.1002/cncr.30866

**KIDD I. J., CAREL H. H.**, 2017, « Epistemic Injustice and Illness », *Journal of Applied Philosophy*, 34(2), p. 172-190. doi:10.1111/japp.12172

**KOCHER A., SIMON M., DWYER A. A., BLATTER C., BOGDANOVIC J., KÜNZLER-HEULE P., VILLIGER P. M., DAN D., DISTLER O., WALKER U. A., NICCA D.**, 2021, « Patient and healthcare professional eHealth literacy and needs for systemic sclerosis support: a mixed methods study », *RMD Open*, 7(3), p. e001783. doi:10.1136/rmdopen-2021-001783

**KURTZMAN G. W., KESHAV M. A., SATISH N. P., PATEL M. S.**, 2018, « Scheduling primary care appointments online: Differences in availability based on health insurance », *Healthcare*, 6(3), p. 186-190. doi:10.1016/j.hjdsi.2017.07.002

**LAMPE C., DIONISI-VICI C., BELLETTATO C. M., PANEGHETTI L., VAN LINGEN C., BOND S., BROWN C., FINGLAS A., FRANCISCO R., SESTINI S., HEARD J. M., SCARPA M., METABERN COLLABORATION GROUP**, 2020, « The impact of COVID-19 on rare metabolic patients and healthcare providers: results from two MetabERN surveys », *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), p. 341. doi:10.1186/s13023-020-01619-x

**LANDAIS P., MESSIAEN C., RATH A., LE MIGNOT L., DUFOUR E., BEN SAID M., JAIS J.-P., TOUBIANA L., BAUJAT G., BOURDON-LANOY E., GÉRARD-BLANLUET M., BODEMER C., SALOMON R., AYMÉ S., LE MERRER M., VERLOES A., CEMARA TASK FORCE**, 2010, « CEMARA an information system for rare diseases », *Studies in Health Technology and Informatics*, 160(Pt 1), p. 481-485.

**LAPOINTE A.-S., ESCALON S.**, 2019, « Les nouvelles formes d'organisation hospitalière pour les maladies rares », *Les Tribunes de la sante*, 62(4), p. 71-78.

**LAPOINTE J., MINVIELLE É., SICOTTE C.**, 2013, « Usages des technologies de l'information et de communication pour la coordination des soins en cancérologie : État des connaissances. Quelles recommandations pour une implantation efficace ? », *Journal de gestion et d'économie médicales*, 31(5), p. 273-302. doi:10.3917/jgem.135.0273

**LE CHAFFOTEC A.**, 2014, « Trajectoires de soins et facteurs sociodémographiques : l'exemple des maladies rares en France », *Journal de gestion et d'économie médicales*, 32(5-6), p. 389-409. doi:10.3917/jgem.145.0389

**LI L., LIN C., FENG N., LE T. A., HSIEH J., NGUYEN D. B., NGUYEN T. A.**, 2019, « Using Social Media to Enhance Provider Network for HIV and Harm Reduction Service Integration in Vietnam », *AIDS and Behavior*, 23(11), p. 3175-3183. doi:10.1007/s10461-019-02542-4

**LITZKENDORF S., FRANK M., BABAC A., ROSENFELDT D., SCHAUER F., HARTZ T., GRAF VON DER SCHULENBURG J.-M.**, 2020, « Use and importance of different information sources among patients with rare diseases and their relatives over time: a qualitative study », *BMC Public Health*, 20(1), p. 860. doi:10.1186/s12889-020-08926-9

**LITZKENDORF S., HARTZ T., GÖBEL J., STORF H., PAUER F., BABAC A., LÜHRS V., BRUCKNER-TUDERMAN L., SCHAUER F., SCHMIDTKE J., BIEHL L., WAGNER T. O. F., SCHULENBURG J.-M. G. von der, FRANK M.**, 2018, « Conceptualization and Implementation of the Central Information Portal on Rare Diseases: Protocol for a Qualitative Study », *JMIR Research Protocols*, 7(5), p. e7425. doi:10.2196/resprot.7425

**LONG J. C., BEST S., NIC GIOLLA EASPAIG B., HATEM S., FEHLBERG Z., CHRISTODOULOU J., BRAITHWAITE J.**, 2022, « Needs of people with rare diseases that can be supported by electronic resources: a scoping review », *BMJ open*, 12(9), p. e060394. doi:10.1136/bmjopen-2021-060394

**LUPTON D.**, 2014a, « The commodification of patient opinion: the digital patient experience economy in the age of big data », *Sociology of Health & Illness*, 36(6), p. 856-869. doi:10.1111/1467-9566.12109

**LUPTON D.**, 2014b, « Critical Perspectives on Digital Health Technologies », *Sociology Compass*, 8. doi:10.1111/soc4.12226

**LUPTON D.**, 2015, « Health promotion in the digital era: a critical commentary », *Health Promotion International*, 30(1), p. 174-183. doi:10.1093/heapro/dau091

**LYNN S., HEDLEY V., ATALAIA A., EVANGELISTA T., BUSHBY K., EUCERD JOINT ACTION**, 2017, « How the EUCERD Joint Action supported initiatives on Rare Diseases », *European Journal of Medical Genetics*, 60(3), p. 185-189. doi:10.1016/j.ejmg.2017.01.002

**LYSDAHL K. B., OORTWIJN W., VAN DER WILT G. J., REFOLO P., SACCHINI D., MOZYGEMBA K., GERHARDUS A., BRERETON L., HOFMANN B.**, 2016, « Ethical analysis in HTA of complex health interventions », *BMC Medical Ethics*, 17(1), p. 16. doi:10.1186/s12910-016-0099-z

**MAIELLA S., RATH A., ANGIN C., MOUSSON F., KREMP O.**, 2013, « [Orphanet and its consortium: where to find expert-validated information on rare diseases] », *Revue Neurologique*, 169 Suppl 1, p. S3-8. doi:10.1016/S0035-3787(13)70052-3

**MARENT B., HENWOOD F.**, 2023, « Digital health: A sociomaterial approach », *Sociology of Health & Illness*, 45(1), p. 37-53. doi:10.1111/1467-9566.13538

**MAZANDERANI F., LOCOCK L., POWELL J.**, 2012, « Being differently the same: the mediation of identity tensions in the sharing of illness experiences », *Social Science & Medicine (1982)*, 74(4), p. 546-553. doi:10.1016/j.socscimed.2011.10.036

**MINISTERE CHARGE DE LA TRANSITION NUMERIQUE ET DES TELECOMMUNICATIONS**, 2023, « Baromètre du numérique 2022 »,.

**MINISTERE DE LA SANTE ET DE LA PREVENTION**, 2023, « Les maladies rares », *Ministère de la Santé et de la Prévention*.

