

Enquête nationale sur la situation actuelle des familles avec un enfant atteint d'une maladie rare : Analyse et discussion des premiers résultats¹

Dr. phil. Romain Lanners²

1) Introduction

Devenir parent représente un défi majeur qui demande une réorganisation du fonctionnement familial. Cette adaptation est plus importante pour le premier enfant. Les nouveaux parents sont appelés à créer une place, à prévoir un budget et à réserver du temps pour subvenir aux besoins du nouveau membre de la famille. Une maladie rare³ va souvent de pair avec une augmentation des besoins chez l'enfant et s'exprime entre autre par un investissement temporel et financier plus important de la part des parents pour répondre aux besoins (spécifiques) de l'enfant. L'enfant atteint d'une maladie rare peut demander plus de temps pour l'éducation, les soutiens et les soins, la surveillance, les visites médicales, les thérapies, les trajets, les loisirs, etc. par rapport à un autre enfant. La maladie rare ou la déficience peut aussi demander un budget plus important pour par exemple l'adaptation du logement, l'achat de matériel pédagogique, thérapeutique ou médical, le financement de thérapies ou de prestations médicales non-remboursées. Par manque de structures inclusives (mamans de jours, crèches, baby-sitters, écoles, accueils extrascolaires, etc.) et de services de soutien spécifiques, les parents, et le plus souvent les mères, se voient encore à l'heure actuelle obligés de diminuer ou d'arrêter leur activité professionnelle pour assurer le bien-être de l'enfant. Une diminution voir la cessation de l'activité professionnelle charge à son tour le budget familial. S'y ajoutent les soucis des parents concernant le développement de l'enfant et son future. Une déficience ou une maladie rare rend l'avenir imprévisible et les parents, comme les professionnel-le-s, sont face à une grande inconnue⁴. Lors des dernières journées internationales⁵ des maladies rares, les parents nous ont donné des exemples qui interpellent pour illustrer les moments forts mais aussi les difficultés rencontrées dans la vie quotidienne.

Dans le cadre de l'évaluation du projet pilote valaisan FAC « Former – Accompagner – Coordonner »⁶ de ProRaris Suisse⁷, le Département de Pédagogie spécialisée de

¹ La présente synthèse contient les premiers résultats qui vont être présentés de manière plus synthétique le 27 février 2016 lors de la 6^e journée internationale des maladies rares à l'Université de Zurich (<https://www.proraris.ch/maladies-rares/journee-internationale-maladies-rares-2016-162.html>)

² Maître d'enseignement et de recherche au Département de pédagogie spécialisée de l'Université de Fribourg (026/300 77 23 - romain.lanners@unifr.ch)

³ Une maladie rare touche par définition moins d'une personne sur 2000 et elle est potentiellement mortelle ou chroniquement invalidante. La prévalence des maladies rares oscille entre 2% et 12% de la population. La liste actuelle des 6000-8000 maladies rares connues est disponible sur www.orpha.net -> « Les Cahiers d'Orphanet » -> « Liste des Maladies Rares » (http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.pdf)

⁴ Cf. https://www.proraris.ch/data/documents/journee_2015/proraris.lanners-2015.pdf

⁵ Cf. <https://www.proraris.ch/maladies-rares/journee-internationale-maladies-rares-59.html>

⁶ Cf. <https://www.proraris.ch/maladies-rares/projet-pilote-valais-former-accompagner-53.html>

⁷ Cf. <http://www.proraris.ch/>

l'Université de Fribourg a mené une enquête nationale pour mieux connaître la situation actuelle des familles en Suisse⁸. Nous allons présenter dans la suite les premiers résultats de cette étude réalisée à l'aide d'un questionnaire électronique⁹. Ces résultats plus quantitatifs permettent de compléter les témoignages plus qualitatifs des parents.

