

# Maladies Rares

## Identification des besoins rencontrés par les patients atteints des maladies rares vis-à-vis des mutuelles

Rapport de l'enquête réalisée entre juillet et octobre 2021

La Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)  
RaDiOrg - Rare Diseases Belgium

Septembre 2022



## Table de matières

---

<b>1. Objectifs et méthodologie</b>	<b>3</b>
<b>2. Principaux défis identifiés par les patients</b>	<b>4</b>
<b>3. Recommandations</b>	<b>5</b>
3.1. Amélioration rapide du statut Maladie Rare	5
3.2. Améliorer les procédures au sein de mutuelles	8
3.3. Renforcement des connaissances au sein de l'INAMI, des mutuelles et des assurances	8
3.4. Leviers pour une politique plus efficace en ce qui concerne les maladies rares	8
<b>4. Résultats de l'enquête et témoignages : Besoins par rapport aux mutuelles</b>	<b>11</b>
4.1. Vue globale	11
4.2. Connaissances de la maladie	11
4.3. Accès à l'information concernant les remboursements	12
4.4. Reconnaissance de la maladie	14
4.5. Accès aux thérapies	15
4.6. Accès aux médicaments	17
4.7. Application du tiers payant	18
4.8. Maximum à facturer (MàF)	18
4.9. Accès aux dispositifs médicaux	19
4.10. Accès au fond spécial de solidarité (FSS)	20
4.11. Accès à une alimentation médicale	21
4.12. Autres témoignages reçus	21
<b>5. Données démographiques</b>	<b>23</b>
<b>6. Abréviations</b>	<b>24</b>
<b>7. Liste de maladies de patients participant à cette enquête</b>	<b>25</b>

## 1. Objectifs et méthodologie

L'enquête " *Défis des personnes atteintes des maladies rares auprès des mutuelles et de la DGPH* " a été menée en collaboration entre la LUSS (Ligue des Usagers de Services de Santé), la VPP (Vlaams Patiëntenplatform) et RaDiOrg (Rare Diseases Belgium).

### **Le but était d'identifier les besoins prioritaires des patients belges atteints de maladies rares concernant :**

- Leur **mutuelle**. (Les réponses ont également révélé des difficultés liées aux procédures de l'**INAMI**).
- La reconnaissance de leur éventuel handicap par la **Direction Générale des Personnes Handicapées (DGPH)**.

### **Vous trouverez dans ce rapport :**

- Un aperçu des **principaux défis** auxquels sont confrontés les patients atteints de maladies rares par rapport aux **interactions avec les mutuelles et à certaines procédures /règles de l'INAMI** ;
- Nos **recommandations pour répondre à ces défis** ;
- Un aperçu des questions et des **résultats de l'enquête, illustrés par des témoignages**.

**Note :** *Les difficultés et les besoins liés à la DGPH sont traités dans un rapport séparé.*

L'approche utilisée dans cette enquête a permis de faire une **analyse statistique pour identifier les principaux défis, ainsi qu'une analyse approfondie pour chaque défi, basée sur les témoignages**.

- Le questionnaire élaboré visait à identifier **les défis des patients atteints des maladies rares par rapport aux interactions avec leur mutuelle et avec la DGPH**. Il comportait, en plus des questions démographiques, 11 questions par rapport aux mutuelles et 5 questions par rapport à la DGPH. Pour toutes les questions, les répondants pouvaient ajouter des commentaires libres pour expliciter les besoins ou difficultés rencontrés.
- Des témoignages sont inclus dans le point 4 du rapport (résultats) pour donner une vision aussi proche que possible de **la réalité du problème**.
- Ce questionnaire a été **diffusé par voie électronique, via RaDiOrg, la VPP et la LUSS, ainsi que par des associations membres** concernées par les maladies rares. Les données ont été collectées entre fin juillet et mi-October 2021.
- Le **nombre de répondants considérés pour l'analyse est de 425**. Les autres réponses ont été éliminées car elles ne concernaient pas une maladie rare. Les réponses couvrent un très large éventail de maladies rares (presque 200). La liste complète peut être consultée au point 7 du rapport (liste de maladies).

Nous tenons vivement à remercier toutes les personnes qui ont contribué à la réalisation de ce travail.

Nous adressons de vifs remerciements aux patients et proches qui ont pris le temps de répondre au questionnaire d'enquête et qui, par le biais de leurs témoignages, ont alimenté notre travail.

Nous remercions vivement l'ensemble des associations de patients et leurs membres pour leurs conseils et commentaires tout au long de la réalisation de cette étude, ainsi que pour leur participation dans des sessions d'analyse des résultats et de développement des recommandations.

*Ce rapport a été rédigé par Martine Delchambre (LUSS), Eva Schoeters et Maria Barea (RaDiOrg). En raison d'un changement des priorités au sein de la VPP, ils n'ont pas participé à l'élaboration de ce rapport.*

## 2. Principaux défis identifiés par les patients

---

Rencontrer des problèmes avec les mutuelles est courant pour les patients atteints de maladies rares. L'enquête a montré que **60% des 425 répondants ont rencontré des problèmes avec leur mutuelle**.

### Les principaux obstacles et défis identifiés par les patients sont :

1. Le patient atteint de maladie rare et sa famille doivent faire face à une **grande pression financière**. On sait déjà que 7 patients et aidants sur 10 ont réduit ou arrêté leur activité professionnelle en raison de leur maladie rare ou de celle d'un membre de leur famille<sup>1</sup>. À cela s'ajoutent les réalités suivantes :
  - **Les coûts des médicaments non remboursés, des thérapies et des transports sont très élevés ;**
  - **Le tiers payant est trop peu appliqué ;**
  - **Le Maximum à Facturer (MàF) ne considère pas assez de coûts ;**
  - **Le Fond Spécial de Solidarité (FSS) est trop peu connu et trop peu accessible.**
2. Le système, tel qu'il est actuellement, met une **énorme surcharge sur le patient et sa famille**. On sait déjà que 2 aidants sur 3 consacrent plus de 2 heures par jour à des tâches liées à la maladie<sup>1</sup>. En plus :
  - **Les patients manquent d'orientation et d'information** : le patient est souvent laissé à lui-même pour trouver son chemin à travers un enchevêtrement de procédures ; les informations fournies peuvent être erronées ou différentes selon l'interlocuteur ;
  - Il n'y a **pas de point de contact** spécifique pour le patient atteint de maladie rare au sein des mutuelles ;
  - Les **procédures sont complexes, lourdes, chronophages** ;
  - Et à tout cela **s'ajoutent** les refus, demandes additionnelles, changements de réglementations, renouvellements du statut et des accords...
3. Les **droits du patient ne sont pas toujours respectés**. Plusieurs raisons :
  - Les **médecins conseils des mutuelles manquent souvent de connaissance des maladies rares**. Pour cette raison, certaines demandes de patients sont refusées, soit totalement, soit avec le droit de réintroduire la demande, ce qui génère des charges additionnelles pour les patients (des rendez-vous médicaux à répétition, plusieurs soumissions de la même demande).
  - Les médecins conseils des mutuelles **vont parfois contre les avis des médecins spécialistes** experts de la maladie rare, et cela tant pour la reconnaissance de la maladie que pour les possibles traitements ou la gestion des symptômes.
  - Les **décisions** de ces médecins conseils sont parfois considérées comme **arbitraires** ; elles reposent parfois sur un instantané, ne prenant parfois au sérieux ni l'évolution de la maladie ni les maladies invisibles.
4. Le patient est dans une position vulnérable :
  - Les **plaintes peuvent être minimisées ou considérées comme psychologiques** par certains médecins conseils. En lien avec le manque de connaissance de la maladie et le non-respect des avis des médecins experts spécialistes de la maladie.
  - Certains médecins conseils des mutuelles peuvent avoir une **attitude irrespectueuse** : certains patients sont considérés comme des profiteurs ou reçoivent des remarques humiliantes.

---

<sup>1</sup> Rare Barometer Mai 2017: [Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community](#)

### 3. Recommandations

---

#### 3.1. Amélioration rapide du statut Maladie Rare

---

- L'enquête nous confirme la nécessité d'adapter tant les conditions d'ouverture du statut Maladie Rare que les avantages fournis par ce statut. **Cela représenterait un "quick win" pour améliorer considérablement les conditions d'accès à des soins adéquats** pour les patients atteints de maladies rares. Cela fluidifierait également les interactions des patients avec les mutuelles.
- Ouverture du statut :
  - **Ouverture du statut sur base de coûts sur un an.**

Nombre de maladies rares passant par des épisodes aigus suivis de périodes de relatif répit, il nous semble **plus adéquat de lier l'ouverture du statut à des coûts annuels plutôt qu'à des dépenses trimestrielles**. De plus, les coûts des soins et services de santé peuvent être très élevés pour ces personnes dès le début de leurs problèmes de santé ; nous recommandons donc que l'ouverture du statut se fasse plus rapidement, à savoir **après quatre trimestres au lieu de huit**.
  - **Tous les coûts des soins et services de santé, avec ou sans intervention de l'INAMI, prescrits par le médecin spécialiste devraient être comptabilisés.**

En ce qui concerne le calcul des coûts pour atteindre la condition financière, il apparaît de l'enquête que, pour nombre de maladies rares invalidantes, il n'existe pas de médicaments remboursés par l'INAMI. Les médecins spécialistes qui suivent les patients prescrivent ce qui leur semble le plus pertinent sur base de leur expertise et expérience. Cela peut être par exemple un médicament qui a fait ses preuves dans une pathologie proche non rare mais sans indication spécifique pour une maladie rare particulière et/ou mise en évidence par le médecin spécialiste chargé du suivi médical, des compléments alimentaires, des orthèses, des thérapies soutenantes comme un suivi psychologique, de l'ostéopathie, de la logopédie, de l'ergothérapie, des conseils de nutritionniste ou de la kinésithérapie régulière...