**MINISTERE DES AFFAIRES SOCIALES, DE LA SANTE ET DES DROITS DES FEMMES**, 2015, « Instruction n° DGOS/PF4/2016/11 du 11 janvier 2016 relative aux missions et périmètres des centres de référence, centres de compétences et des filières de santé dans le domaine des maladies rares. »,.

**MINISTERE DES SOLIDARITES ET DE LA SANTE**, 2006, « Plan national maladies rares 2005-2008 »,.

**MINISTERE DES SOLIDARITES ET DE LA SANTE**, 2018, « Plan national Maladies Rares 2018-2022; Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun »,.

**MINISTERE DES SOLIDARITES ET DE LA SANTE**, 2019, « Les Réseaux Européens de Référence Maladies Rares », *Ministère des Solidarités et de la Santé*.

**MONNET E., CHAUVIN F.**, 2017, « Organisation de l'offre de soins pour les patients atteints de maladies rares », *La revue du praticien*, mai 2017, p. 569-573.

**MORLET-HAÏDARA L.**, 2023, « L'empowerment du patient et l'Espace Numérique de Santé « Mon espace santé » », *Journal du Droit de la Santé et de l'Assurance - Maladie (JDSAM)*, 36(1), p. 34-44.

**MORLEY J., FLORIDI L.**, 2019, « Enabling digital health companionship is better than empowerment », *The Lancet Digital Health*, 1(4), p. e155-e156. doi:10.1016/S2589-7500(19)30079-2

**NABARETTE H.**, 2002, « L'internet medical et la consommation d'information par les patients », *Réseaux*, 114(4), p. 249-286.

**NICHOLL H., TRACEY C., BEGLEY T., KING C., LYNCH A. M.**, 2017, « Internet Use by Parents of Children With Rare Conditions: Findings From a Study on Parents' Web Information Needs », *Journal of Medical Internet Research*, 19(2).

**OUDSHOORN N. E. J., SOMERS A.**, 2006, « Constructing the digital patient: patient organizations and the development of health websites », *Information, communication and society*, 9(5), p. 657-675.

**PAGLIALONGA A., GAETANO R., ROBERT L., HURARD M., BOTELLA L. M., BARR N., JONDEAU G., PINI A.**, 2021, « eHealth for patients with rare diseases: the eHealth Working Group of the European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases (VASCERN) », *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), p. 164. doi:10.1186/s13023-020-01604-4

**PARÉ G., RAYMOND L., CASTONGUAY A., OUIMET A. G., TRUDEL M.-C.**, 2021, « Assimilation of Medical Appointment Scheduling Systems and Their Impact on the Accessibility of Primary Care: Mixed Methods Study », *JMIR Medical Informatics*, 9(11), p. e30485. doi:10.2196/30485

**PARÉ G., TRUDEL M.-C., FORGET P.**, 2014, « Adoption, Use, and Impact of E-Booking in Private Medical Practices: Mixed-Methods Evaluation of a Two-Year Showcase Project in Canada », *JMIR Medical Informatics*, 2(2), p. e3669. doi:10.2196/medinform.3669

**PENNEBAKER J. W., SEAGAL J. D.**, 1999, « Forming a story: the health benefits of narrative », *Journal of Clinical Psychology*, 55(10), p. 1243-1254. doi:10.1002/(SICI)1097-4679(199910)55:10<1243::AID-JCLP6>3.0.CO;2-N

**RADHA S. S., CAPLAN N., ST CLAIR GIBSON A., SHENOUDA M., KONAN S., KADER D.**, 2012, « Can patients really make an informed choice? An evaluation of the availability of online information about consultant surgeons in the United Kingdom », *BMJ open*, 2(4), p. e001203. doi:10.1136/bmjopen-2012-001203

**RESEAUX MALADIES RARES MEDITERRANEE**, 2017, « Qu'est ce qu'une maladie rare ? », *Réseaux maladies rares Méditerranée*.

**REY G., RICAN S., JOUGLA E.**, 2011, « Mesure des inégalités de mortalité par cause de décès. Approche écologique à l'aide d'un indice de désavantage social », *BEH n°8-9*, p. 87-90.

**RIALLE V., RUMEAU P., OLLIVET C., SABLIERA J., HERVE C.**, 2014, « Chapitre 8. Télémedecine et gérontechnologie pour la maladie d'Alzheimer : nécessité d'un pilotage international par l'éthique », *Journal International de Bioéthique*, 25(3), p. 127-145. doi:10.3917/jib.253.0127

**SCALA B.**, 2016, « E-santé. La médecine à l'ère du numérique », *Science & Santé*, 29, p. 22-33.

**SEBAI J.**, 2016, « Une analyse théorique de la coordination dans le domaine des soins : application aux systèmes de soins coordonnés », *Santé Publique*, 28(2), p. 223-234. doi:10.3917/spub.162.0223

**SEBAI J.**, 2020, « La e-santé et le patient 2.0 : la colonisation démocratique ! », *Marché et organisations*, 38(2), p. 123-144. doi:10.3917/maorg.038.0123

**SHAH A. M., YAN X., SHAH S. A. A., SHAH S. J., MAMIRKULOVA G.**, 2019, « Exploring the impact of online information signals in leveraging the economic returns of physicians », *Journal of Biomedical Informatics*, 98, p. 103272. doi:10.1016/j.jbi.2019.103272

**SMITH M., ALEXANDER E., MARCINKUTE R., DAN D., RAWSON M., BANKA S., GAVIN J., MINA H., HENNESSY C., RICCARDI F., RADIO F. C., HAVLOVICOVA M., CASSINA M., EMANDI A. C., FRADIN M., GOMPERTZ L., NORDGREN A., TRABERG R., ROSSI M., TRIMOUILLE A., SOWMYALAKSHMI R., DALLAPICCOLA B., RENIERI A., FAIVRE L., KERR B., VERLOES A., CLAYTON-SMITH J., DOUZGOU S., ERN ITHACA**, 2020, « Telemedicine strategy of the European Reference Network ITHACA for the diagnosis and management of patients with rare developmental disorders », *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), p. 103. doi:10.1186/s13023-020-1349-1

**STANAREVIĆ KATAVIĆ S.**, 2019, « Health information behaviour of rare disease patients: seeking, finding and sharing health information », *Health Information & Libraries Journal*, 36(4), p. 341-356. doi:10.1111/hir.12261

**STORF H., HARTZ T., TEGTBAUER N., PFEIFFER W., SCHMIDTKE J., GRAESSNER H., WAGNER T., UCKERT F.**, 2014, « Vision and challenges of a cartographic representation of expert medical centres for rare diseases », *Studies in Health Technology and Informatics*, 205, p. 677-681.

