

*Les maladies rares liées à une anomalie chromosomique : difficultés de la prise en charge multidisciplinaire, carence de l'accompagnement et conséquences sur l'enfant et sa famille*

Danielle SAINT-CHARLES

DU « Accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille »

Université Pierre et Marie CURIE – PARIS VI

Année : 2006 - 2007

---

---

# *INTRODUCTION*

- Qu'est-ce qu'une maladie rare ?
    - Moins de 1/2 000 personnes
  - Quels sont les chiffres ?
    - de 7 000 maladies rares identifiées
    - 6 à 8 % de la population
    - 4 millions de Français
    - 27 millions d'européens
    - 80 % d'origine génétique
- 
-

# *PLAN*

1. Contexte actuel

2. Etude

2.1 Objectifs

2.2 Matériel et méthode

2.3 Résultats

3. Discussion

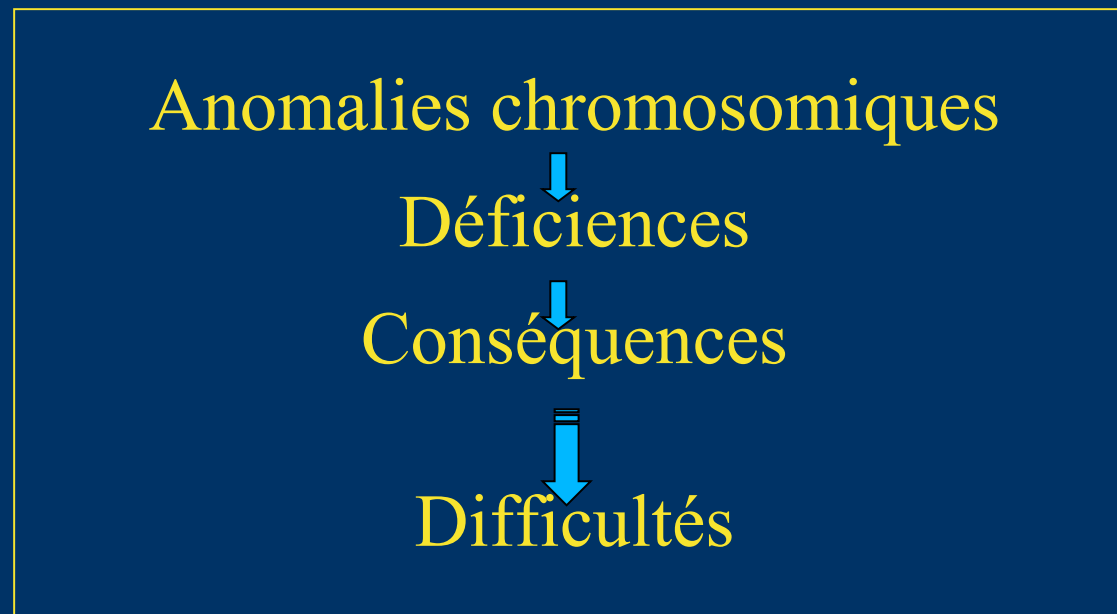
4. Conclusion

---

---

# 1. CONTEXTE ACTUEL

- Mobilisation des associations
- Volonté politique
  - Maladies génétiques = Priorité de santé publique



qu'il m'a paru important d'étudier.

---

---

## 2. *ÉTUDE*

- 2.1 Objectifs :
    - Analyser les difficultés persistantes en dépit des différentes prises en charge proposées,
    - Recenser les principales préoccupations des familles.
- 
-

# 2. ÉTUDE

## 2.2 Matériel et méthode :

### ➤ Critères d'inclusion :

- Âge de 3 à 15 ans, AC rare, Dg posé, entretien avec parents

### ➤ Grille d'entretien

- Renseignements, prise en charge de l'enfant, vécu/parents, retentissement/famille

### ➤ Courrier par mail auprès de 149 familles de l'association Valentin APAC pour solliciter la participation de familles ayant des enfants âgés de 3 à 15 ans et porteurs d'une anomalie chromosomique rare et orpheline

### ➤ Entretiens avec les familles qui ont répondu



## 2. *ÉTUDE*

- 2.3 Résultats :
    - 15 familles ont répondu :
      - entretien avec 11 d'entre elles (mamans),
      - mais seulement 8 familles incluses.
    - Présentation des familles :
      - âge moyen : 9 ans [4-15],
      - Sexe : 6 F, 2G ;
- 
-

## 2. ÉTUDE

- 2.3 Résultats :

- Prise en charge

- Médicale :

- suivi 1/an (généticien, neuropédiatre, neuropsychiatre ou pédiatre),

- Bénéfique : 6 familles/8 ; bien accepté : 6 enfants/8.