La demande des patients est que **tous les coûts des soins et services de santé engendrés par leur maladie rare et prescrits par leur médecin spécialiste soient inclus dans le calcul, qu'ils bénéficient d'intervention de l'INAMI ou pas**.
  - **Reconnaître les SWAN.**

Actuellement, il est demandé de fournir une attestation prouvant que la personne est atteinte de maladie rare, en utilisant la liste Orphanet comme référence. Il existe cependant des personnes qui sont atteintes d'un syndrome pour lequel ils n'ont pas encore reçu un diagnostic, par manque de connaissance des syndromes en général ou par manque de connaissance de médecins pour faire le bon diagnostic. On les appelle les personnes atteintes d'un SWAN (Syndrome Without A Name). Notre demande est que **ces personnes avec un SWAN, suivies par un médecin spécialiste, puissent aussi bénéficier du statut**.
  - **Statut à vie pour les pathologies définitives.**

La plupart des maladies rares affectent le patient pendant toute la durée de sa vie ; elles ne disparaissent jamais, et nombre de ces maladies sont dégénératives. **Nous demandons que le statut soit accordé à vie pour les pathologies définitives**. Cela permettra également d'alléger les procédures pour les patients.

### Sur base de ces constatations, nous recommandons comme **conditions d'ouverture du statut** :

- **Condition financière** : « **frais médicaux de 1200 EUR dans l'année écoulée** ». Incluant dans le calcul des coûts tous les frais de médicaments, produits, thérapies et soins/services auxiliaires, qui ont été engagés après l'avis du médecin spécialiste de la maladie, qu'ils aient été remboursés par l'INAMI ou non.
- **Attestation prouvant la maladie rare** (maladies reprises notamment dans Orphanet + les maladies rares SWAN (Syndrome Without A Name)).
- Le statut est **accordé à vie pour les pathologies définitives**.

#### • Avantages du statut :

- **Le statut donne le droit au tiers payant au patient, qui devrait être appliqué par tout le personnel soignant.**

Le droit au tiers payant est une aide certaine pour que les patients puissent se faire soigner correctement et ne pas reporter des soins (trop) coûteux. Malheureusement, **l'application du tiers payant n'est pas obligatoire pour les prestataires de soins, ce qui entraîne des reports de consultations et/ou de thérapies pour les patients qui n'ont pas la possibilité financière d'avancer des sommes** parfois importantes pour être soignés. L'application du tiers payant est importante pour tous les prestataires de soins de santé impliqués dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares : médecins généralistes, spécialistes, dentistes, physiothérapeutes et autres.

- **Assurer l'accès aux médicaments, produits de santé, appareils et thérapies, prescrits par le médecin-spécialiste.**

Il est crucial de **rendre les traitements prescrits par le médecin spécialiste de la maladie rare accessibles** aux patients. Nous recommandons que les médecins conseils des mutuelles fassent confiance à leurs collègues experts de la maladie ; en effet, ils n'ont pas eux-mêmes d'expertise dans le domaine des maladies rares (ce qui est tout-à-fait compréhensible), et cela entraîne des différences de traitements des demandes entre les différentes mutuelles, et aussi entre médecins conseils d'une même mutuelle. La **prescription d'une thérapie par le médecin spécialiste devrait être suffisante** pour permettre un accord de remboursement par le médecin conseil.

Pour les **pathologies définitives**, et afin d'alléger les procédures pour les patients, nous recommandons également **un accord de remboursement à vie**. Un patient ne suivra pas un traitement pendant des mois ou des années s'il n'est pas efficace pour lui ou si une nouvelle thérapie plus efficace est identifiée et rendue disponible.

- **Assurer l'accessibilité à des soins adaptés à proximité du domicile du patient**

Un point important également mentionné par des patients avec certaines maladies est la difficulté **d'accès à la rééducation multidisciplinaire** à cause des distances trop importantes à parcourir plusieurs fois par semaine entre le domicile et le Service Hospitalier ou le Centre de Soins Thérapeutiques reconnu. Certains patients renoncent à ces soins, ne pouvant aller régulièrement dans le centre de rééducation multidisciplinaire et/ou ne pouvant se permettre financièrement de se faire suivre par des prestataires proches de leur domicile car ces soins ne sont pas remboursés par l'INAMI. Cette flexibilité est cruciale pour assurer l'accès à ces soins. Pour assurer la qualité des soins, il pourrait être envisagé de mettre en place une « validation - accréditation » des prestataires de proximité par les experts de la maladie rare.

- **Assurer l'accessibilité aux soins spécialisés au-delà des frontières (« cross border health care »)**

Dans le cadre des maladies rares, il est important que les patients puissent être vus, diagnostiqués et conseillés par des **experts de leur maladie**. Il n'existe pas en Belgique de centres d'expertise reconnus pour des maladies rares spécifiques ; pour la plupart des maladies rares, il n'existe pas non plus de centres de référence. Par contre, il existe des centres d'expertise multidisciplinaire

## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

reconnus à l'étranger, et/ou des traitements qui ne sont pas accessibles en Belgique. Il nous semble important d'ouvrir **l'accessibilité des patients belges à ces centres d'expertise reconnus à l'étranger et aux traitements qui y sont disponibles**, avec une intervention adéquate de l'INAMI. Parfois également, le centre de référence du pays voisin se trouve bien plus près du domicile du patient que le centre belge ; il serait pertinent de permettre un suivi par ce centre afin de diminuer la durée et le coût des transports pour ces consultations d'experts.

- **Faciliter l'accès au Fond Spécial de Solidarité (quand c'est applicable)**

Il est également indispensable de **faire connaître l'existence du Fonds Spécial de Solidarité** aux patients atteints de maladies rares, car très peu des répondants en connaissent l'existence. Et certains patients qui ont tenté d'avoir de l'aide du FFS se sont retrouvés face à une **réponse négative pour leur demande d'aide**.

- **Tous les coûts des soins et services de santé (avec ou sans intervention de l'INAMI) devraient être comptabilisés dans le calcul du MàF**

Le principe de la diminution de 100,00 € du plafond des interventions personnelles (tickets modérateurs) dans le maximum à facturer (MàF) est apprécié par les patients. Malheureusement, dans le cadre des maladies rares, **beaucoup de soins prescrits par le médecin spécialiste ne sont pas remboursés par l'INAMI malgré qu'ils soient indispensables à une vie de qualité du patient, et n'entrent donc pas en ligne de compte dans le calcul du MàF**, les privant de ce bénéfice malgré les coûts élevés des soins. Sans oublier également les coûts liés à la consultation dans les centres d'expertise, qui se trouvent parfois à l'étranger. Notre recommandation est d'inclure ces coûts dans le calcul du MàF.

### **Nous recommandons comme avantages liés au statut :**

- **Accessibilité aisée aux médicaments, produits, thérapies et soins prescrits par le médecin spécialiste** traitant le patient (comme la kinésithérapie, la psychothérapie, la logopédie, la diététique, les équipements et appareils spécialisés...)
  - Stop aux renouvellements d'accord tous les ans ou 2 ans
  - La reconnaissance de la pathologie E ou F devrait suivre la recommandation du médecin spécialiste
  - Flexibilité dans le choix des prestataires de soins pour la rééducation multidisciplinaire (proximité du domicile) – Proposition d'une « validation - accréditation » des prestataires locaux par les experts de la maladie rare.
- **Accessibilité aux soins spécialisés à travers les frontières « cross border health care »**
- **Accessibilité facilitée au FFS** : les mutuelles devraient faire connaître le fonds et aider aux patients à y accéder.
- Dans le **calcul du Maximum à Facturer (MàF)**, **inclure tous les coûts** des médicaments, produits, thérapies et soins **sous prescription du médecin spécialiste** traitant, ainsi que les coûts liés aux consultations au centre d'expertise, parfois à l'étranger (transport, hébergement si nécessaire).
- **Application obligatoire du tiers payant** pour tous les prestataires de soins de santé lorsqu'ils soignent une personne atteinte de maladie rare.

### 3.2. Améliorer les procédures au sein de mutuelles

---

- Une demande fréquente des patients est la **simplification des procédures et l'automatisation de l'accès aux droits**.
- Une autre attente est une **diminution significative du temps de réaction** des mutuelles après la réception des demandes des patients. Certaines autorisations arrivent après le décès du patient.

### 3.3. Renforcement des connaissances au sein de l'INAMI, des mutuelles et des assurances

---

- L'enquête met en évidence le **besoin de formation et de sensibilisation aux maladies rares du personnel des mutuelles, en particulier des médecins conseils, ainsi qu'au sein de chaque service de l'INAMI**.
- Nous recommandons de **créer un poste de référent Maladie Rare** :
  - À l'INAMI,
  - Dans chaque mutuelle,
  - Dans les compagnies d'assurance.

### 3.4. Leviers pour une politique plus efficace en ce qui concerne les maladies rares

---

Les propositions suivantes reprennent les recommandations déjà formulées par RaDiOrg, indépendamment des résultats de l'enquête qui fait l'objet de cette publication. Nous les revisitons ici car, outre l'amélioration du statut des maladies rares, des mesures structurelles plus larges sont nécessaires pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares. Les propositions sont en accord avec les recommandations publiées par le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins de la Fondation Roi Baudouin au début de 2022 « [Prendre soin des personnes atteintes d'une maladie rare. État des lieux et recommandations](#) »

#### 3.4.1. La reconnaissance de l'expertise et l'organisation des réseaux pour les maladies rares

Pour améliorer significativement la situation des personnes atteintes des maladies rares, il est impératif d'assurer la **reconnaissance d'expertise pour les maladies rares**. La reconnaissance de l'expertise évitera aux patients de manquer des opportunités ou de régresser parce qu'ils ne peuvent pas trouver le chemin des prestataires de soins de santé qui ont des connaissances hautement spécialisées pour leur condition. L'expertise doit aussi être ancrée dans **des réseaux nationaux dédiés à des groupes de maladies rares** pour faciliter la dissémination de connaissance.

Ces réseaux devraient à leur tour **se greffer sur les réseaux européens de référence**. De cette façon, toute connaissance qui pourrait exister quelque part au niveau international deviendrait accessible aux médecins, puis aux patients en Belgique.

#### 3.4.2. La concertation entre les soignants et la coordination des soins

La majorité des maladies rares sont très complexes. Ces troubles affectent de multiples organes et processus dans le corps ; l'évolution de ces maladies est souvent imprévisible et erratique. Les patients sont suivis, guidés et traités par une multitude de prestataires de soins différents.

Pour obtenir des résultats optimaux en matière de santé, il est essentiel que les soins soient organisés de manière intégrée. Il est donc nécessaire de mettre en place **une concertation pluridisciplinaire entre les soignants, à l'intérieur et à l'extérieur de l'hôpital**.

Compte tenu de la complexité des pathologies, il est également important pour le patient d'avoir **une personne de contact accessible et de confiance, bien informée et ayant une vue d'ensemble du dossier**. Cette personne de contact est le coordinateur des soins qui assure la gestion des cas afin que le suivi, les examens et les interventions soient organisés de manière optimale.