**TOZZI A. E., MINGARELLI R., AGRICOLA E., GONFIANTINI M., PANDOLFI E., CARLONI E., GESUALDO F., DALLAPICCOLA B.**, 2013, « The internet user profile of Italian families of patients with rare diseases: a web survey », *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8(1), p. 76. doi:10.1186/1750-1172-8-76

**TURNBULL L., BELL C., DAVIES S., CHILD F.**, 2021, « Delivering tertiary tuberculosis care virtually », *Archives of Disease in Childhood*, 106(12), p. 1226-1228. doi:10.1136/archdischild-2020-320421

**VU A. F., ESPINOZA G. M., PERRY J. D., CHUNDURY R. V.**, 2017, « Online Ratings of ASOPRS Surgeons: What Do Your Patients Really Think of You? », *Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery*, 33(6), p. 466-470. doi:10.1097/IOP.0000000000000829

**WALTON H., SIMPSON A., RAMSAY A. I. G., HUNTER A., JONES J., NG P. L., LEESON-BEEVERS K., BLOOM L., KAI J., KOKOCINSKA M., SUTCLIFFE A. G., MORRIS S., FULOP N. J.**, 2022, « Development of models of care coordination for rare conditions: a qualitative study », *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), p. 49. doi:10.1186/s13023-022-02190-3

**YANG P.-C., CHU F.-Y., LIU H.-Y., SHIH M.-J., CHEN T.-J., CHOU L.-F., HWANG S.-J.**, 2019, « Features of Online Hospital Appointment Systems in Taiwan: A Nationwide Survey », *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 16(2), p. 171. doi:10.3390/ijerph16020171

**ZHANG M., ZHANG C., SUN Q., CAI Q., YANG H., ZHANG Y.**, 2014, « Questionnaire survey about use of an online appointment booking system in one large tertiary public hospital outpatient service center in China », *BMC Medical Informatics and Decision Making*, 14(1), p. 49. doi:10.1186/1472-6947-14-49

**ZIEBLAND S., WYKE S.**, 2012, « Health and Illness in a Connected World: How Might Sharing Experiences on the Internet Affect People's Health? », *The Milbank Quarterly*, 90(2), p. 219-249. doi:10.1111/j.1468-0009.2012.00662.x

### **A partir des rapports de stages de :**

**CAPO F.**, 2023, « L'expertise éthique : récit de ma contribution à une recherche publique sur le numérique pour la coordination des maladies rares », Rapport de stage, 41p.

**HÉRAUT A.**, 2022, « Usages des technologies numériques dans le champ de la santé, de l'autonomie et de l'accès au droit. Cas particulier des maladies rares », Rapport de stage, 42 p.

**KOURAOGO E.**, 2023, « L'usage du numérique et coordination des soins : exemple des personnes atteintes de maladies rares », Rapport de stage, 77p.

### **Valorisation du travail de recherche**

**HIRTZLIN I. et LAMBERT A.**, le 19 décembre 2023, « Les plateformes numériques pour les maladies rares : outils d'émancipation du patient ou source d'une plus grande vulnérabilité ? », Proposition de communication pour le colloque « La vulnérabilité en santé » du 26-28 mars 2024.

**LAMBERT A.**, le 5 décembre 2023, « Numérique et maladies rares : résultats de l'enquête patient et professionnels », Présentation pour un déjeuner-débat autour des maladies rares organisé par M&M Conseil.

**GALLOIS F.**, le 7 juillet 2023, « Les plateformes e-santé, un outil pour la coordination des soins ? Éclairage par et pour les maladies rares », AFEP, Paris.

**CAPO F.**, le 23 juin 2023, « La promesse d'autonomisation du patient par les plateformes numériques : enjeux éthiques », Journée d'étude | Les promesses technoscientifiques en santé numérique.

**KOURAOGO E.**, le 5 juin 2023, « Maladies rares : traitement enquête patients – aidants sur l'utilisation des outils numériques », Présentation des résultats préliminaires au collectif Solhand.

**HIRTZLIN I.**, le 11 avril 2023, « Les maladies rares, on en parle », Participation à la Conférence-Débat au Grand Orient de France.

**GALLOIS F.**, le 7 avril 2023, « Les plateformes e-santé, un outil pour la coordination des soins ? », Cycle de conférences UFR SESG.



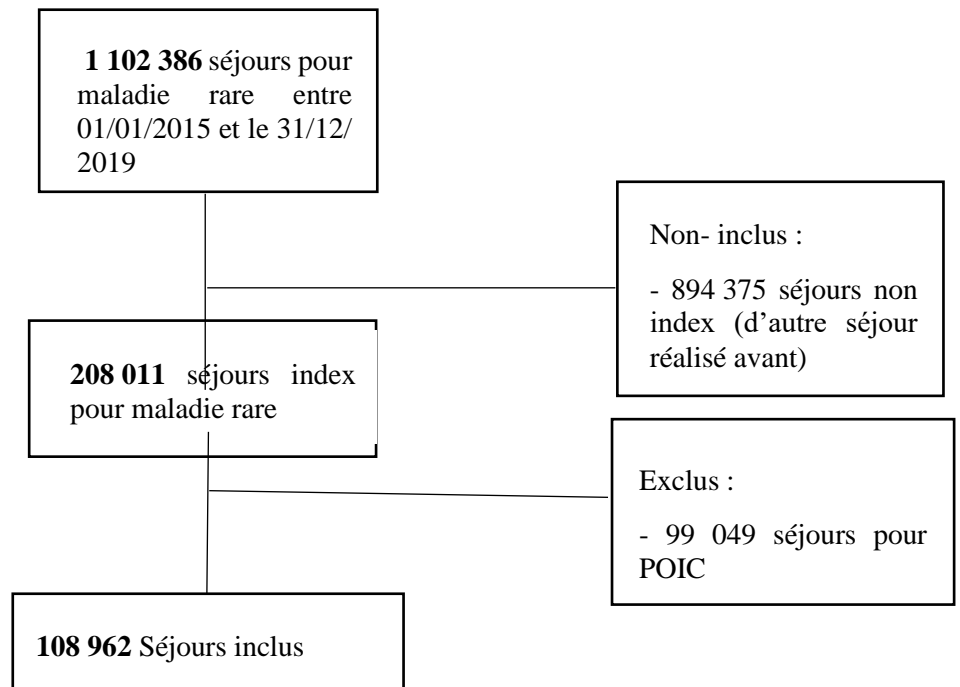
## 6. Annexes

### Annexe 1. Liste des maladies rares incluses dans l'étude base PSMI.

Diagnostic Principal (DP) dans la liste CIM-10 et absence du code maladie rare dans les 12 mois précédents en DAS ou en DP.

