

**LE FARDEAU MÉDICO-SOCIO-ÉCONOMIQUE
DES MALADIES BULLEUSES AUTOIMMUNES (MBAI) EN FRANCE**

**ÉTUDE RÉALISÉE PAR L'ASSOCIATION PEMPHIGUS PEMPHIGOÏDES FRANCE
(APPF)
PRINCIPAUX RÉSULTATS /RECHERCHE DE SOLUTIONS
Septembre 2015**

Résumé

Cette étude s'appuie sur des éléments d'information, écrits et oraux, détenus par l'Association. Ils sont issus des relations constantes depuis 10 ans avec des malades atteints d'un dysfonctionnement du système immunitaire entraînant soit un décollement des attaches entre les cellules de la peau et/ou des muqueuses soit un décollement de la membrane entre derme et épiderme*. Traitement des MBAI les plus fréquentes : corticoïdes et immunosuppresseurs.

Cette étude trace le profil d'un fardeau très composite, faisceau de troubles médicaux, pharmaceutiques, sociaux, législatifs, administratifs et économiques.

De façon attendue, l'errance diagnostique mais aussi l'errance thérapeutique sont ici clairement mises en lumière. S'y ajoutent les contraintes et perturbations profondes de vie, tronc commun à beaucoup de maladies rares chroniques.

L'étude fait aussi apparaître d'autres fortes caractéristiques :

- le non remboursement des médicaments hors AMM nécessaires au contrôle de la maladie a des conséquences qui peuvent mettre en danger la vie du patient ;
- les malades apparaissent insuffisamment préparés aux essais cliniques auxquels on leur propose de participer ;
- compte tenu des nombreux organes atteints chez le même malade, la mise en place de consultations pluridisciplinaires et coordonnées est vivement demandée ;
- les malades n'osent pas exprimer à leurs médecins les inquiétudes qu'ils ressentent face aux prescriptions thérapeutiques et médicamenteuses ;
- un suivi médical plus rapproché et plus ouvert aux réactions du malade devrait permettre une meilleur observance ;
- la reconnaissance de l'aide que peuvent apporter les « médecines douces » comme complément pour supporter le traitement est réclamée ;
- l'accompagnement psychologique du traitement et de ses effets secondaires - actuellement inexistant car non pris en charge financièrement en médecine de ville - est considéré comme nécessaire par de nombreux malades ;
- les conditions d'accès vers les Centres de référence ne satisfont pas totalement les malades.

Le rituximab, donné en première intention dès le diagnostic et après d'éventuelles rechutes, comme le propose avec succès les essais cliniques récents sur le pemphigus, pourrait éviter la

* *Pemphigus vulgaire ou profond (PV), pemphigus superficiel (PS), pemphigus paranéoplasique, pemphigoïde bulleuse (PB), pemphigoïdes cicatricielles, pemphigoïde de la grossesse, épidermolyse bulleuse acquise, dermatoses à IgA linéaire, dermatite herpétiforme.*

plus importante partie des difficultés rencontrées par les malades MBAI et en réduire sans doute la chronicité et son coût.

Les 2 volets de l'étude

Pour poursuivre les missions qu'elle s'est donnée au service des personnes francophones atteintes de maladies bulleuses auto-immunes, l'Association Pemphigus Pemphigoïdes France (APPF) a lancé une étude visant à acquérir une connaissance qualitative et différenciée du « fardeau » médico-socio-économique supporté par les malades qu'elle représente.

Le premier volet de l'étude est une synthèse des 39 témoignages de malades ou de familles de malade MBAI parus dans la *Lettre d'information* publiée deux fois par an par l'Association.

Le deuxième volet de l'étude est une synthèse des informations recueillies sur le fardeau, sous de strictes conditions de confidentialité, à partir

a) des appels téléphoniques ou demandes par mails ou lettres, au cours des trois dernières années, entre les malades ou leur famille et les deux « écoutantes APPF » ayant créé l'association en 2005,

b) une discussion collective entre malades à partir des thèmes dégagés en a) ci-dessus pour validation et recherche de solutions, à l'occasion de l'assemblée générale APPF du 30 mai 2015.

Cette étude pourrait, entre autres, compléter et donner chair aux travaux statistiques qui sont entrepris sur le fardeau individuel à partir des cohortes RaDiCo FARD maladies bulleuses auto-immunes dans le cadre de la FIMARAD¹.

LE FARDEAU MÉDICO-SOCIO-ÉCONOMIQUE DES MBAI chez les malades APPF

1° VOLET d'après *LES TÉMOIGNAGES parus dans « LA LETTRE DE L'APPF »*

1 – Sources

Ce premier volet de l'étude s'appuie sur les témoignages publiés dans la « *Lettre d'information* » éditée par l'APPF, 19 numéros parus de novembre 2005 à novembre 2014, accessibles sur le site www.pemphigus.asso.fr, complétés par ceux de la rubrique « Vos témoignages » du même site APPF.

Ces témoignages sont spontanés ou sollicités par la rédaction de la « *Lettre d'information* ». Ils émanent de malades et de familiers des malades : femme/mari, enfant, parent. Ils ne sont pas formatés et n'ont pas fait l'objet d'un questionnaire préétabli.