L'enquête met en évidence le besoin d'informations claires et complètes pour les patients, et ce coordinateur pourrait également apporter son soutien dans les défis de nature administrative, afin de trouver le chemin vers toutes les aides, remboursements et services auxquels un patient peut avoir droit, y compris les interactions avec la mutuelle.

### 3.4.3. Le registre central des maladies rares pleinement fonctionnel

On estime qu'il y a plus de 500.000 patients atteints des maladies rares en Belgique, mais **l'actuel registre des maladies rares comprend pas plus de 5.800 de ces patients, donc 1% du nombre total**. Un registre complet et central est néanmoins **la base nécessaire sur laquelle une politique doit être fondée**. Connaître la population des patients atteints de maladies rares nous permet d'objectiver la réalité des maladies rares en Belgique et donc de faciliter et de budgétiser des soins adaptés et un meilleur accès aux soins.

### 3.4.4. Accès optimal aux thérapies et aux médicaments en fonction des besoins médicaux

L'enquête et les échanges avec les patients et les associations de patients montrent que les personnes atteintes de maladies rares n'ont pas toujours facilement accès à la thérapie qui leur convient ou aux médicaments qui peuvent les aider.

C'est régulièrement parce que leur maladie est si rare qu'elle ne figure pas sur les listes sur lesquelles sont basées les décisions de remboursement, ou parce que le médicament qui pourrait leur convenir n'est pas approuvé pour leur indication spécifique.

**L'avis de l'expert traitant d'une maladie rare particulière devrait permettre à un patient d'accéder à une thérapie ou à un médicament en fonction de ses besoins**. Dans l'idéal, des preuves fondées sur des données réelles peuvent alors être rassemblées pour justifier le remboursement retenu.

### 3.4.5. Déploiement optimal du dépistage néonatal, harmonisé dans toute la Belgique

**L'extension de ce dépistage à plus de pathologies** est aujourd'hui parfaitement possible. Un diagnostic, une prise en charge optimale et un traitement rapide, avant même la manifestation clinique de la pathologie, peuvent **prévenir ou ralentir les symptômes et éviter des dommages irréversibles**.

### 3.4.6. Une ligne d'information accessible, directe et validée, associée à un Orphanet fort

L'enquête a montré la nécessité d'**informations claires, validées et accessibles** tant pour les patients que pour les prestataires de santé y compris les médecins conseils des mutuelles.

### 3.4.7. Entendre la voix du patient dans la commission de remboursement des médicaments (CRM) en cas d'évaluation des médicaments orphelins

Les procédures d'évaluation doivent permettre **d'entendre la voix du patient avant qu'une décision ne soit prise concernant un médicament orphelin**. Le patient, avec son expérience vécue, ajoute des informations importantes à un dossier. Il est **plus difficile pour la CRM d'obtenir une vue optimale de la valeur ajoutée d'un produit en cas de médicaments orphelins**, car les pathologies en question sont beaucoup moins bien connues. En tant que partie prenante importante dans les décisions de remboursement, nous nous attendons à ce que le patient ait la possibilité de fournir une contribution qualitative avant que la décision de la CRM soit prise.

### 3.4.8. Accès clair et équitable aux soins de santé transfrontaliers

Les soins transfrontaliers deviendront de plus en plus importants avec l'arrivée sur le marché de thérapies innovantes et hautement spécialisées (comme certaines thérapies géniques) qui ne peuvent être organisées dans tous les pays.

## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

En outre, certaines procédures médicales pour les maladies ultra rares, notamment les procédures chirurgicales, ne peuvent pas être réalisées partout avec l'expertise nécessaire.

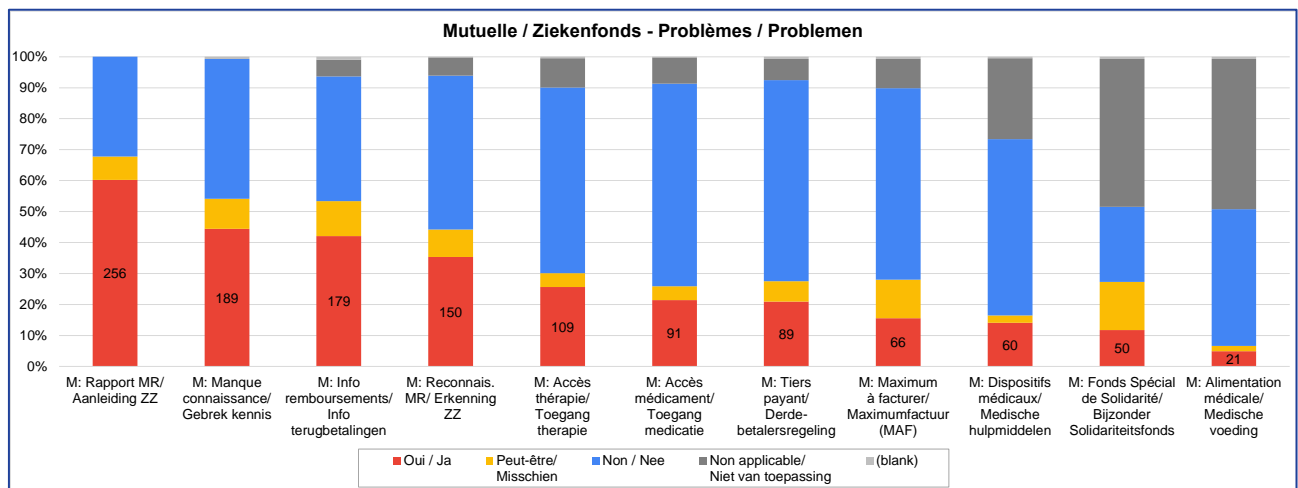
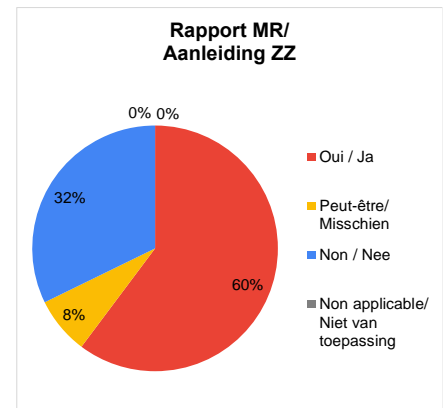
Enfin, la constitution d'une expertise pour une pathologie particulière au sein d'une équipe nécessite un investissement, tant en termes de finances que de ressources humaines, de sorte que certains centres développeront une valeur ajoutée explicite par rapport à d'autres.

Les patients devraient **pouvoir accéder aux soins transfrontaliers par le biais de procédures fluides et transparentes si la valeur ajoutée est évidente.**

## 4. Résultats de l'enquête et témoignages : Besoins par rapport aux mutuelles

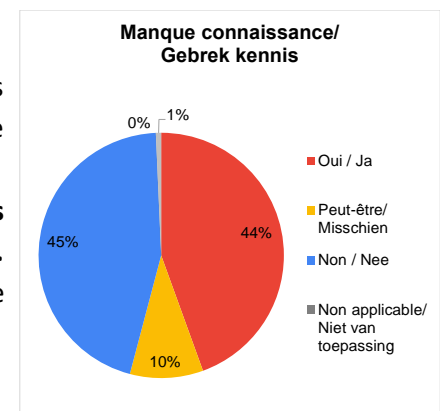
### 4.1. Vue globale

- Réponse globale à la question « Avez-vous jamais éprouvé des problèmes avec votre mutuelle par rapport à votre maladie rare ? »
  - **60% (256 répondants) répondent qu'ils ont rencontré des problèmes avec les mutuelles par rapport à leur maladie rare.**
  - Additionnellement, 8% (32 personnes) répondent 'peut-être' à cette question.
- **Les problèmes les plus fréquemment rapportés sont :**
  - **Manque de connaissance de la maladie rare (44%)**
  - **Manque d'information sur les remboursements (42%)**
  - **Manque de reconnaissance de leur maladie (35%)**



### 4.2. Connaissances de la maladie

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle en raison d'un manque de connaissances de votre maladie ? »
  - **45% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes avec les mutuelles par rapport à la connaissance de leur maladie rare.**
  - Additionnellement, 10% répondent 'peut-être' à cette question.



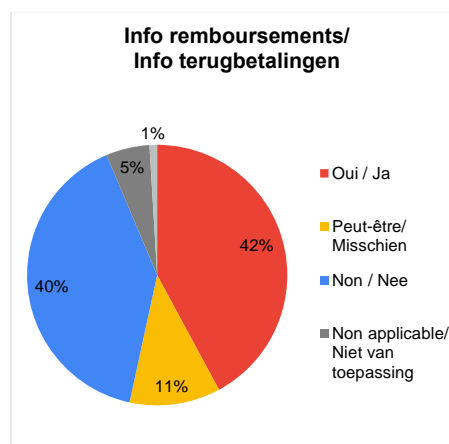
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Manque de reconnaissance de la maladie due à un manque de connaissances.**
    - *“Ma maladie n'a pas été reconnue parce qu'on ne pensait pas qu'il s'agissait d'une maladie dégénérative et qu'il n'y a que trois personnes atteintes de cette maladie en Belgique.” (Charcot Marie Tooth)*

## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

- “En raison du degré élevé de rareté (6 reconnus en Belgique), il est très difficile d'obtenir une reconnaissance.” (Anémie de Blackfan-Diamond (ADB))
- “Trop peu de connaissances rend l'empathie encore plus difficile, ils semblent vous dire que vous l'imaginez.” (Cystes Tarlov)
- “Ils n'en ont jamais entendu parler de la maladie de Sjögren, donc je ne parviens pas à profiter des avantages dont j'ai droit, malgré l'attestation du médecin spécialisé !” (Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif)
- **Erreurs dans le dossier dues à la méconnaissance**
  - “Dans le dossier auprès de la mutualité, tous les symptômes étaient mentionnés mais le diagnostic principal ne l'était pas. Lors de l'inspection d'un médecin adjoint, cela a été changé parce qu'il ne pouvait pas relier les symptômes. Le diagnostic principal était donc inconnu. Mais il n'y a eu aucun problème de prestations ou de paperasserie.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)
  - “Ma maladie est très rare et n'a été diagnostiquée que depuis 3 ans. Mais à la mutuelle, je suis connu pour ma scoliose extrême.” (Synostose spondylo-carpo-tarsienne)