- *Dysplasie craniométraphisaire Q78.8*
- *Lupus M32.0 M32.1 M32.8 M32.9*
- *Maladie mitochondriale G71.3 (+/-E88.9*
- *Drépanocytose D57.0 D57.1 D57.2 D57.3 D57.8*
- *Pachyonychia congenita Q84.5*
- *Syndrome des glycoprotéines déficientes en hydrates de carbone Ip E77.8*
- *Syndrome de Rett F84.2*
- *Neurofibromatose Q85.0*
- *Lissencéphalie Q04.3*
- *Ostéogénèse imparfaite Q78.0*
- *Ollier Mafucci Q78.4*
- *Syndrome du Déficit en Glut1 E77.8*
- *Maladie de Hirschsprung Q43.1*
- *VACTERL/VATER Q87.2*
- *Syndrome de West G40.4*
- *Syndrome de Lowe Q87.8*
- *Alcaptonurie E70.2*
- *Syndrome d'angelman Q93.5*
- *Cutis Laxa Q82.8*
- *Maladie de Moya-Moya I67.5*
- *Syndrome d'Ehlers Danlos Q79.6*
- *Syndrome de Franceschetti Q82.4*
- *Hidrosadénite ou maladie de Verneuil L73.2*
- *Syndrome de Kleefstra Q87.8*
- *POIC Pseudo Obstruction Intestinale Chronique K59.8*
- *Névrалgie Pudendale G57.8*
- *La Sarcoïdose D86.0 D86.1 D86.2 D86.3 D86.8 D86.9*
- *Algodystrophie G90.5*
- *Exstrophie vésicale-épispadias (CEE) est un complexe malformatif des voies urogénitales, dont le spectre s'étend de l'épispadias (E) et l'exstrophie vésicale classique (EVC) jusqu'à l'exstrophie cloacale (EC), forme la plus sévère Q64.1*
- *Syringomyélie G95.0 Q06.4*
- *Syndrome d'Alagille Q44.7*

**Annexe 2. Sélection des séjours inclus dans l'étude PMSI.**



**Annexe 3. Liste des 19 plateformes internationales de e-santé retenues pour l'analyse de la littérature.**

<b>Plateforme</b>	<b>Pays associé(s)</b>
Hotdoc.com.au	Australie
« Internet hospitals »	Chine
Salud Savia	Espagne
Quirónsalud	
www.rightdiagnosis.com	États-Unis
Zocdoc.com	
Healthgrades	
Vitals	
<a href="https://www.webmd.com/">https://www.webmd.com/</a>	
<a href="https://rarediseases.oscar.ncsu.edu/">https://rarediseases.oscar.ncsu.edu/</a>	
Eurordis	Europe
Orpha.net	Europe, coordonné par l'Inserm (France)
Doctolib	France, Italie, Allemagne
Athens Medical	Grèce
<a href="https://www.doctoranytime.gr/en/">https://www.doctoranytime.gr/en/</a>	Grèce, Belgique, Mexique, Colombie, Equateur
Roc Doc	Irlande

Faiuntestevai	Italie
Doctena.com	Luxembourg, Belgique, Allemagne, Suisse, Autriche, Pays-Bas
iDr Medical	Suède

**Annexe 4.** *Composition de la base « plateformes ».*

Base « plateformes »	Références de la base mobilisées pour l'analyse	Nombre de références dans les bases
Quirónsalud	2	Ces 120 articles composent la base « plateformes généralistes »
Athens Medical	9	
Zocdoc.com	8	
Healthgrades	93	
Vitals.com	29	
Ratemd.com	7	
Centers for Medicare Medicaid Services Hospital Compare	4	
Webmd.com	9	
« Internet hospitals »	19	
<a href="https://rarediseases.oscar.ncsu.edu/">https://rarediseases.oscar.ncsu.edu/</a>	6	Ces 119 articles composent la base « plateformes maladies rares »
Orpha.net	112	
Eurodis	1	
<b>Total</b>	-	<b>258</b>

**Annexe 5.** *Composition de la base « fonctionnalités ».*

Base « fonctionnalités »	Nombre de références mobilisées pour l'analyse
<i>Online provider(s)</i>	11
« Choose and book »	11
<i>Appointment reminder(s)</i>	88
<i>Online appointment(s)</i>	29
<i>Online booking</i>	11
<b>Total</b>	<b>150</b>

**Annexe 6. Caractéristiques des participants aux entretiens.**

<b>Code</b>	<b>Date</b>	<b>Durée</b>	<b>Sexe</b>	<b>Lien MR</b>	<b>Lieu d'exercice</b>
1A	03/05	40 min	F	Coordonnatrice d'un CRMR	APHP
2B	09/05	55 min	F	Cheffe de projet FSMR	CHRU hors Ile-de-France
3C	12/05	47 min	F	Animatrice FSMR et CRMR, créatrice d'une application	APHP
4D	10/05	1h05	F	Coordonnatrice d'un CRMR	CHU hors Ile-de-France
1E	12/05	55 min	F	Coordonnatrice d'un CRMR	APHP
1F	24/05	55 min	H	Animateur FSMR et coordonnateur CRMR	APHP
2G	24/05	30 min	H	Coordonnateur FSMR	CHRU hors Ile-de-France
2H	24/05	58 min	H	Coordonnateur CRMR	CHRU hors Ile-de-France
4I	12/05	40 min	H	Coordonnateur CRMR	APHP

**Annexe 7. Intégralité du questionnaire ORTIC diffusé aux patients.**

**Bonjour,**

**Le Centre d'Economie de la Sorbonne réalise une enquête sur les usages du numérique par les personnes souffrant de maladies rares, dans le cadre d'un projet de recherche.**

**Ce questionnaire s'adresse à toute personne souffrant de maladie rare, diagnostiquée ou pas. Il vise à connaître le recours actuel à des outils numériques pour la prise en charge médicale ou médico-sociale et la coordination des soins au domicile.**