Ils ont été publiés par l'APPF compte tenu de la prise de recul, de la capacité à gérer sa maladie et de la vision positive du « vivre avec la maladie » dont ils font preuve.

¹ RaDiCo FARD = étude du fardeau subi par ceux qui souffrent de maladies rares ; FIMARAD = filière des maladies rares dermatologiques.

Ils se situent tous après la maladie. Les malades transmettent ce qui les a marqués et ce dont ils ont le plus souffert.

2 - Présentation des résultats

Les 39 témoignages dépouillés émanent de 10 hommes et 24 femmes. Certaines personnes se sont exprimées plusieurs fois permettant de suivre l'évolution de leur maladie et de leur vie au cours du temps.

Le fardeau énoncé est réparti en catégories de maladies : les pemphigus (25 témoignages) et les pemphigoïdes (14 témoignages).

Quand cela a été possible, le fardeau est précisé en fonction du stade de la maladie : avant le diagnostic, pendant le traitement, après.

Les tableaux récapitulatifs des témoignages (20 pages) sont consultables à l'APPF et peuvent être envoyés par courrier électronique sur demande à l'association : jacques.walch@free.fr.

3 – Description du fardeau d'après les témoignages publiés

3.1 – Les charges communes à tous les malades ayant la même MBAI

3.1.1 - **L'errance diagnostique**, c'est-à-dire le délai certain qui s'écoule entre les premiers symptômes et la nomination de la maladie, est une réalité. Tous les témoignages le montrent.

Mais l'errance n'est pas que diagnostique : elle est **aussi thérapeutique**. Ce volet de l'étude révèle d'autres causes au retard du contrôle de la maladie par un traitement efficace. La méconnaissance des Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) par les dermatologues, une insuffisante coordination avec les Centres de Référence et des sensibilités personnelles et locales occasionnent des délais évitables et provoquent le ressentiment des malades. Ces errances sont très mal vécues. Plusieurs témoignages en rendent compte.

Toutefois, ces témoignages ne sont ni assez précis ni assez nombreux pour mesurer exactement la durée de chacune de ces errances, diagnostique et thérapeutique, pendant laquelle le patient doit se débrouiller.

D'après ces témoignages, il n'est pas non plus possible de déterminer si et dans quelle mesure les deux Plans nationaux maladies rares (2005 – 2008, 2011 – 2016) ont fonctionné au profit des malades en réduisant la durée de ces errances.

3.1.2 – Après l'angoisse et l'épuisement de l'errance diagnostique, le **diagnostic** est le moment-clé autour duquel s'ordonne l'ensemble de la thérapie. La fin de l'incertitude est une libération mais c'est aussi un choc. Le patient comprend qu'il s'inscrit dans la durée thérapeutique (maladie chronique) et que le cours de **sa vie va en être affecté**.

3.1.3 – Des malades ressentent de **grandes douleurs** sur la peau, sur les muqueuses. Ils éprouvent de grandes difficultés à parler, manger, voire à respirer.

3.1.4 - **L'altération de l'aspect physique** due aux symptômes de la maladie et aux effets secondaires de la corticothérapie (gonflement du visage et du cou, prise de poids, pousse de poils, perte musculaire ...) rend la maladie visible et lui donne une existence sociale et professionnelle. Le patient doit alors en assumer les conséquences quotidiennes et supporter le regard que les autres portent sur lui.

3.1.5 – Accepté avec fatalisme, le **régime alimentaire (PV, PS)** (cuisine sans sel, sans sucre et peu de graisse) introduit de nouvelles pratiques qui peuvent compliquer la vie quotidienne et renforcer l'isolement et le stress (cantines, voyage d'affaire, repas entre amis).

3.1.6 - Des **complications médicales** (staphylocoque, atteinte de la vision, problèmes cardiaques, vitiligo, glaucome, ostéoporose...) peuvent d'une part venir complexifier l'état sanitaire et social du patient et d'autre part orienter sa pratique du traitement : refus de la cortisone, baisse des doses. **La question des médecines non conventionnelles est posée.**

3.1.7 - Le malade prend assez vite conscience qu'il doit réagir et qu'il lui appartient de **gérer sa maladie.**

3.1.8 – Si le caractère essentiel du **soutien familial** est régulièrement noté, l'exceptionnalité de l'expérience de **la maladie rend peu aisée la communication** du malade même avec ses familiers.

Dans le **domaine professionnel**, les malades sont encore plus réticents à révéler leur maladie et n'y procèdent que quand il n'y a plus moyen de dissimuler le mal qui ronge.

Le vocabulaire de **la spiritualité** est utilisé pour évoquer l'expérience de la maladie. C'est une dimension intime qui rend encore plus délicate la communication interpersonnelle.

3.1.9 – Dans certains de ces témoignages, on constate le soulagement qu'apporte la **prise en charge par l'hôpital** et le **rôle** joué par l'**APPF** pour informer, rassurer, orienter. L'association évite l'isolement du malade et la perte de courage. Elle contribue à redonner espoir.

3.2 – Des difficultés spécifiques ou ponctuelles

3.2.1 - La maladie n'empêche généralement pas d'**attendre un enfant** moyennant la vérification de l'adéquation du traitement et le suivi en parallèle gynécologie/dermatologie. La future mère devra aussi s'assurer que les compétences nécessaires au suivi de sa maladie dans les circonstances exceptionnelles de l'accouchement sont bien réunies à la maternité.