2) Description de l'échantillon

L'analyse se base sur les réponses des parents fournies entre le lancement de l'enquête début mai 2015 et le 31 janvier 2016. L'échantillon se compose de 264 parents, dont 205 femmes (77.7%) et 59 hommes (22,3%). Environ 11% des parents sont de nationalité étrangère. Les parents habitent dans les cantons et les régions linguistiques suivantes :

Canton	AG	AR	BE	BL	BS	FR	GE	GR	JU	LU	NE	OW	SG	SO	SZ	TG	TI	VD	VS	ZG	ZH	sr ¹⁰	Σ
Femmes	6	1	26	4	3	10	14	4	7	7	9	1	5	2	2	3	6	37	28	2	16	12	205
Hommes	3		8	1		5	2	1	2	2	3		1				3	9	9		6	4	59
Total (Σ)	9	1	34	5	3	15	16	5	9	9	12	1	6	2	2	3	9	46	37	2	22	16	264

Région	germanophone	francophone	italophone	romanophone	sr	Σ
Femmes	81	105	6	1	12	205
Hommes	19	32	3	1	4	59
Total (Σ)	100	137	9	2	16	264

Les répartitions des parents en fonction du sexe restent similaires selon les cantons et selon les régions. La moyenne d'âge des parents est de 42,9 ans avec une différence significative ($p < 0.001$) entre les hommes (45,5 ans) et les femmes (42,1 ans). Comme l'enquête était anonyme, il n'est pas possible de préciser le nombre exact des familles participantes. Ce nombre se trouve entre 205 et 264 familles. Les parents ont en moyenne 2.2 enfants.

L'échantillon des enfants atteints d'une maladie rare se compose de 131 garçons et de 123 filles ; pour 10 enfants l'indication du sexe fait défaut. L'âge moyen des enfants est de 9.8 ans. Les difficultés (limitations)¹¹ des enfants sont synthétisées dans le tableau suivant :

Difficultés des enfants	Nombre	Pourcentage
Fonctions de l'appareil locomoteur et liées au mouvement	160	60.6%
Fonctions mentales	116	43.9%
Fonctions de la voix et de la parole	89	33.7%
Fonctions sensorielles et douleur	86	32.6%
Fonctions des systèmes digestif, métaboliques et endocrinien	75	28.4%
Fonctions des systèmes cardio- vasculaires, hématopoïétique, immunitaire et respiratoire	60	22.7%
Fonctions de la peau et des structures associées	41	15.5%
Fonctions génito-urinaires et reproductives	17	6.4%

Environ 34% des enfants rencontrent des difficultés (limitations) dans un domaine des fonctions, 20% dans deux domaines, 22% dans 3 domaines, 11% dans 4 domaines et les 13% restants cumulent des difficultés dans au moins 5 domaines.

⁸ Cf. <http://www.proraris-vs.ch/enquete-nationale-situation-des-familles/>

⁹ Cf. <http://t0fr.proraris-vs.ch/>

¹⁰ « sr » = « sans réponse »

¹¹ Selon la CIF (Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé de l'Organisation mondiale de la santé, 2001, p.29)

http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/42418/1/9242545422_fre.pdf

Le diagnostic est connu chez 94% des enfants et a été annoncé aux parents en moyenne 63 mois après la naissance, avec une différence significative entre les garçons (76 mois) et les filles (51 mois). Le délai entre la naissance et la découverte du diagnostic ne corrèle pas avec le cumul des difficultés chez l'enfant.

3) Les premiers résultats

Pour 90% des parents, la maladie ou la déficience de leur enfant a eu un impact sur la famille. Deux tiers des parents citent¹² des impacts positifs très variés, comme par exemple : le renforcement des liens au sein du couple et de la famille, la joie de vivre contagieuse des enfants, l'apprentissage de nouvelles compétences, la relativisation des difficultés, la centration sur l'ici et le maintenant ou sur l'essentiel, l'importance des liens amicaux, le sentiment d'être soutenu, la qualité et la richesse des différents soutiens formels et informels, les efforts d'inclusion, la bonne collaboration avec les professionnel-le-s, le soutien des associations des parents, la richesse et la compétence des différentes équipes professionnelles, la bonne coordination entre les prestataires,...