### 4.3. Accès à l'information concernant les remboursements

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à l'accès à l'information concernant les remboursements (démarches, procédures administratives) ? »
  - **42% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes avec les mutuelles par rapport à l'accès à l'information concernant les remboursements.**
  - De plus, 11% répondent 'peut-être' à cette question



- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Difficultés de remboursement des recherches/ traitements recommandés**
    - “Aucune compréhension ou connaissance de la part du médecin consultant malgré la référence d'une bonne équipe médicale dans [un hôpital universitaire]. En raison du refus, la mutuelle nous fait emprunter de l'argent pour payer la facture de l'hôpital. Nous sommes en règle avec toutes les cotisations et avons une assurance hospitalisation. Cette dernière n'interviendra pas si la mutuelle n'intervient pas. Nous sommes très déçus par la mutuelle de santé belge.” (Syndrome de Marfan)
    - “J'ai le LEMS. Le thorax doit être scanné au moins tous les 6 mois. Négociations avec la mutualité à ce sujet.” (Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton)
    - “J'ai développé une cataracte à cause de la forte dose de cortisone. Mon interlocuteur n'arrêtait pas de dire que c'était mon propre choix esthétique de faire remplacer mes lentilles, car je ne pouvais pas avoir de cataractes à mon jeune âge. Il m'a fallu beaucoup de marche et de paperasse pour pouvoir recevoir un remboursement après tout.” (Syndrome d'Alport autosomique récessif)
  - **Les mutuelles n'informent pas les patients sur les indemnités et remboursements possibles ; le patient doit effectuer lui-même de nombreuses recherches et enquêtes et est parfois renvoyé sans fin d'un pilier à l'autre.**
    - “C'est vraiment le plus gros problème. Des renvois sans fin à des personnes qui ne voient pas non plus la forêt pour les arbres. Aujourd'hui, il arrive qu'un kinésithérapeute m'adresse d'autres parents parce que les personnes des caisses d'assurance maladie ou les travailleurs sociaux des hôpitaux ne connaissent pas eux-mêmes toutes les informations.” (Hyperoxalurie primitive type 1)
    - “J'ai dû demander moi-même l'assistance aux tiers”. En fait, j'y ai eu droit pendant plus d'un an, elle aurait dû être accordée automatiquement sur la base de la pathologie électronique, mais cela ne s'est pas produit. Le paiement ne pouvait pas être rétroactif, donc j'ai perdu beaucoup d'argent. Dossier PVB

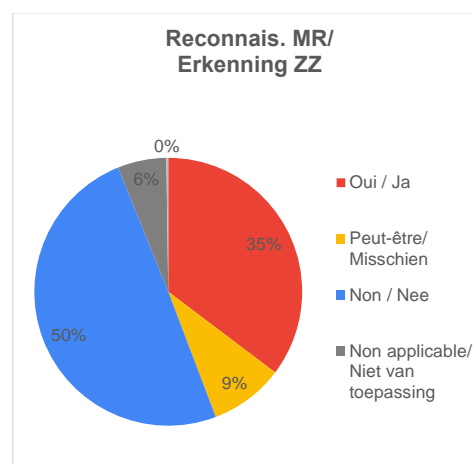
## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

*(Persoons Volgend Budget) retardé d'un an en raison de problèmes de personnel.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*

- *“Parfois, il faut savoir quoi faire parce qu'ils ne vous disent pas spontanément quelles sont les possibilités...” (Mucoviscidose)*
- **Long délai d'attente (pour obtenir des informations, pour obtenir un rendez-vous, pour obtenir des remboursements...)**
  - *“J'ai dû attendre 5 mois pour obtenir un rendez-vous avec une assistante sociale.” (Arachnoïdite et Malformation de Chiari)*
  - *“Il m'a fallu un peu plus de cinq ans avant de savoir où et à quelle aide je pouvais prétendre. Après avoir changé de travailleur social, il s'est avéré que je ne savais pas tout et que je n'ai pas bénéficié d'un certain soutien pendant des années.” (Syndrome d'Alport autosomique récessif)*
  - *“Nous avons reçu des soins à domicile par une infirmière. À cause de Corona, nous avons dû annuler. Par conséquent, nous ne recevions plus l'allocation de la mutuelle pour les soins informels. Cependant, mon mari et moi sommes toujours des aidants bénévoles pour notre fille.” (Syndrome de Netherton)*
- **Beaucoup de paperasses pour le patient**
  - *“Le remboursement légal des médicaments était un problème. Beaucoup de paperasse, un manque de clarté concernant le remplissage des informations par le pharmacien et l'envoi de ces papiers.” (Maladie de Duhring-Brocq)*
  - *“Chaque année, le même problème pour demander le remboursement. Très souvent, nous récupérons les notes parce qu'elles ont été refusées. Toujours beaucoup de paperasse ! Alors que le diagnostic est à vie. J'ai abandonné et je n'apporte plus rien, heureusement que nos coûts ne sont pas trop élevés.” (Maladie métabolique : cystinurie)*
- **Manque de transparence et lourdeur de la procédure**
  - *“Ils ne le savent pas eux-mêmes. Je reçois des e-mails qui sont ensuite contredits par leurs collègues.” (Kyste de Tarlov)*
- **Lourdeur de procédures pour les patients afin d'obtenir des remboursements**
  - *“Certains médicaments ne sont remboursés que sur présentation d'un certificat. Ce n'était pas le cas dans le passé. J'ai donc dû appeler les deux spécialistes pour obtenir le certificat.” (Hypopituitarisme et épilepsie)*
  - *“La pathologie E a toujours été approuvée. Il est quand-même absurde qu'une nouvelle demande doive être faite tous les deux ans.” (Kyste de Tarlov et Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
- **Sous-estimation formelle du handicap/maladie**
  - *“Les ergothérapeutes qui me rendent visite pour l'attribution de soins informels ne sont pas au courant de mon état. Ils ont du mal à évaluer correctement mes nombreuses limitations ainsi que les charges supplémentaires que j'ai (migraine, clavicule luxée, mal de dos, douleurs pelviennes, fatigue...). En conséquence, mes points sont souvent attribués trop bas.” (Syndrome douloureux régional complexe)*
- **Les soins à l'étranger ne sont pas remboursés**
  - *“Il existe à Amsterdam un centre d'expertise FOP, qui n'existe pas en Belgique. Je vais donc à Amsterdam pour me faire soigner, mais la mutuelle ne paie rien ! Je vais à Amsterdam parce qu'ils connaissent mieux ma maladie et le bon traitement, pas pour le plaisir. J'en ai vraiment besoin, mais je ne peux pas tout payer de ma poche, il s'agit parfois de milliers d'euros !” (Fibrodysplasie ossifiante progressive)*

#### 4.4. Reconnaissance de la maladie

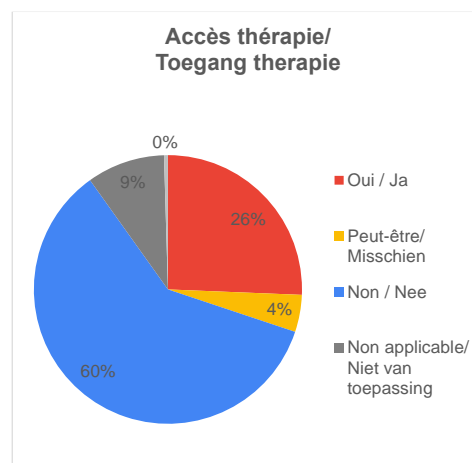
- Réponse globale à la question « Avez-vous eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à la reconnaissance de votre maladie? »
  - **35% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes avec les mutuelles par rapport à la reconnaissance de leur maladie rare.**
  - 9% répondent 'peut-être' à cette question.
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Incompréhension, parfois à la limite de l'incrédulité**
    - "Le conseiller du CM (Mutualité Chrétienne) s'est moqué de moi et a dit que je n'étais pas malade. Elle a transmis mon dossier au CPAS." (Lupus et Syndrome de Sjögren)
    - "On n'en sait pas assez sur les maladies dont on ne voit rien "physiquement". Il faut être en fauteuil roulant ou quelque chose comme ça pour croire qu'il y a quelque chose de mal." (Syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa))
    - "Vous avez l'air de bien vous porter... Vous êtes plus souple que moi"... (Syndrome d'Ehlers-Danlos)
  - **Trop d'arbitraire, associé ou non à un manque d'attention au dossier**
    - "L'ignorance des médecins qui m'ont informé de la maladie et qui, selon que je venais avec des béquilles ou non, ont donné des conseils pour savoir si j'allais mieux ou moins bien, sans avoir lu aucun dossier de médecins spécialisés." (Syndrome Parkes Weber)
    - "Arrêt brutal de l'invalidité par un nouveau médecin conseil, après des années d'invalidité reconnue par le précédent médecin conseil du CM. (Il a pris sa retraite)." (Kyste de Tarlov)
    - "La maladie était inconnue. J'ai dû tout expliquer moi-même. Les documents médicaux que j'avais apportés du spécialiste ont tout simplement été détruits." (Maladie de Duhring-Brocq)
    - "On n'a jamais tenu compte de mon 1er rapport du centre de génétique parce qu'il était en Flamand. J'ai été convoqué régulièrement, jusqu'au jour où il y a eu une panne informatique ; j'avais la copie de tous mes rapports, le médecin l'a fait à l'ancienne et grâce à mon rapport du rhumatologue actuel, expliquant bien les soucis, le médecin a enfin lu celui de Gand. Et j'ai enfin eu une reconnaissance." (Syndrome d'Ehlers-Danlos)
  - **Sous-estimation formelle du handicap/de la maladie**
    - "La première demande de soins informels a été refusée parce que je suis venue ouvrir la porte moi-même et que j'étais trop joyeuse." (Dystrophie facio-scapulo-humérale)
    - "J'ai 26 ans. Au fil des ans, j'ai exercé tellement d'emplois que je n'arrive pas à suivre ma maladie. Après avoir été affiliée à la mutuelle pendant presque un an, je devais être déclarée invalide en août, mais le médecin qui m'a conseillé m'a radiée de l'assurance maladie et j'ai dû me réinscrire au FOREM avec toutes les conséquences que l'on connaît." (Epidermolyse bulleuse)
    - "Souvent, les médecins ne connaissent pas. L'une d'entre eux a été particulièrement désagréable. Elle me parlait en minimisant les descriptions que je faisais ou en prenant des intonations un peu exaspérées comme si j'exagérais les choses." (Néoplasie endocrinienne multiple type-1 (NEM1))
  - **Le médecin consultant ne suit pas le médecin/spécialiste traitant**
    - "Ils refusent de rembourser les épiphysiodèses des genoux et des pieds, malgré de nombreux rapports médicaux de l'UZA. Nous devons payer tous les frais nous-mêmes (environ 21000€)." (Syndrome de Marfan)
    - "Le médecin consultant a admis qu'elle ne connaissait pas la maladie et qu'elle avait dû la rechercher sur Internet. Elle a néanmoins refusé les demandes formulées par différents spécialistes." (Systemic Capillary Leak Syndrome)
    - "J'ai demandé avec la kiné et le rhumatologue de pouvoir bénéficier de 120 séances de kiné, ça a été refusé également car je suis du type 1." (Ostéogenèse imparfaite et Syndrome d'Ehlers-Danlos)