3.2.2 - Pour éviter des attitudes irrationnelles de la part des **enfants à l'école**, une mère devra accepter de s'engager dans une pédagogie de la maladie de son enfant auprès de ses camarades de classe, des enseignants et de l'administration.

3.2.3 - **L'activité professionnelle** est largement considérée comme une bouée de sauvetage. Quelles que soient les difficultés relationnelles rencontrées, ne pas arrêter son travail signifie ne pas rompre le lien social et affirme le caractère provisoire de la maladie.

Toutefois, plusieurs témoignages montrent que, selon la phase de gravité de la maladie, des malades ont besoin de pouvoir se mettre en arrêt-maladie.

D'autres témoignages soulignent la difficulté de faire prendre en compte de nécessaires aménagements de matériel ou d'horaires.

4 – Conclusion de ce premier volet de l'étude à partir des témoignages

Le fardeau supporté par les malades atteints de ces maladies bulleuses auto-immunes est une réalité humaine, médicale et sociale. Il met en jeu les relations familiales et professionnelles.

Le fardeau est partie intégrante de la maladie car, connu, partagé et pris en compte, il peut accélérer la rémission.

APPF - Jacques Walch – jacques.walch@free.fr

LE FARDEAU MÉDICO-SOCIO-ÉCONOMIQUE des Maladies Bulleuses Auto-Immunes

2° VOLET d'après LES APPELS DES MALADES ET DE LEUR FAMILLE

1 – L'écoute, source de ce 2° volet de l'étude

L'écoute est un service assuré par des bénévoles, proposé par l'APPF aux personnes atteintes de maladies bulleuses auto-immunes pour les aider et les soutenir dans la gestion de leur maladie.

Créée en 2005, l'Association assure l'information et le suivi de 200 adhérents et d'environ 500 contacts non adhérents, malades ou parents de malade ayant donné leur nom et leur coordonnées pour recevoir des documents.

La formation des « écoutantes », volontaires et se rendant disponibles, est réalisée avec l'aide et en coopération constante avec les deux Centres de Référence MBAI. Un stage de formation à l'écoute complète cette formation.

L'Association peut s'appuyer actuellement sur quatre écoutantes. Trois autres membres de l'APPF (homme et femmes) sont en cours de formation et viendront renforcer l'équipe en fin d'année 2015. Toutes les personnes qui font de l'écoute à l'APPF sont bénévoles et ont signé une charte de confidentialité qui les engage au respect strict de l'anonymat des malades conformément aux règles de la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL).

1.1 - Organisation de l'écoute

Tour à tour présidente et vice-présidente de l'Association qu'elles ont fondée il y a 10 ans, Josée de Félice (atteinte d'un pemphigus vulgaire) et Isabelle Gentile (maman d'une enfant atteinte d'un pemphigus superficiel) reçoivent les premiers appels et les premiers courriers. Ceux-ci sont susceptibles d'être redistribués sur d'autres écoutantes en fonction de la maladie ou de critères géographiques. Une écoute spécifique existe pour la région Normandie.

1.2 - Formes du contact

Si le téléphone est le média privilégié (60%), justifiant ainsi l'appellation générique « écoutante », d'autres moyens sont utilisés, toujours à l'initiative de l'appelant : mails 30%, lettres 9%, visites au domicile d'une écoutante 1%.

Le contact physique pourrait être utilement développé mais l'APPF n'a les moyens ni de louer un local ni d'entretenir une permanence. Beaucoup d'appels par courrier se poursuivent par téléphone.

1.3 - Nombre de contacts

Chaque écoutante de première ligne reçoit en moyenne 20 appels par semaine, soit un total d'environ 40 appels par semaine. En mai et août, le flux se réduit mais ne se tarit pas.

2 – Les caractéristiques des appels 2012-2013-2014

Ce volet de l'étude, pour garder un caractère d'actualité, ne porte que sur les trois dernières années entières et ne s'appuie que sur les éléments issus des deux écoutantes de première ligne Isabelle Gentile et Josée de Félice.

2.1 - Origine géographique des appels : La France métropolitaine arrive naturellement en tête. D'autres appels proviennent, par ordre décroissant de fréquence, d'Outre-mer, de Belgique, d'Afrique du nord sauf Tunisie, d'Afrique francophone, d'Europe de l'est, de personnes françaises expatriées en Asie et au Canada.

2.2 - Sexe des appelants : 65% sont des femmes : la malade, la femme du malade ou sa fille. Logiquement, 35% sont des hommes : le fils du/de la malade, le mari de la malade, le malade lui-même.

2.3 - Âge et maladie : 50% des appels concernent des malades de plus de 50 ans, surtout pemphigus vulgaire ou profond, pemphigoïde bulleuse, pemphigoïde cicatricielle.

30 % des personnes ont entre 30 et 50 ans, dont dermatose à IgA linéaire et épidermolyse bulleuse acquise.

8 % sont des jeunes femmes pour une pemphigoïde bulleuse de la grossesse.

2% des appels concernent des enfants ou adolescents.

10% ne donnent pas leur âge car, soit simples familiers d'un malade, soit professionnels, ils appellent pour des questions très générales ou des informations techniques.