**Il peut être complété en ligne par la personne elle-même ou par un adulte s'il s'agit d'un enfant (si plusieurs concernés vous pouvez remplir un questionnaire pour chacun d'eux), ou encore par un proche aidant pour les personnes en incapacité. Le temps estimé pour le compléter est de 30 minutes environ, merci de prévoir que vous avez ce temps disponible avant de commencer.**

**Ce questionnaire respecte la réglementation relative à la protection des données personnelles. Avant de démarrer, nous vous demandons votre consentement, conformément à la politique de gestion des données personnelles (RGPD). Merci de cocher la case je consens pour accéder au questionnaire.**

**Si vous ne parvenez pas à l'afficher ou que vous rencontrez un problème il peut être complété oralement sur demande de RDV téléphonique à [isabelle.hirtzlin@univ-paris1.fr](mailto:isabelle.hirtzlin@univ-paris1.fr)**

**Si vous connaissez d'autres personnes de votre entourage concernées par une maladie rare, n'hésitez pas à diffuser le lien vers le questionnaire car un nombre important de réponses rendra l'analyse de la situation plus pertinente.**



## Partie A: Situation personnelle

**A1. Quel est votre lien avec la personne atteinte de maladie rare pour qui vous allez remplir le questionnaire ?**

- Je suis la personne concernée
- Je suis la mère de cette personne
- Je suis le père de cette personne
- Je suis le fils de cette personne
- Je suis la fille de cette personne
- Je suis un employé au domicile de cette personne
- Autre

**A2. Quel âge avez vous ?**

**A3. Quel âge a la personne pour qui vous répondez ?**

**A4. Quel est le genre de la personne concernée par la maladie ?**

- Féminin
- Masculin

**A5. Quel est le département de résidence de la personne concernée par la maladie rare (2 chiffres exemple: 75 pour Paris) ?**

Si elle réside habituellement à l'étranger taper 999.

**A6. La personne concernée par la maladie réside dans une zone :**

- Très urbaine (ville de plus de 100 000 habitants)
- Plutôt urbaine (ville ou agglomération de 20 à 100 000 habitants)
- Intermédiaire (de 2000 à 20 000 habitants)
- Plutôt rurale (petite ville ou village de moins de 2000 habitants)
- Rurale (hameau ou maison isolée)

**A7. La personne concernée par la maladie réside habituellement :**

**\* si vous cochez autre, merci de nous préciser**

- En habitat indépendant (appartement, maison...)
- Dans un logement aménagé pour personnes handicapées
- Dans un établissement pour personnes handicapées
- En EHPAD (Etablissement d'Hébergement pour Personnes Agées Dépendantes)
- En résidence séniors
- En maison familiale
- Autre



**A8. La personne concernée par la maladie est ?**

Retraité(e)	<input type="checkbox"/>
En activité professionnelle	<input type="checkbox"/>
Etudiant(e) ou Elève (y compris en alternance ou apprentissage)	<input type="checkbox"/>
A la recherche d'un emploi	<input type="checkbox"/>
Sans activité professionnelle (inactivité liée au problème de santé, ou personne au foyer)	<input type="checkbox"/>

**A9. Quel est son statut professionnel ?**

Cadre ou profession intellectuelle supérieure	<input type="checkbox"/>
Ouvrier qualifié	<input type="checkbox"/>
Ouvrier peu qualifié	<input type="checkbox"/>
Employé qualifié	<input type="checkbox"/>
Employé peu qualifié	<input type="checkbox"/>
Artisans, Commerçant ou chef d'entreprise	<input type="checkbox"/>
Agriculteur	<input type="checkbox"/>

**A10. La personne atteinte de la maladie (vous si vous êtes la personne malade ou celle pour qui vous répondez) est :**

Retraité(e)	<input type="checkbox"/>
En activité professionnelle	<input type="checkbox"/>
Etudiant(e) ou élève (y compris alternance ou apprentissage)	<input type="checkbox"/>
A la recherche d'un emploi	<input type="checkbox"/>
En invalidité suite au problème de santé	<input type="checkbox"/>
Inactif pour une autre raison (ex. parent au foyer)	<input type="checkbox"/>

**A11. Quel est le statut professionnel (de la personne atteinte de la maladie rare) ?**

Cadre ou profession intellectuelle supérieure	<input type="checkbox"/>
Ouvrier qualifié	<input type="checkbox"/>
Ouvrier peu qualifié	<input type="checkbox"/>
Employé qualifié	<input type="checkbox"/>
Employé peu qualifié	<input type="checkbox"/>
Artisans, Commerçant ou chef d'entreprise	<input type="checkbox"/>
Agriculteur	<input type="checkbox"/>

**A12. En ajoutant tous les revenus (salaires, allocations pour personne handicapée, allocations familiales, revenus d'épargne ou de placements), diriez vous que les revenus mensuels du ménage qui subvient aux besoins de la personne ayant une maladie rare se situent :**

A moins de 1000 euros	<input type="checkbox"/>
Entre 1000 et 2000 euros	<input type="checkbox"/>
Entre 2000 et 3000 euros	<input type="checkbox"/>
Entre 3000 et 4000 euros	<input type="checkbox"/>
A plus de 4000 euros	<input type="checkbox"/>
Je ne sais pas	<input type="checkbox"/>



## Partie B: La/les maladies rares

**B1. Votre maladie (ou celle de la personne pour qui vous répondez) a-t-elle été clairement diagnostiquée ?**

(nom de la maladie, gène ou protéine identifié(e))

Oui   
Non

**B2. Quel est le nom de cette maladie (à défaut le gène ou la protéine impliqué(e)) ?**

**B3. Cette maladie génère des besoins spécifiques en matière :**

d'aide à la voix/parole/appareil bucco-dentaire	<input type="checkbox"/>
d'aide car altération des fonctions mentales/psychiques/cognitifs, système nerveux	<input type="checkbox"/>
d'aide en matière de déplacement/transport	<input type="checkbox"/>
d'aide pour réaliser les activités domestiques	<input type="checkbox"/>
d'aide car altération des fonctions sensorielles (vue, audition...)	<input type="checkbox"/>
d'aide car régime alimentaire strict ou prise de compléments alimentaires	<input type="checkbox"/>
Autres aides	<input type="checkbox"/>

**B4. Sur une échelle de 1 à 5 (1= aucune difficulté et 5 =difficulté extrême), pouvez vous positionner les conséquences de la maladie pour la personne concernée?**