Ce tableau positif est terni par une série de difficultés auxquelles les parents se voient confrontés au quotidien. Les parents font part des difficultés suivantes¹³ :

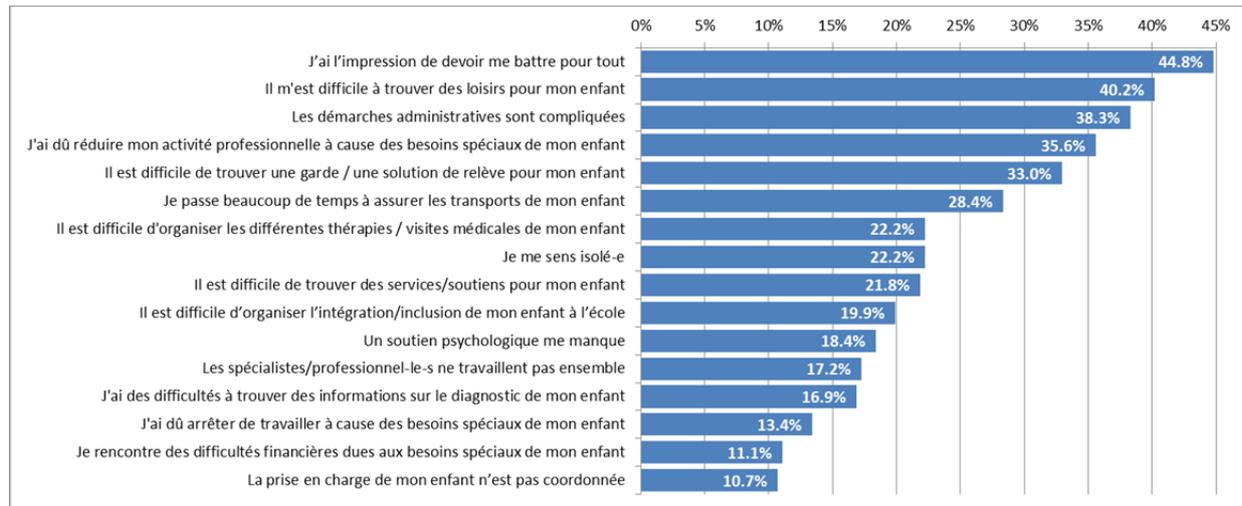
Difficultés rencontrées par les parents :	femmes	hommes	total
Je me fais du souci par rapport à l'avenir de mon enfant	84.6%	89.7%	85.4%
J'ai l'impression de devoir me battre pour tout	46.3%	41.4%	44.8%
Il m'est difficile à trouver des loisirs pour mon enfant	38.8%	44.8%	40.2%
Les démarches administratives sont compliquées	37.3%	43.1%	38.3%
J'ai dû réduire mon activité professionnelle à cause des besoins spéciaux de mon enfant	37.3%	31.0%	35.6%
Il est difficile de trouver une garde / une solution de relève pour mon enfant	34.3%	29.3%	33.0%
Je passe beaucoup de temps à assurer les transports de mon enfant	27.4%	32.8%	28.4%
Il est difficile d'organiser les différentes thérapies / visites médicales de mon enfant	19.9%	29.3%	22.2%
Je me sens isolé-e	24.4%	15.5%	22.2%
Il est difficile de trouver des services/soutiens pour mon enfant	20.4%	25.9%	21.8%
Il est difficile d'organiser l'intégration/inclusion de mon enfant à l'école	22.9%	10.3%	19.9%
Un soutien psychologique me manque	19.9%	13.8%	18.4%
Les spécialistes/professionnel-le-s ne travaillent pas ensemble	18.4%	13.8%	17.2%
J'ai des difficultés à trouver des informations sur le diagnostic de mon enfant	15.9%	20.7%	16.9%
J'ai dû arrêter de travailler à cause des besoins spéciaux de mon enfant	15.4%	6.9%	13.4%
Je rencontre des difficultés financières dues aux besoins spéciaux de mon enfant	12.4%	6.9%	11.1%
La prise en charge de mon enfant n'est pas coordonnée	11.4%	6.9%	10.7%
Les spécialistes/professionnel-le-s ne prennent pas au sérieux mes soucis	10.0%	3.4%	8.4%
J'ai l'impression de déranger les spécialistes/professionnel-le-s avec mes questions	10.0%	1.7%	8.0%
L'école ne souhaite pas à collaborer avec les parents	6.5%	3.4%	5.7%
Je ne comprends pas le langage des spécialistes/professionnel-le-s	4.5%	5.2%	5.0%
Je me sens culpabilisé-e par les spécialistes/professionnel-le-s	3.5%	0.0%	3.1%
Je n'ai pas accès au dossier de mon enfant	3.5%	0.0%	2.7%
Je ne peux pas participer aux décisions quant à la prise en charge de mon enfant	1.0%	3.4%	1.5%