2.4 - Raisons de l'appel : 95% prennent contact pour des problèmes relatifs à une MBAI. 4% des appels proviennent de thérapeutes (médecins, dentistes, infirmières) ou de maisons de retraite. Bien que ce taux ne soit pas très élevé, il doit néanmoins être relevé car il montre que des professionnels attendent un service de l'APPF. 1% des appels concerne la relation avec l'Association.

2.5 – Situation des malades au premier contact

20% des malades sont en errance diagnostique ayant déjà vu plusieurs médecins ou dentistes et stomatologues

30% sont soignés par des dermatologues de ville

50% sont soignés dans des hôpitaux dont 4% dans des centres de référence.

2.6 - Motivation et durée du premier contact téléphonique avec un malade

60% des appelants appellent pour la première fois. La décision d'appeler l'APPF pour la première fois est très majoritairement motivée par

*le besoin d'information et d'explication sur la maladie et le traitement

*l'inquiétude allant parfois jusqu'à la peur et l'angoisse face à l'évolution de la maladie et les effets des traitements

* l'épuisement face à la maladie, au traitement, à ses effets secondaires et aux difficultés qu'ils entraînent dans la vie quotidienne du malade.

Ce premier appel peut durer 30 à 45 minutes afin de prendre le temps d'écouter, comprendre, expliquer, rassurer, orienter et essayer de redonner confiance et courage au malade.

3 – Le fardeau d'après les demandes des malades

Une partie des informations fournies complètent et précisent le profil du fardeau déjà brossé dans le premier volet de l'étude.

Mais surtout, communiquées dans l'urgence (et non écrites à tête reposée, après la maladie, pour être partagées comme dans les témoignages) ces informations apportent de nouvelles problématiques que l'on peut classer en 5 groupes.

L'écoute révèle, avec acuité, la mise en cause par les malades eux-mêmes de la limite traditionnelle entre médecins et action associative.

3.1. - Un premier groupe d'éléments du fardeau revient de façon lancinante dans les appels. Ces éléments gâchent la vie quotidienne des malades et persistent souvent après l'annonce de la rémission. Pourtant, ces éléments ne semblent aux malades ni reconnus et ni pris en charge par les médecins qui, pour la plupart d'entre eux, conseillent de les accepter comme des fatalités :

3.1.1- **la fatigue constante** mentionnée par tous, quelle que soit la MBAI ; le découragement qui en résulte rend très difficile la réalisation de projet, tue toute envie (faire du sport, sortir...) : « *Tout le monde est fatigué !* » est le genre de réponse reçue de la part de beaucoup de médecins

3.1.2- **les digestions difficiles** avec renvois, ballonnement, **constipation/diarrhées**, maux de tête, **douleurs articulaires et musculaires**

3.1.3- **le sommeil perdu**

3.1.4- **les infections à répétition** (ORL, bronchite, infection urinaire)

3.1.5- **la perte de force dans les bras et les jambes** (PV) : « J'ai l'impression d'avoir vieilli de 20 ans »

3.1.6- **les démangeaisons** jour et nuit (PB) avant l'apparition des bulles, **l'impression de brûlure sur la peau** (PV),

3.1.7- **les lésions dans la bouche** (PV, PB, PC) pas soignées en tant que telles « *Cela partira en même temps que la maladie* », **les problèmes dentaires qui arrivent ensuite et les fragilités des dents et des gencives qui persistent** après la rémission (ex : après certaines biopsies de la langue).

Ces éléments du fardeau **vont amener certains malades à faire appel à des « médecines parallèles » et/ou « non conventionnelles »** en plus du traitement principal : homéopathie, ostéopathie, étio-pathe, acuponcture, phytothérapie... et parfois même guérisseur. Tout cela sans oser le dire au médecin « *qui ne veut pas comprendre et se mettrait sans doute en colère contre moi* » et sans bien mesurer le risque pris et les conséquences éventuelles.

3.2.- Un deuxième groupe d'éléments du fardeau montrant le fort retentissement de la maladie sur les relations familiales et sociales du malade (indiqué surtout pour les malades atteints par un pemphigus vulgaire):

3.2.1- **ne plus se reconnaître** : grosse prise de poids obligeant à changer de garde-robe, déformations du corps, du visage et du cou, plaies sur le cuir chevelu et perte de cheveux difficiles à dissimuler ...

3.2.2- **ne plus se supporter dans le regard des autres** : relations difficiles avec les conjoints, rejet et dégoût de la part de ses propres enfants, isolement vis-à-vis des amis, mensonges de protection au travail

3.2.3- **le régime strict sans sel, avec peu de sucre et de graisse accentuent les difficultés** en famille, à la cantine (école, travail), au restaurant (réunions d'affaire, entre amis, pendant les loisirs)

3.2.4- **ne plus savoir comment communiquer**, dire ou ne pas dire sa maladie, expliquer alors que les gens se détournent.

Ces éléments vont amener le malade à s'isoler, se taire, se replier sur lui-même. De plus, ils vont aussi l'amener trop souvent à réduire le traitement ou même à l'arrêter sans prévenir le médecin, « dans l'espoir de retrouver figure et forme humaines».