- **Ignorance des droits du patient/manque d'orientation de la part de la caisse d'assurance maladie**
  - *“Vous devez trouver vous-même ce à quoi vous avez droit.” (Syndrome de Gougerot-Sjögren primaire).*
  - *“Dans le passé, je devais en fait me renseigner moi-même sur presque tout, et je ne pense pas avoir été suffisamment informé sur les concessions et les remboursements. La seule chose qui m'a été bien expliquée, ce sont les différentes assurances d'hospitalisation que propose [la mutualité]. J'ai fait une demande de formation auprès du DOP (in néerlandais : Dienst Ondersteuningsplan) et pendant un an ils m'ont aidé à trouver ce à quoi j'avais droit, mais je dois dire que j'ai fait la plupart du travail moi-même. J'avais l'impression d'en savoir plus que l'assistante sociale en question.” (Syndrome de Currarino)*
  - *“J'ai dû chercher moi-même l'arrêté royal et les documents pour demander la reconnaissance de ma maladie chronique et rare pour 5 ans et son renouvellement sans aide ni personne qualifiée pour m'informer. Idem pour le remboursement des médicaments et de pansements actifs. C'est compliqué d'obtenir les autorisations pour des médicaments études cliniques pour ma complication HTAP et le renouvellement annuel. Le remboursement de la pathologie lourde pour les séances de kiné prend du temps comme le reste, et à chaque fois il faut tout réexpliquer car pas de suivi ni gestionnaire mais un call center avec un numéro unique.” (Sclérodémie)*
- **Le manque de connaissances entraîne une charge supplémentaire pour le patient (et ses proches) en termes de consultations et de preuves**
  - *“Ils ne connaissaient pas la maladie et on a dû venir les voir encore et encore avec notre fille pour lui montrer.” (Epidermolyse bulleuse)*
  - *“Le médecin consultant n'a pas voulu accepter le diagnostic officiel de Syndrome d'Ehlers-Danlos de l'UZ Gent malgré la mutation trouvée. L'UZ Leuven a dû le confirmer, car il y connaissait plus de monde.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
- **Problèmes liés à la procédure (longueur, questions supplémentaires, complexité...)**
  - *“Avant-hier, j'ai reçu un formulaire de demande de retour après 2 mois, qui doit être rempli par un spécialiste.” (Arachnoiditis, malformation de Chiari)*
  - *“Beaucoup de choses sont mises en place pour essayer de diminuer les douleurs de ma fille et malheureusement beaucoup de choses ne sont que peu ou pas remboursées. Nous avons donc ouvert un medikids mais ceci demande une tonne de paperasses (à l'heure du numérique), les grosses factures sont hors délais, ou alors le plafond pas atteint. Bref ça prend énormément de temps et d'énergie pour peu d'aide alors qu'elle en a énormément besoin.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos et Syndrome TRAPS).*
  - *“Ils sont très lents, par exemple, la demande d'un scooter a pris plus de 6 mois parce que la caisse d'assurance maladie ne pensait pas que j'en avais besoin.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
  - *“Évaluation tous les 2 ans malgré le caractère incurable de la maladie.” (Amyotrophie Spinale type 2)*

### 4.5. Accès aux thérapies

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à l'accès à une thérapie ? »
  - **26% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes par rapport à l'accès aux thérapies**
  - 4% répondent 'peut-être' à cette question.
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Difficulté à obtenir une reconnaissance pour une pathologie E ou F malgré le besoin médical - non-respect de l'avis du médecin traitant spécialiste - de nombreuses preuves sont nécessaires pour obtenir un accord de remboursement**



## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

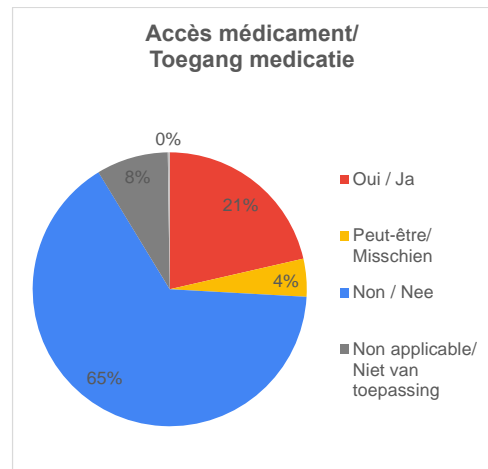
- *“La demande de physiothérapie hebdomadaire pour ma pathologie E a été rejetée. Lorsque mon médecin a appelé le médecin de contrôle, elle a obtenu la raison suivante : il y avait tellement de choses sur cette demande concernant des conditions que je ne connaissais pas que je l'ai rejetée.” (Arachnoïdite, Malformation de Chiari)*
- *“Une pathologie E m'a été refusée pour de la kinésithérapie malgré l'avis favorable de plusieurs spécialistes. La demande a été faite pour le traitement des conséquences de ma maladie : fasciotomie, pieds tombants et pieds et orteils douloureux au quotidien.” (Syndrome de fuite capillaire systémique)*
- *“En raison de sa rareté, ma maladie ne figure pas sur la liste des maladies chroniques et, même après une demande spécifique, aucune reconnaissance n'est accordée pour un remboursement accru de la thérapie physique, par exemple. Ceci alors que des maladies similaires, mieux connues, sont éligibles.” (Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires)*
- *“J'ai mis 9 mois à être reconnue entre le temps d'attente des dossiers, les refus sur des technicités (chaque fois ils me répondaient que le dossier Kiné n'était pas assez détaillé mais quand on demandait ce qu'ils voulaient en plus, ils ne répondaient pas). Finalement, ma Kiné a dû appeler le médecin chargé de mon dossier directement pour faire bouger les choses. Entre-temps j'avais presque 700€ de frais en attente.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
- *“De TRÈS NOMBREUSES séances de psychomotricité, logopédie, kiné (notamment en piscine), etc. sont nécessaires pour faire évoluer le plus favorablement l'enfant, mais à partir du moment où il est inscrit dans l'enseignement spécialisé, il n'a plus accès à des séances remboursées supplémentaires hors horaire scolaire ! Le tout est donc à charge de la famille.” (Syndrome Kabuki)*
- **Les règlements excluent certaines conditions sur la base d'un diagnostic, au lieu de tenir compte des besoins réels**
  - *“Pas de remboursement de l'orthophonie, car Prader-Willi n'est pas une maladie/condition qui, selon leur nomenclature/selon la loi, vous y donne droit.” (Syndrome de Prader-Willi)*
  - *“La logopédie est un traitement indispensable pour ma fille, et très courant dans l'approche multidisciplinaire de l'atrésie de l'œsophage. Or, de ce que j'ai compris, la logopédie remboursée se base pour des critères plutôt de la parole, alors que ma fille a des problèmes d'alimentation. Du coup, elle est out de tout remboursement logopédique. 30eur chaque séance à l'hôpital à notre charge.” (Atrésie de l'œsophage)*
- **Aucun ou faible remboursement pour certaines thérapies importantes pour la gestion de la maladie (ostéopathie, logopédie, psychothérapie, oxygénothérapie, chélation...)**
  - *“Certaines thérapies dont ils n'ont jamais entendu parler ou qui ne sont pas remboursées alors qu'il est prouvé qu'elles aident.” (Syndrome de SYNGAP1)*
  - *“Besoin d'oxygénothérapie pour lutter contre la fatigue et les trous de mémoire (je suis étudiante à l'université) mais thérapie coûteuse et non remboursée par la mutuelle. Besoin fréquent d'ostéopathie à cause des (sub-)luxations fréquentes des vertèbres et des côtes ; intervention limitée de la mutuelle.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
  - *“Tout a été toujours bien remboursé, sauf qu'un traitement par chélation, c'est minimum 500 € sans compter les médicaments, et la chélation n'est pas remboursée. Dommage car c'est une pratique médicale miracle pour les douleurs musculaires, articulaires, osseuses.” (Maladie de Hirschsprung/ Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
- **Longue période d'attente avant que la reconnaissance et les remboursements ne soient en ordre**
  - *“Les accords pour la kiné sont rudes à obtenir !! Chaque année il faut tout recommencer, tout justifier, et attendre des mois sans remboursement des séances.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos et Syndrome douloureux régional complexe)*
- **Aucun remboursement pour les traitements (ou tests) faits à l'étranger car non réalisables en Belgique**
  - *“J'ai été traité 5 fois au centre médical Máxima, le centre d'expertise des Pays-Bas selon Orphanet. Je n'ai été remboursé que de 213€ sur une facture totale de 1163€.” (ACNES (Anterior Cutaneous Nerve Entrapment Syndrome))*



- “Ils ne nous ont pas permis d'aller en Hollande (ils ont une unité qui s'occupe que de cette maladie) !” (Ataxie Telangiectasie)