¹² Il s'agit des réponses à la question ouverte « quels sont les points positifs dans l'accompagnement de votre enfant / de votre famille ». Ces réponses permettent d'illustrer les différents points de vue des parents.

¹³ En opposition aux points positifs (question ouverte), les difficultés ont été explorées à l'aide de questions fermées préformulées et complétées par une question ouverte (« quelles autres difficultés »).

La difficulté la plus fréquente (85% des parents) concerne les soucis quant à l'avenir de leur enfant. Ce souci est légitime, spécifique et en lien avec une des caractéristiques des maladies rares ou des déficiences, à savoir de la prévisibilité de leur évolution. Il peut être cristallisé dans l'expression « que deviendra notre enfant, quand nous, on ne sera plus là ». La présence d'une maladie rare rend la projection dans l'avenir plus difficile par le manque d'informations actuel au sujet de son évolution, manque qui est dû à la rareté de la maladie.

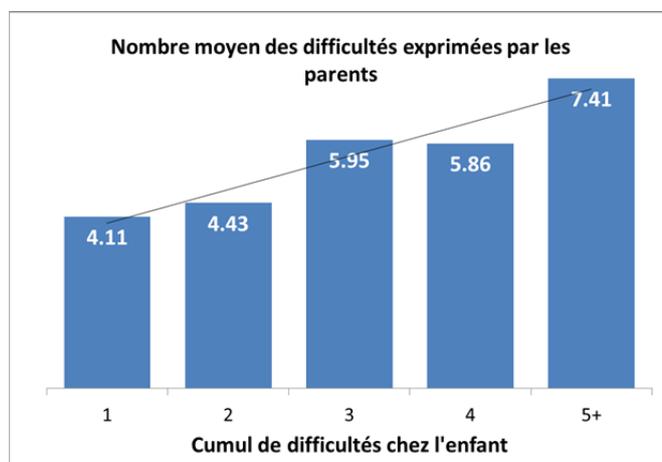
Le graphique suivant reprend les difficultés les plus citées par les parents :



Les difficultés exprimées par les parents ne varient ni en fonction du sexe des parents, ni de la région linguistique, ni du sexe de l'enfant. Par contre, plus l'enfant cumule des difficultés, plus souvent les parents disent

- qu'ils doivent se battre pour tout ($p < 0.001$)
- que les démarches administratives deviennent compliquées ($p = 0.007$)
- qu'ils ont dû diminuer leur activité professionnelle ($p = 0.009$)
- qu'ils ont l'impression de déranger les professionnel-le-s avec leurs questions ($p < 0.001$)

La moyenne des difficultés exprimées par les parents corrèle positivement et de manière significative avec la cumulation des difficultés de l'enfant ($R = 0.295$; $p < 0.001$) : Les difficultés des parents augmentent avec le cumul des limitations de l'enfant.