3.3 – Un troisième groupe d'éléments montre un manque d'informations médicales et d'accompagnement qui entraînent trop souvent angoisse et parfois rejet de la part du malade :

3.3.1- **la quantité jugée excessive de médicaments à prendre et de soins à faire pendant trop longtemps**

3.3.2- **la lecture des notices alarmantes accompagnant les médicaments** et de certaines informations sur Internet créant la peur de « *s'empoisonner* » (corticoïdes) ou « *d'un cancer qu'on me cache* » (immunosuppresseurs et rituximab)

À la suite des deux points ci-dessus, nous constatons là aussi, comme en 3.2 que certains malades réduisent ou arrêtent leur traitement sans prévenir leur médecin de peur de ne plus être soignés. « *Je n'ai pas osé lui demander ce que je risquais si j'arrêtais les corticoïdes 3 ou 4 jours pour souffler un peu* », « ... 15 jours pour partir en vacances »

3.3.3- **une grossesse avec une Pemphigoïde Bulleuse ou pendant un Pemphigus Vulgaire et ses conséquences sur le bébé** entraînent beaucoup de questions de la part de la future maman, mais gynécologue et dermatologue se renvoient la balle et aucun ne répond précisément aux questions de la malade.

3.3.4- **la rechute de la maladie** qui inquiète tous les malades MBAI car les signes d'alerte n'ont pas été dits ou intégrés par le malade et sa famille.

3.3.5- **les vaccins** dont le rôle est mal compris par des malades souvent sous immunosuppresseur.

3.3.6- **les essais cliniques** qui sont proposés aux malades, pour lesquels tout leur pose question et en particulier le texte qu'ils doivent signer/la notion de bénéfice-risque/la possibilité de sortir de l'essai : « *j'ai compris que si je demande à en sortir je gâche tout pour les autres, alors, c'est comme-ci je ne pouvais pas sortir* »/ la notion de tirage au sort mal acceptée /l'absence de connaissance du fonctionnement de la recherche pendant sa réalisation et la façon dont le malade aura connaissance des résultats.

3.4- Un quatrième groupe d'éléments du fardeau concerne ceux pour lesquels le malade se sent impuissant, désarmé devant l'injustice, l'hypocrisie ou la surdité de l'administration :

3.4.1- **Non remboursements des médicaments vitaux pour le malade mais prescrits hors AMM (Autorisation de Mise sur le Marché)** : la reprise, dans la loi santé de décembre 2011, de l'interdiction faite à la sécurité sociale de rembourser les médicaments prescrits hors de leur AMM a entraîné dans certaines CPAM² une recherche systématique des médicaments et des malades visés. La loi autorise le médecin à prescrire si c'est nécessaire mais le médicament ne sera pas remboursé. Dans les MBAI, la majorité des médicaments

² CPAM = Caisse Primaire d'Assurance Maladie

nécessaires au contrôle de nos maladies est prescrite hors AMM. Ce sont de vieux médicaments bien connus (corticoïdes ou immunosuppresseurs) dont l'extension d'AMM n'est pas rentable pour les laboratoires pharmaceutiques et ne sera donc jamais demandée.

Plusieurs malades se sont ainsi trouvés privés de remboursement et cela peut arriver à tous les autres à tout moment ; pour le malade, l'incompréhension et l'inquiétude le dispute à la colère devant l'injustice et l'aberration d'une telle mesure. À titre de comparaison, la majorité des médicaments pédiatriques sont prescrits hors AMM mais sont toujours remboursés sans difficulté. **C'est une forme de discrimination dans l'accès aux soins.**

3.4.2- La dapsone est hors commerce en France où elle n'a pas l'AMM. Ce médicament est pourtant nécessaire pour certains malades si la Disulone prescrite entraîne une hausse importante du taux de ferritine. Le passage très lourd par une demande d'ATU (autorisation temporaire d'utilisation) individuelle via un hôpital en rend le prix prohibitif en France. La demande d'ATU peut d'ailleurs prendre du retard quand elle n'est pas diligentée selon la procédure, par le service pharmaceutique central des hôpitaux qui doit la soumettre à l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament (ANSM). Normalement, l'ATU n'est accordée par l'ANSM que pour trois ans maximum, le temps qu'une AMM vienne régulariser la situation. Encore faudrait-il qu'un laboratoire trouve un intérêt à financer cette demande d'AMM.

Certains malades sont donc obligés d'acheter la dapsone par Internet ou directement en Belgique.

3.4.3- Refus de demander l'ALD (Affection Longue Durée) par le médecin traitant pour 3 raisons bien différentes :

1°) « *Vous ne l'aurez pas car vous n'êtes pas dans les 30 maladies classiques, répertoriées ALD 30* ».

Ce qui indique une méconnaissance des ALD dites « hors liste » et une méconnaissance de la possibilité, par l'hôpital qui a diagnostiqué la MBAI et établi le premier traitement, de demander une ALD pour 6 mois à laquelle le médecin traitant – qui ne connaît pas la MBAI - pourra, si besoin, se référer pour la renouveler.

2°) « *Si vous demandez l'ALD, vous allez vous faire repérer par la CPAM comme maladie rare dont les médicaments prescrits n'ont pas l'AMM pour cette maladie - ce qui est bien le cas - donc vos médicaments et actes médicaux ne seront pas du tout pris en charge par la sécurité sociale et par la suite par votre mutuelle* ».

