

# - Enquête Observatoire des Maladies Rares 2012

Responsable(s) :Heuyer Thomas, Observatoire des Maladies Rares

Date de modification : 02/04/2014 | Version : 1 | ID : 8422

## Général

### Identification

Nom détaillé Enquête Observatoire des Maladies Rares 2012

### Thématiques générales

Domaine médical

- Cardiologie
- Déficiences et handicaps
- Dermatologie, vénérologie
- Endocrinologie et métabolisme
- Gastro-entérologie et hépatologie
- Gynécologie obstétrique
- Hématologie
- Immunologie
- Maladies infectieuses
- Maladies rares
- Neurologie
- Ophthalmologie
- Oto-rhino-laryngologie
- Pédiatrie
- Pneumologie

Déterminants de santé

- Facteurs sociaux et psycho-sociaux
- Génétique
- Iatrogénie
- Produits de santé

Autres, précisions Maladies rares

Mots-clés

annonce, traitements médicamenteux, difficultés financières, coordination des médecins, entourage, médicaments orphelins, diagnostic, suivi, prise en charge

### Responsable(s) scientifique(s)

Nom du responsable Heuyer

Prénom Thomas

Adresse 96 rue Didot 75014 Paris

Téléphone +33 (0)1 56 53 81 29

Email theuyer@maladiesrares.org

Laboratoire Observatoire des Maladies Rares

Organisme Maladies Rares Info

## Collaborations

## Financements

Financements Mixte

Précisions AFM-Téléthon (donations) Fondation Medtronic  
Fondation du LEEM

## Gouvernance de la base de données

Organisation(s) responsable(s) ou promoteur Maladies Rares Info Services

Statut de l'organisation Mixte

## Contact(s) supplémentaire(s)

## Caractéristiques

### Type de base de données

Type de base de données Bases de données issues d'enquêtes

Base de données issues d'enquêtes, précisions Etudes transversales non répétées (hors enquêtes cas-témoins)

Origine du recrutement des participants Via une sélection de services ou établissements de santé

Le recrutement dans la base de données s'effectue dans le cadre d'une étude interventionnelle Non

Informations complémentaires concernant la constitution de l'échantillon Chaque personne prenant contact (par téléphone ou par mail) avec Maladies Rares Info Services se voyait proposer l'enquête, si elle correspondait aux critères d'inclusion.  
Pendant cette période, l'enquête a été proposée à 361 personnes ayant contacté Maladies Rares Info Services. En parallèle, elle a également été proposée à 259 personnes supplémentaires faisant partie du service « rencontrer des patients » et qui ont donné leur accord pour participer aux diverses études de Maladies Rares Info Services.

## Objectif de la base de données

**Objectif principal**

L'objectif de l'Observatoire est de mettre à disposition de l'ensemble des acteurs mobilisés dans la lutte contre les maladies rares des données fiables mettant en exergue des problématiques importantes auxquelles sont confrontés les personnes malades et leurs proches. Ces données doivent permettre non seulement de bien cerner ces problématiques mais également d'avancer des propositions pour y remédier.

Cette enquête propose trois nouvelles thématiques :

- l'annonce diagnostique et ses suites;
- les difficultés pratiques liées aux médicaments et autres produits de santé ;
- la coordination des acteurs du parcours médico-social de la personne malade

**Critères d'inclusion**

- Être une personne malade, un parent d'enfant malade ou un proche d'une personne malade (grands-parents, enfants, conjoint) ;
- Être atteint d'une maladie rare (prévalence inférieure ou égale à une personne sur 2 000) ;
- Être en mesure de répondre à l'enquête (l'étude n'a pas été proposée aux personnes en situation de détresse, de fragilité psychologique...)

## Type de population

**Age**

Nouveau-nés (naissance à 28j)  
Nourrissons (28j à 2 ans)  
Petite enfance (2 à 5 ans)  
Enfance (6 à 13 ans)  
Adolescence (13 à 18 ans)  
Adulte (19 à 24 ans)  
Adulte (25 à 44 ans)  
Adulte (45 à 64 ans)  
Personnes âgées (65 à 79 ans)  
Grand âge (80 ans et plus)

**Population concernée** Sujets malades

**Sexe** Masculin  
Féminin

**Champ géographique** National

**Détail du champ géographique** France

**Collecte**

## Dates

Année du premier recueil 09/2012

Année du dernier recueil 12/2012

## Taille de la base de données

Taille de la base de données (en nombre d'individus) < 500 individus

Détail du nombre d'individus 244 questionnaires were collected (137 paper forms and 107 online questionnaires) and 239 were included in the final analysis.

## Données

Activité de la base Collecte des données terminée

Type de données recueillies Données déclaratives

Données déclaratives, précisions Auto-questionnaire papier

Détail des données déclaratives recueillies Deux modalités d'enquête étaient possibles : soit la personne répondait par questionnaire en ligne après l'envoi d'un lien électronique et d'un identifiant, soit elle répondait par questionnaire « papier » après l'envoi de celui-ci par les Chargés d'Ecoute et d'Information de Maladies Rares Info Services. Les données recueillies sont : caractéristiques socio-démographiques, situation vis-à-vis de la couverture maladie, prise en charge, annonce du diagnostic, information, ressenti, prises de médicaments et effets indésirables, produits de santé, rôle des médecins généralistes et spécialistes et autres professionnels de santé, satisfaction générale.

Existence d'une bibliothèque Non

Paramètres de santé étudiés Evénements de santé/morbidité  
Consommation de soins/services de santé  
Qualité de vie/santé perçue  
Autres

Consommation de soins, précisions Hospitalisation  
Consultations (médicales/paramédicales)  
Produits de santé

Autres, précisions Satisfaction des patients

## Modalités

Suivi des participants	Non
------------------------	-----

Appariement avec des sources administratives	Non
--	-----

## Valorisation et accès

### Valorisation et accès

Lien vers le document	<a href="http://www.maladiesraresinfo.org/services-proposes/89.html">http://www.maladiesraresinfo.org/services-proposes/89.html</a>
-----------------------	---

### Accès

Charte d'accès aux données (convention de mise à disposition, format de données et délais de mise à disposition)	Contactez le responsable scientifique.
--	--

Accès aux données agrégées	Accès restreint sur projet spécifique
----------------------------	---------------------------------------

Accès aux données individuelles	Accès restreint sur projet spécifique
---------------------------------	---------------------------------------