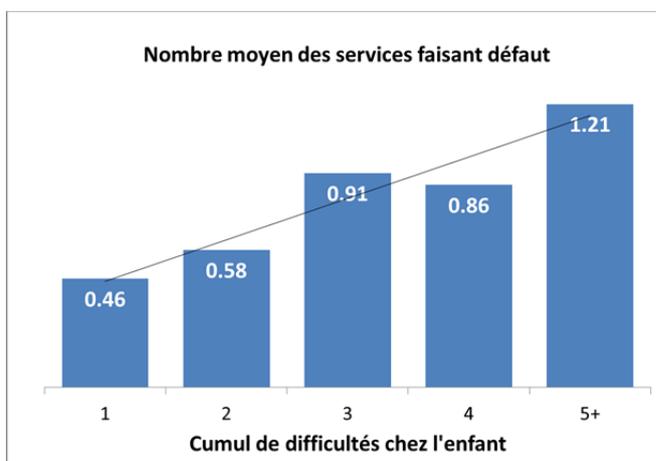


La moitié des parents (131 sur 264) exprime des difficultés supplémentaires qui peuvent se résumer de la manière suivante : la non-compréhension des difficultés de l'enfant et des besoins des

parents par l'entourage, une méconnaissance des besoins réels des enfants atteints d'une maladie rare chez les professionnel-le-s et les assurances, la lourdeur des démarches

administratives, la lenteur dans la mise en place des soutiens, la difficulté à planifier la prise en charge à moyen ou long terme, la non-coordination au sein des services et entre les services, les difficultés liées aux transitions au début et à la fin de la scolarité, la non prise en compte des besoins de l'enfant lors du calcul des pensions en cas de divorce, les batailles juridiques avec les assurances pour les remboursements, le manque de temps pour la fratrie, le couple et pour soi-même, l'épuisement des parents et le manque de repos et de sommeil.

Environ 40% des parents (104 sur 264) ont identifié des services qui leur manquent, des services qui n'existent pas ou des services qui ne sont pas accessibles, parce que les parents ne les connaissent pas ou parce que les services sont surchargés (liste d'attente). Les services les plus cités sont : un service de coordination (case manager), une aide à domicile, un service de garde et de répit, un soutien psychologique pour les parents, la fratrie et l'enfant atteint d'une maladie rare, un soutien éducatif, des conseils juridiques, un organe



de surveillance des assurances sociales, un groupe d'entraide ou encore des loisirs ou des services de vacances accessibles aux enfants. Les parents souhaitent plus de services inclusifs et aussi des services mieux adaptés aux besoins réels de leur enfant.

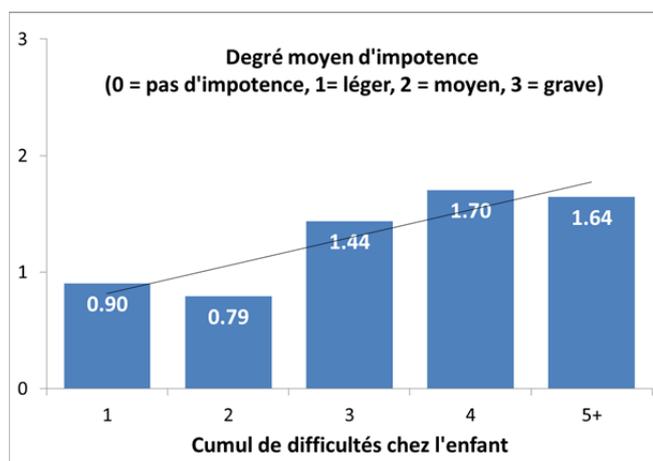
La corrélation entre le nombre moyen des services manquants et le cumul de difficultés chez l'enfant est à nouveau significative ($R=0.208$; $p=0.001$).

Le tableau suivant décrit les prestations que les parents reçoivent de l'assurance invalidité ou de l'assurance maladie.