Que peut/doit faire le malade ? La situation est intenable. De plus, rien de tel pour que le malade - qui découvre le problème - vive dans l'angoisse « d'être repéré », de ne plus pouvoir suivre son traitement vital (certains traitements reviennent chers par mois) et s'affole « *à ce moment - là, ne va-t-on pas me demander, en plus, de rembourser ce qui a été pris en charge avant ?* Ce que confirme un pharmacien. « *Vais-je être poursuivi ?* ».

3°) « *L'ALD pour les actes relevant de votre maladie bulleuse, oui on peut peut-être la demander mais certainement pas pour les actes et traitements afférents aux effets secondaires du traitement principal* ». Cette réponse de certains médecins traitants est en contradiction avec la position des centres de référence MBAI et des PNDS³ mais cette instance et ce document sont si peu et mal connus des médecins et de l'administration de la santé qu'il est difficile d'y faire référence.

3.4.4- Non remboursement des frais de transport vers les Centres de Référence :

Une lettre Réseau de la CNAMTS⁴ aux CPAM existe, indiquant que ce remboursement doit être fait mais, à ce sujet aussi, les CPAM restent maîtresse de leur décision. Les unes remboursent d'autres pas.

³ PNDS = Protocole National de Diagnostic et de Soins.

⁴ CNAMTS = Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés

3.4.5- Difficultés d'accès aux Centres de Référence : le malade soigné en ville ou à l'hôpital qui, au bout de plusieurs mois de traitement, n'a pas d'amélioration de son état, aimerait avoir un deuxième avis (sur le diagnostic et/ou sur le traitement) et pour cela joindre un Centre de Référence. La lettre du premier médecin qui le soigne, demandée par le Centre de Référence pour accepter de le recevoir, est quasi impossible à obtenir : « *Qu'est-ce qu'il sait de plus que moi le médecin du Centre ? On a fait les mêmes études. D'ailleurs, il n'a pas à vous recevoir.* »

Le malade se tourne alors vers l'Association en espérant qu'elle pourra trouver une solution.

3.4.6- Absence de consultations pluridisciplinaires ou coordonnées par un médecin responsable de l'ensemble : Les MBAI touchent souvent plusieurs organes (peau et muqueuses) et les effets secondaires des médicaments en touchent d'autres (os, yeux, cœur, foie,...). Cela entraîne pour le malade la nécessité de prendre de multiples rendez-vous pas toujours faciles à obtenir dans un délai compatible avec la maladie. De plus, au cours de ces consultations, les malades ne font pas toujours le lien entre leur MBAI et les symptômes sur certaines muqueuses ou dus aux effets secondaires du traitement principal. Aussi, quand ils voient d'autres médecins que des dermatologues, ils ne pensent pas toujours ou ont du mal à expliquer leur maladie première.

Dans les deux cas, les ordonnances et les traitements se superposent sans coordination ni recherche d'éventuelle incompatibilité entre eux.

3.4.7- Errances diagnostiques et thérapeutiques sont encore très fréquentes bien que le travail des Centres de Référence ait permis d'en diminuer nettement le nombre et surtout la durée. L'incompréhension et la colère en voyant la maladie s'étendre et s'aggraver sont fortes : « *Pourquoi ne savent-ils pas dire : je ne sais pas, je vais vous adresser à un confrère* » ?

L'Association a pu remarquer trop souvent la méconnaissance de l'existence des PNDS et même l'existence des Centres de Référence à ce sujet.

3.4.8- Passer d'un service pédiatrique à la médecine des adultes : dans un service pédiatrique, la prise en charge de l'enfant et de l'adolescent est souvent globale et très personnalisée. Elle sécurise le jeune malade et lui donne des habitudes. À l'âge adulte, il est seul et la thérapie le fait passer de service en service. Il doit changer ses habitudes, essayer de rétablir la confiance avec de nouveaux médecins, voire affronter des divergences d'appréciation entre thérapeutes.

C'est souvent à cette occasion que l'inobservance du traitement commence.

3.4.9- La liste des Centres de Compétence établie au moment de la première habilitation des Centres de Référence en 2004/2005 est **souvent devenue inexacte** : le nom du responsable MBAI n'est plus le bon ou parfois il est parti et n'a pas été remplacé.

3.4.10- Difficulté, voire impossibilité dans certaines zones géographiques, de faire assurer les soins infirmiers, longs mais nécessaires aux PB et aux PV.

Le médecin ne pense pas toujours à faire coder au moins AMI 4⁵ des soins longs et difficiles.

3.4.11- Le respect du droit à l'image. De nombreux appelants sont à la recherche d'une consultation juridique après avoir dû subir des séances de photos non souhaitées de la part d'internes et d'étudiants. Par ailleurs, des équipes de soignants parlent de la maladie sans prêter attention au malade, comme si il n'était pas là.

Parfois, les propos échangés peuvent être fortement anxiogènes pour le malade qui n'y est pas préparé.

⁵ AMI 4 = Acte Médical Infirmier dont le prix va être multiplié par 4 compte tenu du temps passé.

3.5- Un cinquième groupe d'éléments du fardeau montre la difficulté à sortir de la maladie et à reconstruire une vie « normale » à distance du médical.

3.5.1- **Faire ou non son outing au travail**, révéler ou pas sa maladie. Les conséquences potentielles sur la vie sociale et le travail sont lourdes. Beaucoup de malades, parmi les plus jeunes, cachent leur maladie pour en éviter les conséquences professionnelles.