	1	2	3	4	5
Mobilité physique (déplacements dans et hors du domicile)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autonomie (capable d'effectuer seul des actes de la vie courante au)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Douleurs/inconfort	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anxiété/dépression	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tâches administratives	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**B5. Pouvez vous nous en dire plus ? Maladie suspectée, symptômes, étape dans laquelle vous êtes vers le diagnostic ...**



## Partie C: La prise en charge

### C1. Connaissez-vous ou avez vous déjà entendu parler des :

	Oui	Incertain	Non
Centres de référence maladies rares (CRMR)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Centres de compétences maladies rares (CCMR)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Filières de santé maladies rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Plateformes régionale d'information et d'orientation des maladies rares (PRIOR)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Groupements handicaps rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Relais handicaps rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

### C2. La personne concernée par la maladie est-elle prise en charge actuellement par une de ces structures ?

	Régulière ment	Occasion nellement	Jamais
Centre de référence maladie rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Centre de compétence maladies rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Relais handicap rare	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

### C3. Qui suit médicalement la maladie rare (dossier médical, consultations régulières...) ?

Le médecin traitant	<input type="checkbox"/>
Un médecin spécialiste en ville	<input type="checkbox"/>
Un médecin spécialiste dans un hôpital à proximité du domicile (hors centre de compétence ou référence)	<input type="checkbox"/>
Un médecin dans un centre de référence ou de compétence maladie rare	<input type="checkbox"/>
Autre professionnel de santé	<input type="checkbox"/>
Pas de suivi par un professionnel de santé	<input type="checkbox"/>
Ne sait pas	<input type="checkbox"/>

## Partie D: Outils et place du numérique dans la prise en charge de la maladie

### D1. En lien avec la maladie rare (personne concernée ou répondant pour la personne concernée ), utilisez-vous au domicile ou au travail les outils numériques suivants ?

	Très souvent	Souvent	Parfois	Jamais
Ordinateur fixe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ordinateur portable	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tablette numérique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Casque + micro	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Smartphone	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Equipement spécifique adapté au handicap	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Imprimante	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>





**D2. Vous avez répondu utiliser un équipement spécifique, pouvez-vous préciser le type d'équipement (exemple clavier en braille, outil de visionnage grossissant, clavier adapté...) ?**

**D3. Etes-vous à l'aise avec la navigation sur internet ?**

Oui totalement	<input type="checkbox"/>
Moyennement	<input type="checkbox"/>
Plutôt pas	<input type="checkbox"/>
Pas du tout	<input type="checkbox"/>

**D4. Rencontrez-vous des difficultés pour vous connecter à internet ou avez-vous un débit trop lent lors de la connexion ?**

Non, jamais	<input type="checkbox"/>
Oui, parfois	<input type="checkbox"/>
Oui, souvent	<input type="checkbox"/>
Oui, très souvent	<input type="checkbox"/>

**D5. Consultez-vous les sites internet suivants :**

	Jamais	Parfois	Fréquent ment	Très fréqu emment
Orphanet	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
solidarites-sante.gouv	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Filières de santé maladie rare	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Centre Référence Maladies Rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Association de patients	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Alliance Maladies Rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Solhand	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Eurordis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Via Trajectoire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**D6. Quand vous allez sur internet en lien avec la maladie, généralement c'est pour :**

Avoir des informations sur la maladie (signes, évolution...)	<input type="checkbox"/>
Avoir des informations sur les lieux de prise en charge (hôpitaux, kinés, médecins...)	<input type="checkbox"/>
Prendre des rendez vous en ligne (ex. via doctolib, keldoc... ou le site d'un centre)	<input type="checkbox"/>
Avoir des informations sur les aides disponibles	<input type="checkbox"/>
Avoir des informations sur les services sociaux, éducatifs...	<input type="checkbox"/>
Se renseigner sur les thérapies alternatives (hypnose, acupuncture, ostéopathie...)	<input type="checkbox"/>
Avoir des témoignages de la part de personnes concernées	<input type="checkbox"/>
Autre	<input type="checkbox"/>



**D7. Trouvez-vous que l'information que vous recherchez sur internet est :**

	Générale ment oui	De temps en temps	Le plus souvent non	Jamais
Accessible facilement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Facile à comprendre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Trompeuse ou fausse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anxiogène	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ayant des lacunes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Trop technique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dispersée sur de nombreux sites	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**D8. Utilisez-vous les réseaux sociaux suivant, en lien avec la maladie :**

	Non	Qui très souvent (presque tous les jours)	Souvent (une à deux fois par semaine)	Parfois (une fois par mois ou moins)
Facebook	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Whatsapp	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Instagram	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Twitter	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Signal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Telegram	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tiktok	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**D9. Si vous utilisez les réseaux sociaux c'est pour :**

Discuter avec des personnes ayant la même pathologie	<input type="checkbox"/>
Obtenir des informations médicales	<input type="checkbox"/>
Obtenir un avis médical	<input type="checkbox"/>
Echanger des adresses de professionnels de santé ou de centres	<input type="checkbox"/>
Simplement garder du lien social	<input type="checkbox"/>
Se divertir ou rencontrer des gens qui vous comprennent	<input type="checkbox"/>
Participer aux activités d'une association maladie rare	<input type="checkbox"/>
Echanger des informations sur les thérapies alternatives	<input type="checkbox"/>

**D10. Rencontrez vous des difficultés concernant vos équipements numériques ?**

Oui pour financer l'achat	<input type="checkbox"/>
Oui pour trouver le bon équipement	<input type="checkbox"/>
Oui pour me le procurer (livraison, achat en magasin...)	<input type="checkbox"/>
Oui pour l'installer et le configurer chez moi	<input type="checkbox"/>
Oui pour installer les logiciels	<input type="checkbox"/>
Oui pour me servir des logiciels	<input type="checkbox"/>
Non	<input type="checkbox"/>

**Partie E: La coordination des soins à partir du domicile**

**E1. Pour la prise en charge médicale de la maladie rare, quels sont les différents intervenants qui doivent être sollicités régulièrement (en dehors de l'hôpital) ?**

Infirmier(ère)	<input type="checkbox"/>
Masseur-Kinésithérapeute	<input type="checkbox"/>