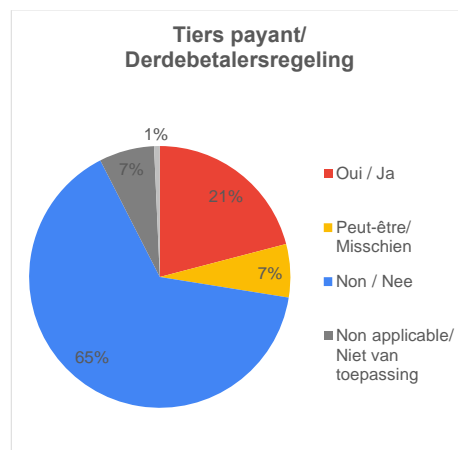
### 4.6. Accès aux médicaments

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à l'accès à un médicament ? »
  - **21% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes pour l'accès aux médicaments.**
  - Additionnellement, 4% répondent 'peut-être' à cette question
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Le remboursement des médicaments nécessaires (et de tout autre besoin supplémentaire) est insuffisant**
    - “Au début, le consultant n'a pas voulu me rembourser tous les mois pour les médicaments du syndrome de Sjögren.” (Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif)
    - “Nous devons payer nous-mêmes les frais d'éthymal et d'ammonaps +- 800€/mois.” (slc6a1)
    - “Le traitement aux hormones de croissance est remboursé (pour l'instant), mais les accessoires du traitement (aiguilles et tampons alcoolisés) ne le sont pas.” (Syndrome de Prader-Willi)
  - **Incertitude quant aux médicaments disponibles et qui seront remboursés**
    - “Vous ne savez vraiment pas quels médicaments sont donnés et remboursés pour nous tous. Vous êtes dans la zone grise.” (Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif)
  - **En cas de rupture de stock en Belgique, aucun remboursement pour l'achat de médicaments à l'étranger**
    - “Un médicament nécessaire qui n'était temporairement (quelques semaines) plus disponible sur le marché belge et qui a été, par conséquent, soudainement à nos frais lorsque nous avons dû aller l'acheter aux Pays-Bas.” (Hyperoxalurie primitive type 1)
  - **Le patient doit parfois se donner beaucoup de mal pour obtenir des remboursements/ allocations**
    - “J'ai reçu un e-mail de la mutualité. Les informations relatives au médecin seraient absentes de la demande pour le conseiller médical. Ils disent avoir demandé au médecin à ce sujet mais n'auraient pas reçu de réponse. Ils ont donc fermé la demande. Alors que ce médicament est nécessaire pour moi. J'ai envoyé un courrier au médecin et le jour même, elle m'a répondu par courrier qu'elle allait les contacter, tout s'est résolu rapidement.” (Narcolepsie)



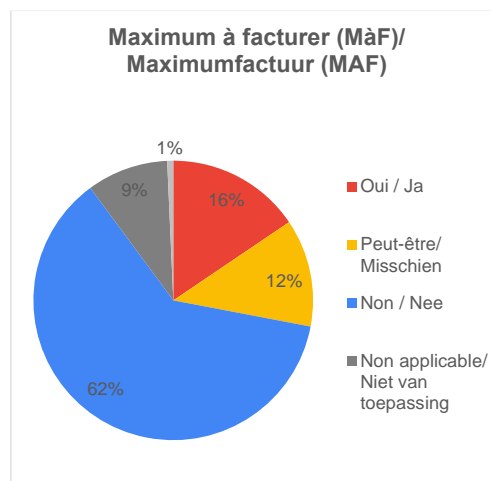
#### 4.7. Application du tiers payant

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à l'application du tiers payant par les médecins, les kinés, ... ? »
  - **21% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes par rapport à l'application du tiers payant**
  - 7% répondent 'peut-être' à cette question.
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Le système du tiers payant n'est pas souvent appliqué par les prestataires de soins de santé**
    - *"Le problème se situe surtout auprès des médecins et kinés qui, malgré le droit acquis, ne l'appliquent pas dans les faits et font payer le prix plein à leur patient. Raison donnée : la mutuelle prend trop de temps pour leur rembourser leur dû." (Sclérodémie)*
    - *"Mon physiothérapeute ne veut pas utiliser ce système, bien que j'y aille deux fois par semaine depuis des années." (Sarcoïdose)*
    - *"Il n'y a aucune obligation, c'est pourquoi de nombreux médecins le refusent, tout simplement. En raison de la spécialisation des médecins, il y a peu de possibilités de changer de médecin, donc tout semble bien sur le papier mais dans la pratique, rien ne change." (Immunodéficiences primaires)*
  - **Les patients ne sont pas correctement informés du système de tiers payant et de leur situation**
    - *"Je l'ai appris par hasard. La mutuelle ne m'avait même pas averti que j'avais droit au tiers payant. C'est mon médecin traitant qui a vu l'info dans mon dossier." (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*



#### 4.8. Maximum à facturer (MàF)

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport au maximum à facturer (MàF) ? »
  - **16% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes par rapport à l'accès au MàF**
  - 12% répondent 'peut-être' à cette question.
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Les patients ne sont pas ou pas suffisamment informés sur le MàF**
    - *"Zéro communication concernant l'allocation et la demande. Lorsque nous avons demandé des informations, on nous a renvoyés d'un endroit à l'autre, personne ne pouvait nous expliquer. Et finalement, il n'a pas été appliqué correctement malgré des contacts répétés." (Immunodéficiences primaires)*
    - *"Le principe du MàF ne m'a pas été expliqué, c'est moi qui ai trouvé l'info sur le site de l'INAMI. J'ai reçu depuis plusieurs remboursements mais sans détail donc je ne sais pas quels sont les soins remboursés." (Atrésie de l'oesophage)*
    - *"Ce n'est pas transparent. On l'a une fois, puis plus, puis à nouveau, sans relevé des prestations prises en compte et du montant qui nous y donne droit." (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
  - **De nombreux coûts pour des soins pourtant essentiels ne sont pas inclus dans le système du MAF**
    - *"Il y a beaucoup de choses qui ne donnent pas droit à la facture maximale, mais dont vous avez besoin et qui sont également prescrites par le médecin." (Myasthenia gravis)*

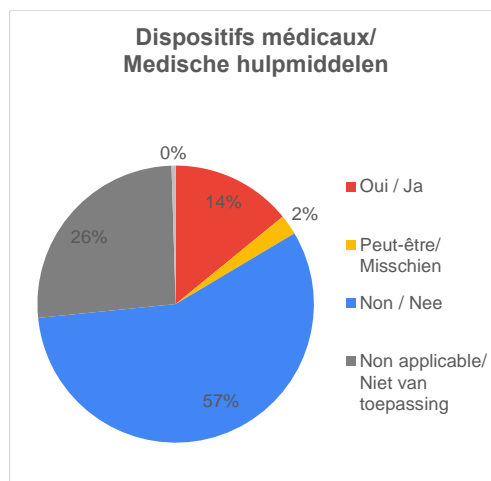


## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

- *“Toutes les compresses et pansements non remboursés par la mutuelle ne sont pas pris en compte dans le maximum à facturer donc...” (SWAN – Syndrome Without A Name)*
- *“N'ayant droit à aucun remboursement pour la maladie, je limite mes dépenses en soin de santé. J'évite d'aller chez le kiné.” (Artérite de Takayasu)*
- **Conditions trop strictes pour bénéficier du système MâF**
  - *“Mon MâF ne démarre jamais malgré ma kiné quotidienne, un grand nombre de consultations chez le médecin, des attelles, etc. Après enquête auprès de la mutuelle, il est clair que presque personne ne peut m'expliquer correctement pourquoi mon MâF est si élevé (malgré un MâF réduit dû à une maladie rare). La seule explication que l'on me donne est que le salaire de mon partenaire est trop élevé. Cependant, mon partenaire ne gagne pas beaucoup d'argent, mais apparemment le salaire moyen d'un partenaire est déjà une raison pour avoir un MâF très élevé. Pas de MâF, ni de contribution accrue ou FOD pour moi. Seulement les coûts médicaux élevés.” (Dystonie)*
- **Le patient doit parfois prendre l'initiative pour obtenir ce droit - pas d'automatisation systématique de ce droit**
  - *“Actuellement j'ai droit au MâF car je dépasse d'environ 700 euros le plafond. Et le MâF ne s'enclenche pas.... Je vais encore devoir me battre.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos et Syndrome douloureux régional complexe).*

### 4.9. Accès aux dispositifs médicaux

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à l'accès aux dispositifs médicaux (pansements, sondes, etc.) ? »
  - **14% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes par rapport à l'accès aux dispositifs médicaux**
  - 2% répondent 'peut-être' à cette question.
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Décision contraire à l'avis des médecins spécialistes qui suivent les patients**
    - *“Comme l'ostéogenèse imparfaite me casse souvent les côtes, j'ai eu besoin d'un fauteuil roulant électrique car je ne pouvais presque plus marcher. L'équipe multidisciplinaire avait un rapport solide expliquant pourquoi, mais je n'ai toujours pas obtenu le fauteuil roulant. Parce que je pourrais encore faire quelques pas moi-même...” (Maladie d'Addison en Ostéogenèse imparfaite)*
  - **Des dispositifs médicaux importants pour certaines maladies ne sont pas remboursés**
    - *“Je ne suis pas remboursé de mes appareils audios alors que j'ai deux handicaps graves, la non-voyance et la malentendance. En France, ils sont remboursés si on a deux handicaps ! Une injustice Belge.” (Non voyant et malentendant)*
    - *“Beaucoup de compresses spécifiques utilisées à l'hôpital ne sont pas remboursées en dehors de celui-ci, or elles sont pourtant bien utiles.” (SWAN)*
    - *“J'ai eu besoin de lunettes anti-potsis pour relever mes paupières, mais aucun remboursement en Belgique. Par contre dans certains pays, notamment la France, c'est remboursé par la sécurité sociale.” (Blépharospasme et syndrome de Meige)*
  - **Le manque de connaissance de la maladie rare est un obstacle à l'approbation du remboursement par le médecin de la mutuelle**
    - *“Fournir le matériel approprié pour l'incontinence... Grâce à un changement d'équipe, j'ai enfin été aidé. C'est donc la personne elle-même qui n'examine pas le problème.” (Syndrome de SYNGAP1)*