3.5.2- **Difficultés à obtenir des horaires aménagés** qui permettent de se soigner tout en continuant à **travailler** alors que le travail est vécu comme une bouée de sauvetage par la plupart des malades ; la connaissance des **possibilités et des droits du malade dans ce domaine est inexistante.**

3.5.3- **À l'école**, l'enfant sous corticoïdes se fatigue vite, doit s'absenter, est au régime sans sel. Les enseignants et l'administration scolaire sont mal préparés à admettre ces difficultés. Là encore possibilités et droits sont peu connus des familles.

3.5.4- **Les surprimes d'assurance et refus de prêt** : certains malades refusent d'être déclarés en ALD de peur des conséquences sur l'assurance et l'octroi des prêts notamment immobiliers qu'ils pourraient être amenés à contracter. Les traitements et les conséquences de la maladie ont évolué mais les assureurs n'en tiennent pas compte.

3.5.5- **Comment se remettre ou se mettre à faire du sport** alors qu'on en reconnaît la nécessité mais qu'on n'en a pas la force ? Une aide et un accompagnement semblent nécessaires au démarrage.

3.5.6- Conséquences du **soleil, des bains de mer**, précautions en vue d'un voyage à l'étranger : des conseils plus précis sont souhaités par les malades.

4 – La recherche de solutions pour réduire le fardeau MBAI

4.1- Le rituximab : Il est important de noter que la plupart des éléments du fardeau listés dans 3 des 5 rubriques ci-dessus trouveraient une solution immédiate si, en suivant les résultats positifs « bénéfice/risque » des essais cliniques randomisés récemment réalisés sur le pemphigus vulgaire, **le rituximab pouvait être administré aux malades MBAI dès le diagnostic et les éventuelles rechutes. Cela réduirait leur chronicité et son coût ainsi que les séquelles persistantes après les rémissions.**

Grâce aux perfusions de rituximab, les corticoïdes peuvent être réduits au minimum et les immunosuppresseurs sont le plus souvent inutiles. Cela ferait s'évanouir les effets non souhaités de ces médicaments donc les angoisses et les inobservances qu'ils suscitent actuellement. Comme tout médicament, le rituximab, anticorps monoclonal chimérique, n'est pas sans effet non souhaité mais les cas de réveil de *leuco-encéphalopathie multifocale progressive* (LEMP) semblent plus qu'extrêmement rares dans le cadre des MBAI traitées depuis 10 ans. De toutes façons, après proposition par le médecin de l'hôpital ; il revient au malade d'apprécier le risque et d'accepter ou non la proposition.

4.2- Le microbiote (flore intestinale) : Les résultats récents des recherches sur le **microbiote intestinal**, ses liaisons avec le fonctionnement de l'intestin, celui du système nerveux et celui du système immunitaire posent de **façon nouvelle** la recherche de solution des problèmes de santé qui gâchent la vie quotidienne des malades MBAI (cf § 3.1 : **fatigue, sommeil, infections, douleurs...**).

L'APPF prendra contact avec des médecins et chercheurs neurologues, gastro-entérologues, immunologistes et micro-nutritionnistes. Deux réunions malades/médecins sont déjà programmées les 13 février et 21 mai 2016 sur le sujet.

En attendant, la mise en œuvre de ce type de solution, il faut vivre au mieux. D'autres solutions plus ponctuelles et classiques doivent être mises en œuvre pour réduire le fardeau.

4.3- Répondre au besoin d'aide et de suivi médicaux et psychologiques

4.3.1- Arriver à une relation plus ouverte et plus franche avec son dermatologue. Mais par où passe cette transformation du rapport malade/médecin ? Le malade doit y être préparé mais il n'est pas seul en cause.

Peut-on envisager une sensibilisation/formation des dermatologues par nos deux centres de référence ? Par la Société Française de Dermatologie ? Par notre filière santé FIMARAD ?

4.3.2- Revisiter l'accompagnement du traitement et des soins pour une meilleure observance et la prévention des rechutes. Cette amélioration passe à la fois par :

- a) une information plus complète à réaliser oralement par médecin et/ou infirmière et par un document papier à créer
- b) un suivi médical rapproché et régulier des malades en difficulté par rapport à leur traitement
- c) une « Éducation thérapeutique du patient » médecin/paramédicaux et associations

À envisager avec nos deux Centres de Référence et les Centres de Compétence.

4.3.3- Répondre à la demande d'aide psychologique que sous-tendent les difficultés relationnelles des malades

Avec les autres associations ayant des problèmes identiques et pour donner corps à l'idée d'une **plateforme d'aide psychologique** proposée par le professeur Bodemer dans le cadre de FIMARAD, mettre à plat les demandes d'aide psychologique des malades (cf § 3.2) et la façon dont les réponses devront se décliner sur le terrain pour répondre aux besoins.

4.3.4- Rechercher la localisation la plus efficace et les financements possibles de **groupes de parole pour les malades qui le souhaitent.**

4.3.5- Élargir les Éducatrices Thérapeutiques du Patient existantes ou en créer de nouvelles avec les Centres de Référence sur les points qui continuent à inquiéter les malades MBAI, en particulier : les vaccins, la situation de grossesse, les effets secondaires des médicaments, les essais cliniques. Un document écrit détaillé et diffusable aux malades devra aussi être créé sur ces points.

