

Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais

Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer?

Christine de Kalbermatten, Sion

Préambule

Le travail de mémoire que résume cet article est le fruit d'une enquête menée en 2013 auprès de familles touchées par une maladie rare (MR). Il a débouché sur un diplôme universitaire en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille (formation en psychologie et psychopathologie de l'Université Pierre et Marie Curie, faculté de médecine Pitié-Salpêtrière, Paris, dont l'instigateur fut Serge Lebovici).

Situation personnelle

La naissance en 1999 d'un enfant atteinte d'une anomalie chromosomique rarissime, la tétrasomie X (syndrome 48, XXXX), nous a confrontés durant ces 14 dernières années à un grand nombre de difficultés caractéristiques des MR¹⁾:

- errance diagnostique
- annonce délicate
- difficultés à être entendus par le corps médical
- manque général d'information
- manque de recherche et de traitement
- insécurité juridique et administrative
- isolement psychosocial.

Quelques années après le diagnostic, des échanges informels avec d'autres parents concernés m'ont permis de réaliser que nous n'étions pas seuls à éprouver ces difficultés, tant en Suisse qu'à l'étranger.

Situation générale

Différentes enquêtes européennes^{2), 3), 4), 5)} ont étudié la situation des personnes atteintes de MR. Leurs résultats présentent des similitudes évidentes, notamment au niveau des besoins exprimés par les patients.

De son côté, la Suisse attend toujours son premier plan national maladies rares qui devrait être présenté en 2014. Il n'y existe que

très peu de données sur l'accompagnement médical et psychosocial des patients atteints de MR. Quelques travaux, non spécifiques des MR, ont été menés en Suisse Romande sur les ressources de soutien aux familles⁶⁾, et depuis 2011, ProRaris a publié une série d'articles sur ce sujet.

Mémoire

Mon mémoire avait pour objectif général de dépeindre la situation d'une dizaine de familles concernées par une MR d'origine génétique ou supposée telle. Ses objectifs spécifiques étaient d'établir un état des lieux dans un contexte global (médical, paramédical, psychologique, administratif/juridique et social), puis de définir les besoins et les attentes des familles concernées.

Diagnosics confirmés par un test génétique	8 cas	Syndrome de Noonan Délétion 9p (2 cas) Délétion 22q13 Syndrome Cornelia de Lange (SCDL) Ostéogenèse imparfaite (type III) Rétinoblastome trilatéral Délétion 7 duplication 20
Diagnosics supposés, établis sur la base du tableau clinique	2 cas	Syndrome de Sotos Syndrome de Doose
Diagnostic inconnu	1 cas	En attente de résultats

Diagnosics

Symptômes moteurs	11/11
Troubles du langage	10/11
Retard de développement	9/11
Problèmes visuels	8/11
Troubles du comportement	8/11
Troubles fonctionnels divers	8/11
Troubles auditifs	3/11
Retard staturo-pondéral	3/11

Difficultés nécessitant ou ayant nécessité un suivi (para)médical

Résultats

Ils découlent d'entretiens menés avec 9 mères et 2 pères, dont les enfants (8 garçons et 3 filles) étaient âgés de 3.5 à 12 ans. Ils présentent des ressemblances flagrantes avec un grand nombre de points relevés dans les études précitées.

Points positifs

Prise en charge médicale

Les parents sont plutôt satisfaits de la coordination des soins, même s'ils regrettent l'absence de vue d'ensemble médicale.

L'annonce du diagnostic a eu lieu dans de bonnes conditions pour 6/11 familles. L'annonceur a pris le temps nécessaire; les parents relèvent le temps qu'il leur a consacré, ses qualités humaines et son intelligence émotionnelle. Ils apprécient que l'annonceur leur laisse entrevoir une lueur d'espoir et souligne les potentialités de leur enfant; c'est pour eux le moyen de réapprendre à vivre et de construire un nouveau projet de vie.

Malgré tout, des mots comme «*vo*tre enfant ne marchera jamais» continuent à être prononcés, alors que toute prédiction risque d'exercer des effets délétères sur le devenir de l'enfant. Le généticien Arnold Munnich le rappelle très bien : «*On peut à la rigueur nous pardonner nos erreurs diagnostiques, on ne nous pardonnera jamais nos erreurs pronostiques.*» (1999)

Si les familles sont satisfaites des informations médicales transmises au moment de l'annonce, **l'errance diagnostique** s'est toutefois prolongée pour trois d'entre elles jusqu'à l'âge de 3-4 ans; cette phase d'incertitude a été difficile pour les parents, ballottés entre la banalisation par les médecins des symptômes décrits, de longues périodes de recherche et d'exams, la consultation plutôt tardive d'un généticien et l'attente des résultats. Une famille n'a toujours pas de diagnostic et la mère s'est sentie accusée de souffrir de troubles psychologiques. Une autre famille a reçu un diagnostic erroné.