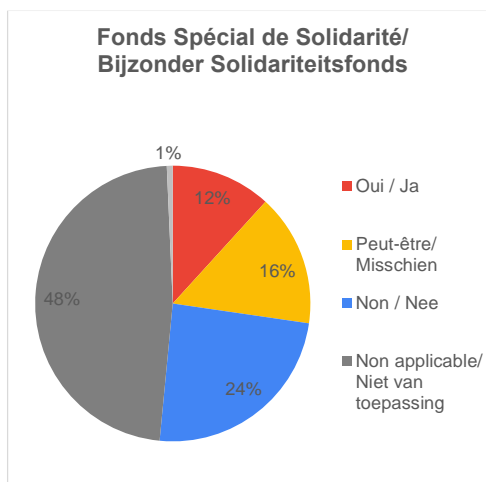


## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

- **Lenteur des remboursements qui génèrent une charge additionnelle pour le patient**
  - *"Lenteur pour l'obtention de pansements actifs pour le soin d'ulcères. Quand on obtient enfin l'autorisation de 3 mois, 2 mois sont déjà passés et du coup on doit payer le prix plein à la pharmacie et puis récupérer la différence par après... alors que le but premier est de simplifier et d'aider le patient. Le renouvellement annuel de 2 médicaments prescrits sous étude clinique est traité chaque fois par quelqu'un de différent et cela prend toujours du temps de traitement de la demande." (Sclérodémie)*
- **Manque d'information et d'orientation**
  - *"Ils ne vous informent pas des ressources qui peuvent être nécessaires (ils ne sont apparemment pas autorisés à le faire)." (Myastenia Gravis)*

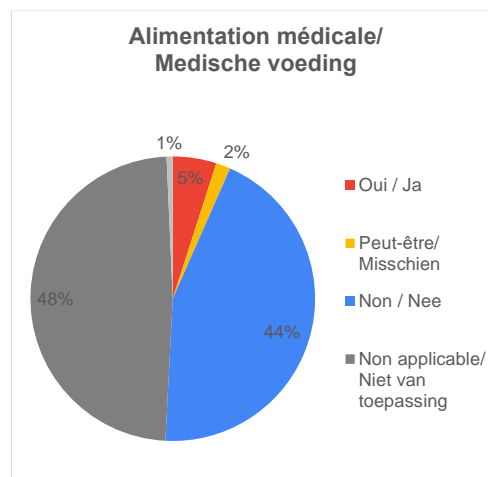
### 4.10. Accès au fond spécial de solidarité (FSS)

- Réponse globale à la question « Avez-vous eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à l'accès au Fonds Spécial de Solidarité (FSS)? »
  - **12% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes par rapport à l'accès au FSS**
  - Le pourcentage élevé de réponses "peut-être" (16%) indique un manque de certitude, qui peut être interprété comme un manque d'information pour le patient.
- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Manque d'information ; les gens ne sont pas au courant et peuvent passer à côté d'une opportunité de soutien**
    - *"Je ne suis pas du tout au courant." (Neuropathie des petites fibres)*
    - *"Malheureusement jamais ni expliqué, ni proposé et je ne connaissais pas !" (Syndrome néphrotique idiopathique)*
  - **Refus/situations difficiles à comprendre**
    - *"Le document type que l'INAMI donne pour remplir est dépourvu d'une case vide AUTRE. L'EB est très rare; il serait vraiment temps de faire un document avec une case AUTRE que le médecin peut cocher." (Epidermolyse bulleuse)*
    - *"Aucune aide de la mutuelle, refus de contact du médecin de notre mutuelle nous représentant au Collège des Médecins directeurs, absence totale de transparence, absence de connaissance de notre dossier et de la maladie de notre fille." (Maladie de Wilson)*
  - **Procédure non fluide, lourde, lente avec un impact financier pour le patient**
    - *"Pas de soutien quant à l'introduction du dossier au FSS, pas de réponse de leur part quand on leur adresse une note à transmettre au FSS, des mois pour obtenir l'indemnisation du FSS, inertie totale de la mutualité." (Maladie de Wilson)*



#### 4.11. Accès à une alimentation médicale

- Réponse globale à la question « Avez-vous déjà eu des problèmes avec votre mutuelle par rapport à l'accès à une alimentation médicale ? »
  - 5% répondent qu'ils ont rencontré des problèmes par rapport à l'accès à une alimentation médicale
  - 2% répondent 'peut-être' à cette question.
  - **À noter que l'alimentation médicale, même si elle n'est applicable qu'à une partie minoritaire de patients, est importante pour eux.**



- Principales raisons mentionnées et témoignages illustratifs
  - **Beaucoup de travail administratif pour le patient**
    - *“Avec l'alimentation par sonde, je pense qu'elle a trois certificats différents : un pour la nourriture, un pour le matériel et un parce qu'elle est une malade chronique des reins. Ils ne peuvent pas être distingués les uns des autres. Les documents n'indiquent jamais clairement quel certificat est correct pour quoi. Vous remarquez que le personnel de la caisse d'assurance maladie a également du mal à s'y retrouver. Il est donc très difficile de contrôler correctement la date d'expiration de ces certificats.” (Hyperoxalurie primitive type 1)*
  - **Difficulté de renouvellement d'accord**
    - *“Difficultés de renouvellement d'accord en matière d'alimentation entérale (or XX est nourrie par stomie depuis 10 ans).” (Maladie de Canavan)*
  - **Le coût de l'alimentation médicale est élevé**
    - *“L'alimentation par sonde reste extrêmement chère, même après l'intervention de la caisse d'assurance maladie. A partir d'une certaine période, cela tombe sous le Maf, mais on ne sait jamais à l'avance quand ce sera.” (Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires)*
    - *“Sonde et nourriture par gastroscopie non prise en charge.” (Maladie de Sandhoff infantile)*

#### 4.12. Autres témoignages reçus

- **Manque de connaissances et de compétences**
  - *“Ils ne connaissent pas les particularités liées à notre pathologie et s'emmêlent souvent les pinceaux. 3 interlocuteurs = 3 réponses différentes. Il est aussi très compliqué d'avoir un RV avec un médecin pour reprendre le travail par exemple. Cela prend parfois 2 mois, ce qui fait qu'on perd une opportunité d'emploi (voire la motivation).” (Lupus érythémateux systémique)*
- **Attitude du personnel**
  - *“Nous ne sommes ni soutenus, ni entendus. Aucune compassion à nos égards, on nous prend pour des affablateurs.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*
  - *“Manque d'empathie, double peine.” (Maladie de Lyme)*
- **Manque d'information et d'orientation**
  - *“De façon générale, hormis le fait d'être en invalidité et recevoir de l'argent tous les mois, je n'ai pas le sentiment d'être aidée. Je n'ai aucune idée de tout ce auquel j'ai droit or c'est difficile de s'y retrouver seule.” (Hypersomnie idiopathique)*
  - *“Il devrait exister pour chaque type de maladies rares une check liste avec les demandes que l'on peut introduire à la mutuelle et les remboursements que l'on peut avoir ainsi de même pour kiné spécialiste, psycho etc.” (Lupus érythémateux disséminé de l'enfant)*
- **Gestion incompétente des dossiers**
  - *“Absence d'une personne de référence qui suit le dossier du patient de A à Z.” (Syndrome d'Ehlers-Danlos)*

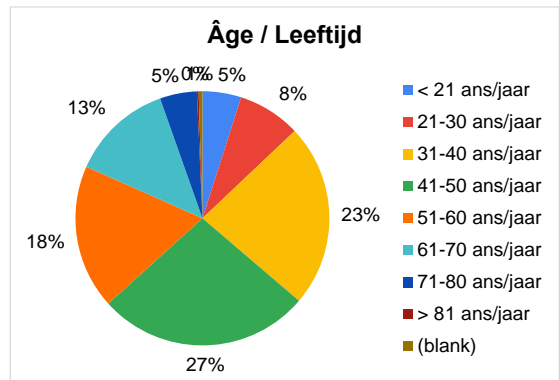
## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

- *“J’ai dû attendre 5 mois pour avoir un entretien avec une assistante sociale, maintenant 2 mois plus tard et toujours aucun progrès ; au contraire, la demande de document pour la maladie rare orpheline m’a été retournée parce qu’elle n’était pas remplie correctement. Cette feuille est restée à la mutuelle pendant 2 mois avant qu’ils ne m’en informent.” (Arachnoïdite, Malformation de Chiari)*
- **Procédures ou changements de réglementation perçus comme injustes**
  - *“Nous avons rencontré beaucoup de difficultés pour le remboursement des frais médicaux pour une hospitalisation à l’étranger dans un centre de référence en France pour la maladie de notre fille. Aucun centre de référence de ce type n’existe en Belgique. Nous avons dû faire appel à un avocat.” (Atrésie de l’œsophage)*
  - *“Un des services qu’on a le plus utilisé chez la MC (Mutualité Chrétienne) ce sont les garde enfants malades. Ils ont passé environ 3 mois par an chez nous en gardant notre petite. C’était une précieuse aide, à un prix très abordable (10 jours gratuits par an, puis 12 euros/jour). Cependant ils viennent de changer les systèmes vers 10 jours gratuits par an, puis 100 euros/jour. Cela veut dire 500 euros la semaine. C’EST UN GROS PROBLÈME pour les enfants gravement malades car ceci ne va pas dans le sens de leur bien-être, avec qui ils vont rester si pas avec leurs parents ? Et les revenus de la famille ?” (Atrésie de l’œsophage)*
- **Coûts de transports vers centres d’expertise et remboursements soins**
  - *“J’ai eu des problèmes avec mon ancienne mutuelle qui ne comprenait pas pourquoi je devais aller à Bruxelles (donc loin de chez moi) pour des rendez-vous, opération, alors qu’il y avait des hôpitaux plus proches. Mais il existe un seul hôpital en Belgique compétent dans ma maladie.” (Malformation artérioveineuse)*
  - *“Trajet vers clinique universitaire où je suis suivie depuis 20 ans ; les trajets sont peu pris en charge.” (Lupus et polyarthrite)*
  - *“Problème avec l’obligation de suivre des thérapies en milieu hospitalier. Lorsqu’il s’agit de maladies rares, il y a souvent une obligation de se faire soigner dans un centre multidisciplinaire. Si vous recevez des soins en dehors de cela, aucun remboursement n’est prévu (par exemple, des soins de physiothérapie à proximité de votre domicile). Un problème supplémentaire est que les personnes atteintes d’une maladie rare doivent souvent voyager très loin, ce qui est également coûteux et cause des désagréments. Des dispositifs de transport existaient, mais ils ont été supprimés en 2000 et n’ont pas été remplacés.” (Syndrome de l’X fragile)*

## 5. Données démographiques

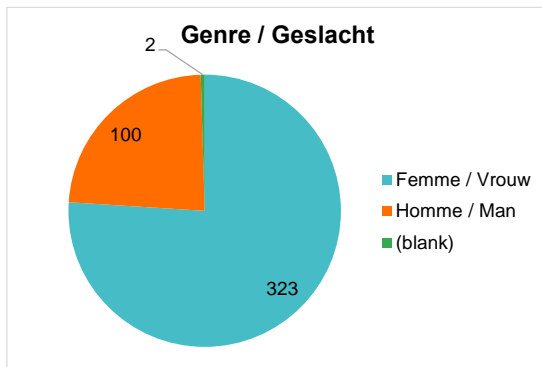
### Âge

- La répartition de l'âge des répondants est présentée dans la figure ci-contre.
- 50% des répondants sont âgés de 31 à 50 ans.
- *Note : parfois, l'âge du répondant ne correspond pas à l'âge du patient, car c'est le parent qui a répondu pour son enfant ou un proche pour le patient.*



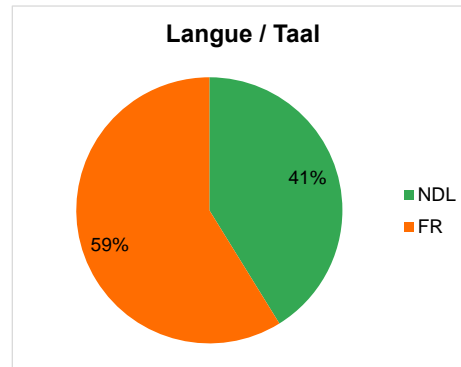
### Genre

- Environ trois-quarts des réponses ont été données par des femmes.