Prestations d'assurances	Non	Oui	Degré : léger	moyen	grave
Allocation d'impotence	42.3%	57.7%	11.6%	32.0%	14.1%
Supplément pour soins intenses	75.0%	25.0%	7.1%	7.6%	10.3%
Contribution d'assistance	86.9%	13.1%			
Mesures médicales AI	22.6%	77.4%			
Moyens auxiliaires	52.5%	47.5%			

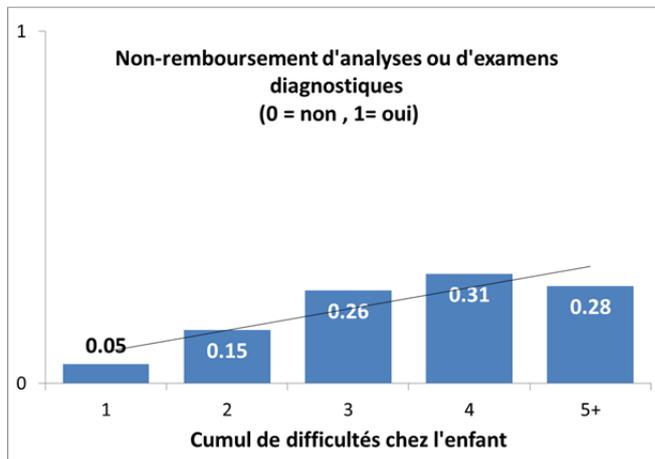
La corrélation entre le cumul de difficultés chez l'enfant et l'attribution de l'allocation d'impotence est significative ($R=0.281$, $p<0.0001$). Un tel lien ne peut cependant pas être observé avec les autres prestations.

Environ 13% des parents reçoivent d'autres aides pour leur enfant. Parmi ces aides se trouvent les aides financières et/ou matérielles de la part de la famille



(garde, aide financière), d'associations privées (subsidés, remboursement des langes) et de la commune ou du canton (subsidés pour l'assurance maladie, allocations cantonales, indemnités forfaitaires, contributions aux frais de scolarisation, contributions aux frais de transport et avantages fiscaux).

Selon les dispositions en vigueur, l'assurance obligatoire des soins (AOS) devrait prendre en charge les coûts des prestations requises pour diagnostiquer ou traiter une maladie et ses

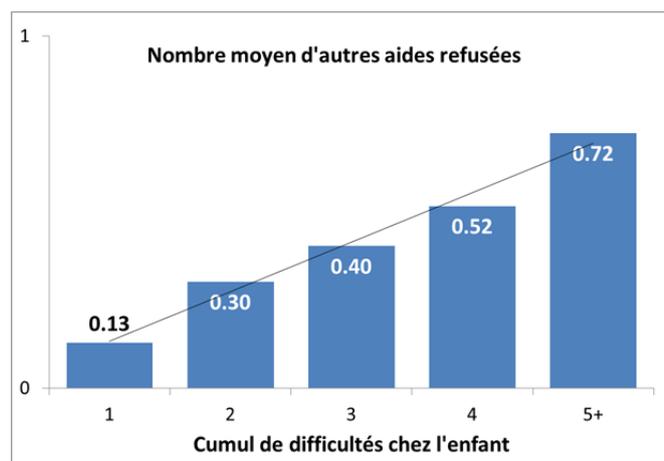


séquelles (art. 25, al. 1, de la loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance-maladie [LAMal ; RS 832.10])¹⁴. Or 17% des parents révèlent que leurs assurances ont refusé de payer des analyses ou des examens diagnostiques. Certains des refus semblent être liés aux tests génétiques demandés par les parents pour la planification familiale. Tous les refus sont corrélés au cumul des difficultés chez l'enfant ($R = 0.227$, $p < 0.001$).