La **pédagogie du doute** (savoir reconnaître que l'on ne sait pas) est l'un des facilitateurs d'un diagnostic précoce. Il est indispensable que les praticiens développent leur **réflexe MR** et adressent rapidement les patients à un spécialiste, voire à un généticien; de par sa formation, ce dernier bénéficie d'une expertise particulière dans le domaine des MR.

Une majorité de parents semble avoir reçu **l'annonce de retard mental** avec plus de sérénité que celle du diagnostic, parce qu'elle

a été suivie d'effets concrets comme la mise en place d'un suivi médico-thérapeutique et péda-go-thérapeutique qui fait office de projet thérapeutique. *«En l'absence de traitement, cette prise en charge fait bel et bien fonction de projet thérapeutique.»* (A. Munnich, 1999)

Domaine psychosocial: service éducatif itinérant (SEI)

En phase préscolaire, les **intervenantes du SEI** ont joué auprès des familles un véritable rôle d'accompagnement. Elles leur ont apporté information, soutien psychologique et appui dans les démarches administratives; elles les ont orientées si nécessaire vers d'autres professionnels. L'entrée à l'école marque la fin de leur intervention et leur départ laisse un grand vide auprès des parents, qui réclament un accompagnement après le SEI. Insieme Vaud a entamé des discussions avec les institutions politiques concernées pour débattre de ce besoin et mettre en place un projet-pilote.

Domaine psychosocial: associations de patients

Les associations de patients jouent un rôle-clé, tout à fait spécifique des maladies rares. Elles apportent aux parents leur aide au niveau du diagnostic, leur proposent information et soutien et leur permettent d'échanger leurs expériences. Les parents ne s'y trompent d'ailleurs pas puisque sept familles sont membres d'une ou de plusieurs associations. *«Ces rencontres où l'exception devient la règle sont géniales.»* (Monsieur A.)

Points négatifs

Coordination globale

Elle est visiblement insuffisante puisque 8/11 familles doivent organiser elles-mêmes la prise en charge de leur enfant, ce qui occasionne une absence de vue d'ensemble et un manque de communication entre les intervenants.

Une explication réside dans la structure de l'Ordonnance sur les infirmités congénitales (OIC), qui morcelle les syndromes rares en leurs différents symptômes, empêchant une

AI	Assurance-invalidité	Mesures (de réadaptation) médicales Allocation pour mineurs impotents Supplément pour soins intenses Contribution d'assistance Moyens auxiliaires
AVS	Assurance vieillesse et survivants	Prestations complémentaires
Caisses-maladie	Assurance obligatoire des soins Assurances complémentaires	Mesures médicales Assurances anténatales notamment
CMS Croix-Rouge	Centres médico-sociaux	Aides et soins à domicile divers
Orphanet	Portail virtuel	Information sur les maladies rares, les médicaments orphelins et les services experts
Organisations diverses	Insieme ProCap Cérébral Pro Infirmis (VS: Emera/BL: Mosaik) Intégration Handicap	Prestations diverses: loisirs, conseil, assistance juridique, service de relèvement
SEI	Service éducatif itinérant	Education précoce spécialisée
CFF	Transports publics divers	Carte de légitimation pour voyageurs avec un handicap: offre la gratuité à l'accompagnant
Fondations diverses à but social		Lorsque tout ce qui précède ne suffit plus ...
Lampe magique, Etoile filante, etc.	Fondations qui exaucent les rêves d'enfants et d'adolescents malades ou en situation de handicap	

ProRaris	Alliance Maladies Rares Suisse	Porte-parole des patients concernés Recueil et diffusion de l'information Amélioration de l'accès aux soins et au remboursement
----------	--------------------------------	---

Récapitulatif non exhaustif des prestations, aides et structures de soutien existantes (variables suivant les cantons)

prise en compte globale. La liste des infirmités congénitales annexée à l'OIC est par ailleurs obsolète; la dernière révision importante date de 1985 et le Contrôle fédéral des finances a exprimé cet avis dans un rapport datant de début 2013. Le concept-même de liste positive est absurde dans un monde où l'on découvre chaque semaine cinq nouvelles maladies rares...