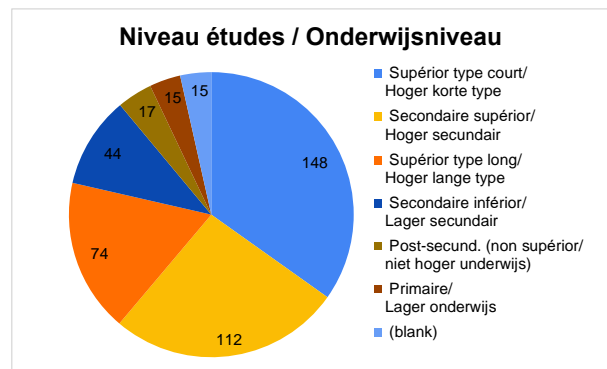
### Langue

- 59% des personnes ont répondu en français, 41% en néerlandais.



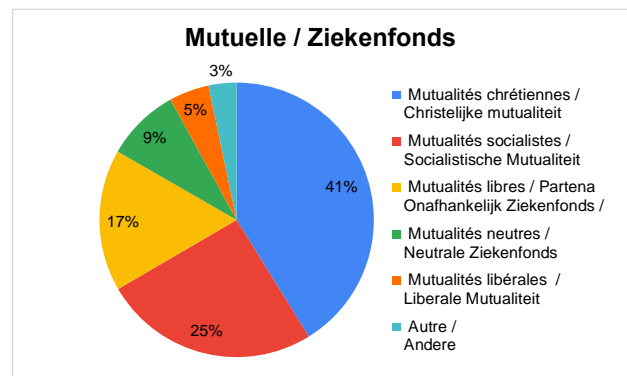
### Niveau d'études

- Environ 80% des répondants ont au minimum un diplôme de fin d'études secondaires ; 50% environ ont un diplôme de l'enseignement supérieur.



### Mutuelles

- Bien qu'il y ait eu une surreprésentation des patients liés aux Mutualités Chrétiennes, il y a eu des patients liés à toutes les mutuelles dans l'étude.



## 6. Abréviations

---

AViQ	Agence pour une Vie de Qualité
DGPH	Direction générale Personnes Handicapées
DOP	Dienst Ondersteuningsplan (service gratuit destiné aux personnes souffrant d'un handicap ou d'un handicap présumé en Flandre)
FOD	Federale Overheidsdienst (Volksgezondheid) (Service Public Fédéral (Santé Publique)).
FSS	Fonds Spécial de Solidarité
INAMI	Institut National d'Assurance Maladie Invalidité
IRISCARE	OIP (organisme d'intérêt public) responsable de tout ce qui concerne la protection sociale en Région bruxelloise
LUSS	Ligue des Usagers des Services de Santé
MàF	Maximum à Facturer
OIP	Organisme d'intérêt public
PHARE	Personne Handicapée Autonomie Recherchée
RaDiOrg	Rare Diseases Belgium
VPP	Vlaams Patiëntenplatform



## 7. Liste de maladies de patients participant à cette enquête

Il s'agit d'une liste simplifiée des maladies qui touchent les personnes ayant répondu à cette enquête.

ACNES (Anterior Cutaneous Nerve Entrapment Syndrome)	Epilepsie réfractaire
Adenosine desaminase 2 deficiencie	Epilepsie-absence de l'enfance
Alpha1-antitrypsine déficiencie	Fibrodysplasie ossifiante progressive
Amyotrophie Spinale type 2	Gastroparésie idiopathique
Anémie de Blackfan-Diamond (ADB)	Glioblastome
Angioedema hereditaire	Granulomatose avec polyangéite
Anomalie mitochondriale par défaut des complexes I, IV en V	Granulomatose de Wegener
Arachnoïdite	Hémangiolympangiome
Artérite de Takayasu	Hémophilie
Association VACTERL/VATER	Hyperoxalurie primitive type 1
Ataxie de Friedreich	Hyperplasie congénitale des surrénales
Ataxie-télangiectasie	Hypersomnie idiopathique
Atrésie de l'oesophage	Hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)
Atrophie musculaire	Hypophosphatémie liée à l'X
Cadasil	Hypopituitarisme
Cancer du sein chez l'homme	Ichtyose
Carence en proteine S	Immunodéficiencie primaire
Céphalées trigémino-autonomiques	Incontinentia pigmenti
Charcot Marie Tooth	Intoxication au cobalt
Chromosome 20 en anneau	Kyste de Tarlov
Connectivite mixte (CM)	Lupus érythémateux disséminé de l'enfant
Déficit en IgA	Lupus systémique
Déficit en OTC (ornithine transcarbamylase)	Macroglobulinémie de Waldenström
Déficit immunitaire commun variable	Maladie d'Addison
Diabète insipide néphrogénique	Maladie de Behçet
Drépanocytose	Maladie de Berger
Dyskinésie Ciliaire Primitive	Maladie de Canavan
Dystonie	Maladie de Duhring-Brocq
Dystonie cervicale	Maladie de Hirschsprung
Dystrophie facio-scapulo-humérale	Maladie de Huntington
Dystrophie maculaire vitelliforme de Best	Maladie de Landing
Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker	Maladie de Ledderhose
Dystrophie musculaire des ceintures LGMD	Maladie de Lyme
Dystrophie musculaire scapulo-péronière	Maladie de Pompe
Dystrophie musculaire scapulo-péronière tardive associée à MYH7	Maladie de Sandhoff infantile
Encéphalite à herpes simplex	Maladie de Steinert
Encéphalite de Hashimoto	Maladie de Strümpell-Lorrain
Epidermolyse Bulleuse Distrophique	Maladie de von Willebrand
Epidermolyse Bulleuse simple	Maladie de Wilson
	Maladie HSD10
	Maladie métabolique avec cystinurie
	Maladie ophtalmique des îles Åland

## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

Malformation Arterio-veineuse	Syndrome d'Alagille
Malformation d'Arnold-Chiari type I	Syndrome d'Alport autosomique récessif
Malformation de Chiari	Syndrome d'Ehlers-Danlos
Malformation veineuse	Syndrome de Currarino
MELAS	Syndrome de Cushing
Mucoviscidose	Syndrome de délétion 22q11.2
Myastenia Gravis	Syndrome de Dubowitz
Myélofibrose	Syndrome de dysfonctionnement des ovaires polykystiques et du sphincter urétral
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires	Syndrome de Fowler
Myopathie inflammatoire idiopathique nécrosante	Syndrome de fuite capillaire systémique
Myopathie nécrosante à médiation auto-immune	Syndrome de Gougerot-Sjögren primitif
Myotubulaire myopathie	Syndrome de Hughes
Narcolepsie	Syndrome de l'X fragile
Narcolepsie avec cataplexies	Syndrome de Lennox-Gastaut
Néoplasie endocrinienne multiple type 1 (NEM1)	Syndrome de Marfan
Neurofibromatose	Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH)
Neuromyéélite optique	Syndrome de McCune-Albright
Neuropathie des petites fibres	Syndrome de Meige
Neurosarcoïdose	Syndrome de microdélétion 17q11
Névralgie trigéminal	Syndrome de Netherton
Ostéogénèse imparfaite	Syndrome de Parkes Weber
Paraplégie spastique héréditaire	Syndrome de Phelan-McDermid
Pemphigus vulgaire	Syndrome de Pitt-Hopkins
Pneumopathie interstitielle diffuse (PID)	Syndrome de Prader-Willi
Polychondrite atrophiant	Syndrome de rétinopathie vasculaire héréditaire-phénomène de Raynaud-migraine
Polychondrite récidivante	Syndrome de tachycardie orthostatique posturale (POTS) par déficit en NET
Polykystose rénale autosomique dominante type 1 avec sclérose tubéreuse	Syndrome de télangiectasie hémorragique héréditaire
Polymyosite	Syndrome de torticolis-chéloïdes-cryptorchidie
Polyneuropathie	Syndrome de Wolf-Hirschhorn
Polyradiculonévrite inflammatoire démyélinisante chronique	Syndrome douloureux régional complexe
Pseudo-obstruction intestinale chronique	Syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa)
Rétinite pigmentaire, non-voyant et malentendant	Syndrome hyper-IgE
Sarcoïdose	Syndrome irido-cornéo-endothélial
Sclérodermie	Syndrome Kabuki
Sclérose latérale amyotrophique	Syndrome KBG
Sclérose Tubéreuse de Bourneville	Syndrome KID
Spectre du syndrome de l'homme raide	Syndrome myasthénique de Lambert-Eaton
SWAN (Syndrome Without A Name)	Syndrome néphrotique idiopathique
Syndrome CLOVES	Syndrome SYNGAP1
Syndrome CREST	Syndrome TRAPS
Syndrome d'activation mastocytaire monoclonal (SAMA)	Syndrome Triple A

## Besoins de patients atteints de maladies rares vis-à-vis des Mutuelles

Synostose spondylo-carpo-tarsienne  
Syringomyélie  
Syringomyélie familiale  
Trisomie 11 en mosaïque  
Trisomie 22 en mosaïque

Tumeur desmoïde  
Tumeur neuroendocrine  
Urticaire familiale au froid (FCAS)  
Vascularite