Médecin traitant	<input type="checkbox"/>
Médecin spécialiste de ville (ex. cardiologue, rhumatologue...)	<input type="checkbox"/>
Pédiatre de ville	<input type="checkbox"/>
Dietéticien(e)	<input type="checkbox"/>
Psychologue ou psychiatre	<input type="checkbox"/>
Ergothérapeute	<input type="checkbox"/>
Ostéopathe	<input type="checkbox"/>
Orthoptistes	<input type="checkbox"/>
Cabinet de radiologie	<input type="checkbox"/>
Laboratoire d'analyses médicales	<input type="checkbox"/>
Autres professionnels de santé	<input type="checkbox"/>
Aucun	<input type="checkbox"/>

**E2. Qui se charge de coordonner les soins à partir du domicile (c'est à dire en dehors des moments où il y a une hospitalisation)?**

**Coordonner les soins signifie: trouver les professionnels compétents ou disponibles, prendre les RDV, gérer l'agenda du patient et s'assurer de la compatibilité avec ses autres activités, archiver les documents (ordonnances, examens) ou les communiquer aux soignants.**

- Un médecin ou un(e) infirmier(ère) coordinateur du centre maladie rare
- L'établissement d'hébergement (si EHPAD, établissement pour personne handicapée...)
- Un médecin dans l'hôpital proche du domicile
- Le médecin traitant
- Un médecin de ville spécialiste de la maladie
- Vous ou un proche aidant
- Personne ne s'en charge vraiment

<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>

**E3. Comment trouvez vous le plus souvent les professionnels que vous coordonnez à partir du domicile ?**

- Je consulte le site internet de la filière de santé maladies rares
- Par le bouche à oreille (voisinage, amis...)
- Par le site de l'Agence Régionale de Santé (ARS)
- Je regarde au plus près du domicile
- Via des plateformes internet (doctolib, keldoc...)
- Par l'antenne de l'association maladie rare
- Par les réseaux sociaux
- Par un ami/connaissance médecin ou infirmier
- Le médecin traitant me donne des adresses

<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>

**E4. Rencontrez vous des difficultés pour trouver les professionnels et le coordonner ?**

- Non
- Oui, car manque d'informations sur leurs spécialités/compétences
- Oui, car trop ils sont trop éloignés du domicile/lieu de vie
- Oui, car ils ne sont pas toujours disponibles (délais d'attente)
- Oui, à cause de raisons financières (tarifs trop élevés, coût de transport...)
- Oui, car les professionnels ne connaissent pas bien la maladie rare
- Autre

<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>



**E5. Quels outils utilisez vous pour organiser la prise en charge de la maladie rare ?**

Un dossier médical et un agenda papier	<input type="checkbox"/>
Un agenda électronique ou une application sur mon téléphone portable	<input type="checkbox"/>
Un site internet avec rappel de RDV comme doctolib	<input type="checkbox"/>
J'archive sur un ordinateur et je constitue des fichiers électroniques	<input type="checkbox"/>
Le site mon espace santé de l'assurance maladie	<input type="checkbox"/>
Autre	<input type="checkbox"/>

**E6. Les RDV avec les professionnels sont-ils effectués en téléconsultation ?**

Oui la plupart du temps	<input type="checkbox"/>
Parfois quand le professionnel de santé est éloigné	<input type="checkbox"/>
Parfois en fonction du type de soins	<input type="checkbox"/>
Seulement au moment de la crise sanitaire	<input type="checkbox"/>
Jamais	<input type="checkbox"/>

**E7. Quel temps passez vous en moyenne par mois pour coordonner les soins au domicile (RDV, lien avec les professionnels qui suivent le patient, envoi de compte rendu, document, impression) ?**

Moins d'une heure par mois	<input type="checkbox"/>
1 à 4 heures par mois	<input type="checkbox"/>
5 à 10 heures par mois	<input type="checkbox"/>
Plus de 10 heures par mois	<input type="checkbox"/>
C'est très variable, en fonction de l'évolution de la maladie	<input type="checkbox"/>
Aucune idée du temps passé	<input type="checkbox"/>

**E8. Rencontrez vous des difficultés pour coordonner les soins à partir du domicile ?**

Non, pas de difficultés particulières	<input type="checkbox"/>
Oui, car je n'ai pas d'informations sur les compétences/spécialisations des professionnels	<input type="checkbox"/>
Oui, car les professionnels sont souvent indisponibles quand j'en ai besoin	<input type="checkbox"/>
Oui, car les professionnels sont trop éloignés de mon domicile et ne se déplacent pas	<input type="checkbox"/>
Oui, car il y a souvent des frais élevés restant à la charge du patient	<input type="checkbox"/>
Oui, car je dois expliquer en quoi consiste la maladie rare aux professionnels	<input type="checkbox"/>

## Partie F: La prise en charge médico-sociale

**F1. En dehors de la prise en charge médicale, la maladie rare a-t-elle nécessité?**

	NON	Oui et démarches faciles	Oui mais démarches complexes
De faire une demande auprès de la MDPH ou MDA (Maison départementale des personnes handicapées)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
De recourir aux services d'une assistante sociale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
De compléter un dossier d'admission vers un établissement médico-social	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
De recourir aux services d'une aide à domicile	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**F2. Si vous avez rencontré des difficultés relatives aux outils numériques concernant le secteur médico-social, précisez lesquelles ?**

Formulaire difficile à comprendre	<input type="checkbox"/>
Problème de format d'extension de fichier (.pdf, .png...)	<input type="checkbox"/>
Problème de téléchargement impossible ou de perte de fichier téléchargé	<input type="checkbox"/>
Problèmes techniques pour compléter le formulaire (retour en arrière, case inactive...)	<input type="checkbox"/>



Taille de fichier trop lourde nécessitant une compression (.zip)

Autre problème

Pas de problème rencontré

## Partie G: Opinions générales

**G1. A votre avis, les outils suivants pourraient-ils améliorer la prise en charge et la coordination des soins ?**

	Oui	Non	Peut être
Sites grand public de prise de RDV en ligne (Doctolib, Keldoc...)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Site internet des centres ou filières maladies rares	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mon espace santé de l'assurance maladie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**G2. La crise sanitaire du COVID 19 a-t-elle modifié votre rapport aux outils numériques ?**