Informations

Très peu d'informations autres que des données médicales ont été fournies aux parents, notamment sur les plans psychologique, administratif/juridique, pratique et social, alors que celles qui influent sur la qualité de leur vie quotidienne ont à leurs yeux plus d'importance que les informations médicales. Ils n'ont du coup qu'une connaissance très partielle des prestations existantes, de leurs droits et du fonctionnement des administrations (9/11).

Prestations existantes

Les parents connaissent généralement des prestations de l'AI comme l'allocation pour impotents (10/11) ou le supplément pour soins intenses (SSI) (8/11). Ce n'est toutefois pas parce qu'ils les connaissent qu'ils parviennent à en bénéficier. Leur obtention butte sur les représentations qu'ils s'en font parfois – ils ont l'impression de demander la charité – ou que s'en font certains médecins, qui vont jusqu'à les dissuader de déposer une demande. L'obtention du SSI en particulier est délicate et semble dépendre de l'enquêteur économique de l'AI.

La récente contribution d'assistance de l'AI est peu connue, au même titre que la carte pour voyageurs avec handicap des CFF. Une aide pratique concrète (aide au ménage par exemple) se révèle aussi nécessaire; elle est rarement requise et encore plus exceptionnellement organisée, les parents se heurtant souvent aux refus des institutions concernées. Il n'est pas rare que les parents attendent d'être au bout du rouleau pour solliciter de l'aide; comme les délais de traitement des dossiers sont très longs et les disponibilités en ressources humaines limitées, les décisions – même positives – tombent souvent trop tard.

Administrations

Les **contacts avec les administrations** chargées d'accorder ces prestations sont souvent difficiles: elles méconnaissent les MR et leur fonctionnement s'oppose à la tempo-

ralité des familles. Les parents ne connaissent pas leurs droits. Deux tiers des familles auraient besoin d'aide dans ce domaine, principalement dans leurs rapports avec l'AI, auprès de laquelle il devient de plus en plus difficile de faire valoir ses droits. Elle deviendrait plus restrictive et tarderait à entrer en matière. Les familles hésitent généralement à engager une procédure; lorsqu'elles osent le faire, elles évoquent un véritable *«parcours du combattant»*. Les recours contre les décisions de l'AI sont devenus payants et il est souvent nécessaire d'engager un avocat; l'aspect économique et le niveau socio-culturel des familles pèsent lourd dans la balance.

Impact socio-économique

Les répercussions de la MR sur l'activité professionnelle des parents sont importantes: 10 mères et 2 pères ont dû la réduire (4 mères ont même totalement cessé de travailler); 2 pères quant à eux se sont réfugiés dans le travail pour échapper à la réalité du quotidien. 8/11 familles doivent financer elles-mêmes certaines prestations. Au final, 9/11 familles déclarent ressentir une incidence moyenne à importante sur le budget familial.

Impact temporel

La gestion quotidienne de la maladie est chronophage. Tous les enfants nécessitent de multiples suivis médicaux: les enfants consultent de 2 à 7 spécialistes qu'ils voient 8 à 20 fois par an, les trois quarts du temps dans une autre localité, voire dans un autre canton. Les suivis paramédicaux dont bénéficient tous les enfants (1 à 7 séances hebdomadaires de 45 minutes) engendrent en moyenne 50 minutes de déplacement. Plus de la moitié des familles consacrent en moyenne plus de 4 heures par jour à leur enfant en soins médicaux, soins de rééducation, soins d'hygiène et aide quotidienne.

Soutien psychologique

Une aide psychologique n'a que très rarement été proposée aux familles. Les parents se débrouillent comme ils peuvent en s'appuyant sur leur réseau personnel. Tous réclament un soutien sur ce plan non seulement dans les moments cruciaux (comme l'annonce du diagnostic ou l'entrée à l'école), mais tout au long de leur parcours de vie. Ce soutien devrait émaner de tous les professionnels. Ils aimeraient disposer d'espaces de parole, d'échange et de discussion avec d'autres parents et expriment le besoin de disposer de structures de répit, dont le nombre est actuel-

lement insuffisant et qui sont souvent inadaptées aux besoins spécifiques des MR.