Comme la Suisse ne possède actuellement pas de base légale spécifique pour le remboursement des médicaments dits orphelins, l'AOS prend seulement en charge les médicaments qui sont admis dans la liste des spécialités (LS) et qui sont autorisés par Swissmedic selon des exigences d'efficacité, d'adéquation et d'économicité¹⁵. Environ 11% des parents font part de leur difficulté que les assurances ne prennent pas en charge les médicaments de leur enfant.

Plus d'un quart des parents (27%) sont confrontés à des refus de remboursement d'autres prestations. Parmi ces prestations se trouvent des thérapies reconnues (comme la logopédie, la psychothérapie, la physiothérapie ou l'ergothérapie), des thérapies non reconnues, des moyens auxiliaires (chaise roulante, siège de voiture, lit, vélo, table lumineuse), des aides à domicile, du matériel de soin, des frais de transports, des frais liés à l'adaptation du logement ou encore des compléments alimentaires.

Le nombre des aides refusées augmente à nouveau avec le cumul des difficultés chez l'enfant ($R = 0.271$, $p < 0.0001$).



¹⁴ Cf. « Maladies rares: un concept pour répondre aux défis posés par les maladies rares » (p. 8) http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/13248/index.html?lang=fr&download=NHZLpZeg7t,Inp6I0NTU042I2Z6ln1ae2IZn4Z2qZpnO2YUq2Z6gpJCMdlJ2e2ym162epYbg2c_JjKbNoKSn6A--

¹⁵ Idem p.8

Les améliorations proposées par les parents peuvent être synthétisées sur 7 dimensions :

- améliorer la sensibilisation de tout-e-s les professionnel-le-s au sujet des maladies rares et des besoins spéciaux rencontrés par l'enfant et sa famille ;
- renforcer l'inclusion des enfants ayant des besoins spéciaux dans les structures de prise en charge de la petite enfance en particulier et dans les structures scolaires et parascolaires en général ;
- décharger d'avantage les familles, soit en augmentant les aides/soutiens à domicile (permettant une reprise du travail), soit en reconnaissant financièrement les soutiens fournis par les parents pour satisfaire les besoins spéciaux de l'enfant (compensation de perte de salaire) ;
- réformer le système de remboursement des assurances pour éviter que les parents doivent passer par les tribunaux pour être remboursés ;
- améliorer la transition entre l'assurance invalidité et les caisses de maladies ;
- renforcer la coordination entre les différents prestataires et prestations ;
- créer des « case-managers » pour assurer la cohérence dans la prise en charge et pour assister et orienter les parents dans l'organisation des ressources nécessaires pour l'enfant.

4) Conclusions

Les premiers résultats de l'enquête montrent que les familles ont accès à une série de ressources publiques ou privées pour subvenir aux besoins spécifiques de leur enfant atteint d'une maladie rare. Par contre, les parents se voient aussi confrontés à des difficultés qui ont un impact négatif sur la qualité de vie au sein de la famille.

Même si chaque situation familiale est unique, les analyses statistiques ont mis en évidence un lien fort entre le cumul de difficultés chez l'enfant et les difficultés rencontrées par les parents. Le cumul des limitations chez l'enfant conduit à une multiplication et une complexification de ses besoins spécifiques et par suite à une augmentation du nombre des professionnel-e-s tout domaine confondu. Pour accorder le nombre croissant des interventions une bonne coordination des mesures devient nécessaire. L'augmentation des besoins va de pair avec une augmentation des coûts. Il est surprenant de constater que les assurances refusent davantage de mesures aux enfants qui cumulent des limitations.

Je souhaite clôturer cette analyse par deux souhaits induits par les témoignages de deux parents qui m'ont particulièrement touché. D'un côté, nous devons absolument tout mettre en œuvre pour éviter les situations extrêmes, heureusement rares, comme celle d'une maman qui écrivait que son « mari a mis fin à sa vie parce qu'il n'arrivait plus à faire face à la situation ». Et de l'autre côté, nous devons aussi tout mettre en œuvre afin de soutenir les parents dans leurs efforts pour aider leur enfant « à devenir dans le cadre de ses possibilités un contribuable responsable ».