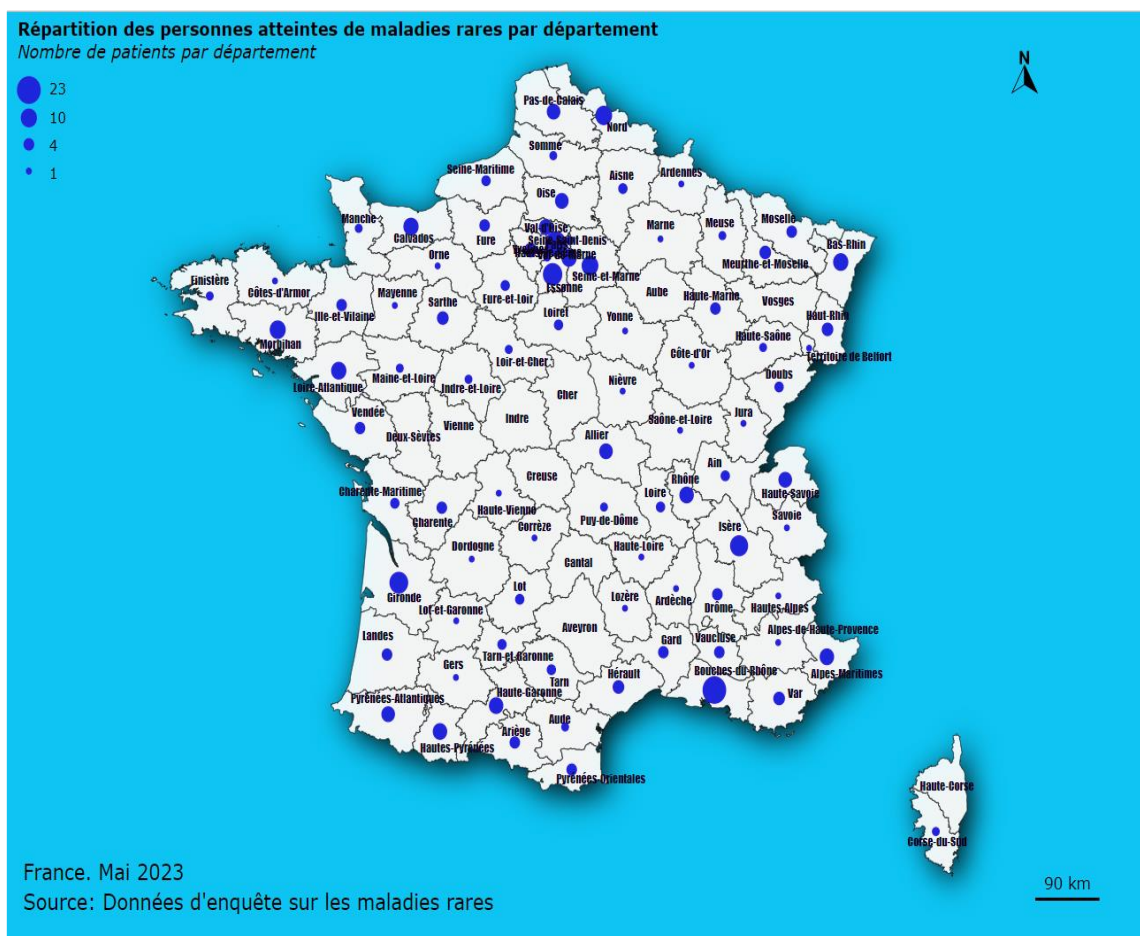
Non, je les utilisais déjà avant	<input type="checkbox"/>
Oui, je suis plus autonome à présent	<input type="checkbox"/>
Oui, mais je rencontre encore beaucoup de difficultés	<input type="checkbox"/>
Oui, et cela m'a conduit à y renoncer le plus possible	<input type="checkbox"/>

**G3. Si votre prise en charge à partir du domicile n'est pas satisfaisante, merci d'indiquer comment l'améliorer à l'aide des outils numériques.**

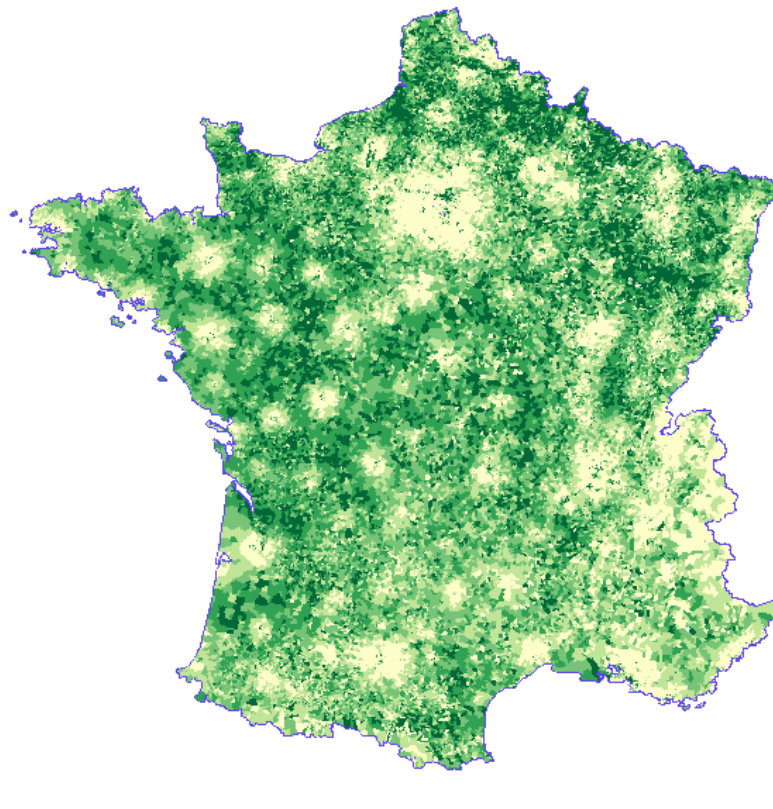
**G4. Expression Libre : vous pouvez rajouter ici toutes les informations que vous jugez utile en lien avec les thèmes abordés dans ce questionnaire.**

**Nous vous remercions d'avoir pris le temps de compléter ce questionnaire et nous espérons que son exploitation permettra d'apporter des éléments visant à améliorer votre situation notamment au niveau des usages du numérique pour les personnes concernées par les maladies rares.**

**Annexe 8.** *Département dont proviennent les réponses du questionnaire, réalisé à partir du logiciel Magrit (ne permettant pas la représentation des DOM-TOM).*



**Annexe 9.** *Représentation de l'indice de défavorisation sociale (FDep) à l'échelle des cantons français à partir des données de recensement de 1999 et de déclaration d'impôts de 2001.*



**Annexe 10.** *Les différents professionnels de santé sollicités régulièrement par les répondants, hors hôpital (plusieurs réponses possibles). Source : questionnaire ORTIC.*