4.4 Résoudre les difficultés administratives

4.4.1- Le non remboursement des médicaments hors AMM, la demande d'une ALD hors liste par un médecin traitant qui ne connaît pas nos maladies, le passage de la prise en charge « enfant/adolescent » à celle « adulte ». Nous nous heurtons à des textes officiels ou au contraire à une absence de texte qui empêche toute décision automatique et laisse la place à l'aléatoire donc à la discrimination.

Il s'agit de difficultés dont la solution dépend d'organismes administratifs auxquels nous, petite association, n'avons pas normalement accès. Seule nous reste la possibilité de faire pression, action qui, pour avoir une chance d'être efficace, doit partir d'une connaissance parfaite du dossier, des partenaires décisionnaires et des organismes reconnus, capables d'appuyer la pression que nous souhaitons voir appliquée et que nous devons convaincre !

Notre premier essai pour obtenir un texte permettant le remboursement de nos médicaments hors AMM, relayé auprès de la Ministre de la santé par nos Centres de Référence, des parlementaires, l'Agence Nationale de Sécurité du Médicament, l'Alliance des maladies rares et l'AFM-Téléthon n'a obtenu aucune réponse.

Pour ces raisons, la façon de relayer auprès des décisionnaires les difficultés listées au § 3.4 devra être ré-étudiée, avec d'autres associations et dans le cadre de la filière FIMARAD.

Cela n'empêche pas de rechercher les bonnes pratiques existant sur ces thèmes et de les diffuser comme par exemple *l'Étude et les exemples de passage de prise en charge enfant/adulte réussis présentés dans la filière AnDDiRares*.

4.4.2- Diffuser les PNDS et l'existence des Centres de Référence. Pour réduire encore l'errance diagnostique et permettre la reconnaissance de nos MBAI par les médecins, il est important que ceux-ci connaissent l'existence des PNDS et des centres de référence. Les autres associations de FIMARAD ayant le même souci, cette diffusion pourrait être étudiée au sein de FIMARAD et pourrait être envisagée comme première action d'une inter-filière à créer pour obtenir

- * des actions du Ministère de la santé, de l'Ordre des médecins, des Sociétés savantes, etc.

- * des publicités dans des revues médicales, des émissions de radio, etc.

4.4.3- Obtenir des consultations pluridisciplinaires ou au moins des prises de rendez-vous coordonnées ainsi qu'une **valorisation des soins infirmiers longs**. Ces deux demandes étant communes aux associations de FIMARAD devraient pouvoir déboucher sur des actions au niveau de la filière.

4.5- Surprimes d'assurance et rejets de prêts

En marge des dimensions purement médicales du fardeau, certains malades refusent d'être déclarés en ALD de peur des conséquences sur l'assurance des prêts notamment immobiliers qu'ils pourraient être amenés à contracter.

Le « droit à l'oubli » en faveur des anciens cancéreux, donc le retour à des primes d'assurance normales, est entériné par la loi santé en cours de discussion au Parlement. On pourrait donc imaginer une extension de cette disposition en faveur des anciens malades de MBAI.

Toutefois, la question ne sera pas simple : peut-on être déclaré guéri d'une MBAI ? La rémission de longue durée suffirait-elle à déclencher le « droit à l'oubli » ? Le débat est devant nous.

Actuellement, certains assureurs seraient prêts à une modération des surcoûts d'assurance pour nos malades mais sous réserve de disposer de statistiques permettant de situer le malade dans un parcours-type de maladie. L'APPF a entrepris ce travail mais a très vite buté sur le manque de statistiques fiables (effectifs par maladie, répartition par âge, durée de l'errance diagnostique, taux de morbidité, taux de rémission, taux de rechute ...).

L'APPF souhaite que les bases de données RaDiCo FARD et Banque Nationale Données Maladies Rares permettent un début de comptage.

4.5.1- Une action d'ETP, là aussi, semble à construire pour adapter ce qui existe déjà aux spécificités des malades atteints de MBAI.

4.5.2- Comme beaucoup d'action d'ETP, elle devra se doubler d'un document détaillé sur les procédures, les montages de dossiers, les accompagnements possibles pour les remplir, etc.

4.6- Informer les malades sur leurs droits : L'écoute des malades a montré le très grand déficit d'information des malades sur leurs droits et les possibilités qui leur sont offertes en particulier dans les domaines

- * du travail
- * de l'école
- * de l'hôpital

* de la MDPH (Maison Départementale des Personnes en situation de Handicap).

---XXX---

L'observation du paysage médical et associatif des maladies rares conduit à constater que ces éléments structurants du fardeau (éducation thérapeutique, effort statistique, accompagnement psychologique, gestion active de la file des patients) ne sont pas l'apanage des MBAI mais se retrouvent, peu ou prou, dans beaucoup d'autres maladies rares.

Les filières regroupant les partenaires de la santé, associations comprises, arrivent à point nommé pour énoncer le fardeau médico-socio-économique dans une perspective décloisonnée et repérer ce qui peut être mutualisé, d'abord dans le cadre de la filière FIMARAD.

Josée de Félice
Présidente de l'APPF
josee.defelice@wanadoo.fr