- Paramédicale :

- Orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, psychothérapie, kiné,

- Progrès : 6/8 ; coopération : 7/8.



## 2. ÉTUDE

- 2.3 Résultats :
  - Prise en charge
    - Scolaire :

QUESTIONS POSÉES	RÉPONSES OBTENUES (n=8)
Quel type de scolarité ?	en crèche = 1 ; à école maternelle = 2 ; en primaire = 2 ; en IME = 2 ; dans un CESAP = 1.
Bénéficie-t-il de l'intervention d'un AVS ou/et EVS ?	· bénéficiant d'un AVS = 2 ; · bénéficie d'un contrat aidé = 1.
Bénéficie-t-il de l'intervention du RASED ?	Aucun ne bénéficie du RASED.
Si aménagement de la scolarité est-ce que cela l'aide à progresser sur le plan des apprentissages ?	· progrès = 6 ; pas de progrès = 1 ; non répondu = 1

## 2. *ÉTUDE*

- 2.3 Résultats :
  - Prise en charge
    - Sociale :
      - 100% sécurité sociale (8/8 );
      - 80% MDPH (6/8)

## 2. ÉTUDE

- 2.3 Résultats :

- Vécu de la prise en charge par les parents

*Comment qualifiez-vous la prise en charge de votre enfant au niveau :*

QUESTIONS POSÉES	RÉPONSES OBTENUES (n=8)
de la lourdeur ?	· très lourde = 2 ; lourde = 3 ; plutôt simple = 1 ; simple = 1 ; non répondu = 1.
de la complexité ?	· très complexe = 4 ; complexe = 1 ; plutôt facile = 2 ; non répondu = 1
du soutien ?	très bien soutenue = 1 ; bien soutenues = 2 ; peu soutenues = 2 ; pas assez soutenue = 1 ; pas du tout soutenue = 1.
de l'utilité ?	très utile = 6 ; utile = 1 ; plutôt utile = 1 ; inutile = 0.

## 2. ÉTUDE

- 2.3 Résultats :
  - Retentissement de la prise en charge
    - Points positifs :
      - Engendre des contacts enrichissants avec d'autres familles
      - Solidarité familiale
      - Informations claires et adaptées auprès de la structure associative
    - Points négatifs :
      - Seulement 50 % des familles sont satisfaites de l'amélioration de leur quotidien
      - Toutes ont eu des difficultés à mettre en place le suivi
      - Désagréments :
        - sentiment d'incompréhension, fatigue, perte de temps et d'énergie, irritabilité, dépression, solitude,
        - difficultés d'organisation, de garde, loisirs, vacances,
        - difficultés financières, professionnelles,
        - Conflits et difficultés avec les proches, la famille, amis, dans le couple.
      - Parents et fratrie affectés (mais ¾ des enfants porteurs de l'AC non affectés)

### *3. DISCUSSION*

- Difficultés persistantes :
    - Lourdeur de la gestion de la prise en charge
    - Carence de l'accompagnement (psychologique, sociale...)
    - Manque d'information
  - Préoccupations des familles :
    - Problème de l'errance diagnostique (lenteur des circuits)
    - Manque de personnel paramédical, médical
    - Taux de reconnaissance du handicap < à 80 %
    - Éducative : difficultés d'apprentissage, budget insuffisant pour AVS, manque de structures d'accueil
- 
-

## *4. CONCLUSION*

- Manque d'accompagnement et d'information
  - Place importante des associations
  - Solutions =
    - actions de sensibilisation,
    - information et formation à l'accompagnement en faveur des différents acteurs,
    - réalisation d'un livret d'information destiné aux familles.
- 
-

# REMERCIEMENTS

- ✓ Les familles avec lesquelles je me suis entretenue et qui m'ont permis ainsi de réaliser ce travail ;
  - ✓ Monsieur le Professeur Philippe MAZET, Mesdames Martine FRISCHMANN, Marcella GARGIULO, Nathalie HASLIN, pour leurs précieux conseils et leur grande disponibilité ;
  - ✓ Madame Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX, pour m'avoir permis de contacter les familles, soutenue, conseillée et accompagnée dans mon travail en faisant preuve de disponibilité et d'efficacité ;
  - ✓ Madame le Docteur Delphine HERON, pour m'avoir informée de l'existence de l'association VALENTIN APAC et encouragée dans ma démarche pour suivre ce DU
  - ✓ **toutes les personnes qui, à un moment ou un autre, m'ont soutenue par leur aide, leurs encouragements ou leurs conseils.**
- 
-