Aspects psychosociaux: vie sociale

L'impact de la MR sur la **vie sociale** est terrible pour plus de la moitié des parents. Outre l'incidence sur leur activité professionnelle, ils sont épuisés physiquement et psychologiquement. Ils se replient sur eux-mêmes, renonçant pour certains à toute sortie individuelle, en couple ou en famille. Cet impact sur la vie sociale existe aussi chez certains enfants; les invitations aux fêtes d'anniversaire en sont un bon baromètre. Des manifestations de **discrimination ou de rejet** (7/11) dans les domaines scolaire, social, privé ou professionnel ont encore renforcé le sentiment d'**isolement social** de deux tiers des familles. *«[On a] tout fait pour se simplifier la vie et la vie sociale est trop compliquée.»* (Madame I.)

Aspects psychosociaux: vie scolaire

Privés du soutien du SEI, les parents doivent reprendre en main la coordination de la prise en charge de leur enfant au moment de la **scolarisation**. Plus de la moitié des familles vivent des épisodes de conflits avec les enseignants, dus à la peur, à la méconnaissance de la problématique des MR, au manque de communication et à l'absence de formation (continue). Dans ce contexte, il est d'autant plus important que les parents disposent d'un référent capable de faire le lien avec les enseignants, par exemple au moment des changements de niveau ou d'établissement scolaire.

Besoins et attentes: un nouveau métier en perspective

Les parents désirent ardemment l'amélioration de la situation des patients atteints de MR. Ils ont besoin d'une coordination efficace entre les différentes interventions. Ils réclament des informations sur les prestations et les aides disponibles, ainsi que sur leurs droits. Ils souhaitent être soutenus sur les plans administratif/juridique et psychologique. Cette aide passe par la création d'espaces de parole, par le développement de structures de répit adaptées et par l'intervention d'un référent, qui accompagne les familles après le SEI.

Toutes les familles se déclarent en faveur d'un professionnel nouveau, spécialement formé dans l'accompagnement des patients atteints de MR et qui interviendrait tout au long du parcours de vie des patients. Sans concurren-

cer les différents professionnels, il faciliterait le travail en équipe interdisciplinaire et poursuivrait le travail d'accompagnement entamé par le SEI. Il aurait pour tâche de sensibiliser, d'informer et de former les acteurs présents tout au long du processus. Reste à trouver un nom à cette nouvelle profession, ainsi qu'à en préciser le cadre et la nature.

Conclusion

2014 devrait marquer en Suisse un tournant dans la vie des personnes concernées avec la présentation du premier plan national MR. Ce projet de stratégie devra répondre aux préoccupations exprimées par les parents. Il est primordial qu'il englobe cette notion de coordination, déjà présente ou planifiée chez certains de nos voisins européens.

Le déploiement dans toute la Confédération de ce plan national MR risque de prendre un temps certain. La mise sur pied d'un projet-pilote d'accompagnement, exploitant l'expérience accumulée dans mon parcours personnel, est devenue ma priorité. Ce projet fera la part belle au peer-counselling, grâce aux compétences des patients et de leurs proches qui feront par ailleurs d'excellents formateurs. Les rencontres entre parents d'enfants concernés par une MR, débutées fin 2013, sont appelées à se développer. Au programme figurent également la poursuite des discussions amorcées avec différents partenaires, la diffusion et la présentation de ce mémoire auprès d'institutions concernées. En ligne de mire: la proposition systématique d'un accompagnement aux patients et à leurs proches.

Version intégrale du mémoire disponible sur demande

Références

- 1) Kole A., Faurisson F., The Voice of 12 000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe (2009).
- 2) Beuscart J.-S., Etude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, Contribution au débat public du 17 janvier 2006, Paris, AFM (2006).
- 3) AFM, Accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, évolutives et physiquement invalidantes – Recommandations, Paris (2006).
- 4) Azéma B., Martinez N., Étude sur les maladies rares: attentes et besoins des malades et des familles, réalisée par le CREAI à la demande de l'Alliance Maladies Rares (2009).
- 5) Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, Les maladies rares – Enquête sur la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg (2011).
- 6) Piérart G. & al., Les ressources de soutien aux familles de personnes en situation de handicap dans le cadre du maintien à domicile, Recherche financée par le Réseau d'Etude aux Confins de la Santé et du Social de la HES-SO (Haute École Santé Social) et l'Office des personnes handicapées du Québec (OPHQ) (2012).

Correspondance

Christine de Kalbermatten
Pharmacienne, diplômée en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille
Ave Ritz 33
1950 Sion
cdekalmatten@proraris.ch

L'auteur certifie qu'aucun soutien financier ou autre conflit d'intérêt n'est lié à cet article.