

**SITUATION, ATTENTES ET BESOINS
DE PARENTS D'ENFANTS ATTEINTS
DE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE
EN VALAIS (SUISSE)**

Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer ?

Christine REPOND épouse DE KALBERMATTEN

DIPLÔME UNIVERSITAIRE

**« ACCOMPAGNEMENT DES PERSONNES ATTEINTES
DE MALADIE GÉNÉTIQUE ET DE LEUR FAMILLE »**

UNIVERSITÉ PIERRE ET MARIE CURIE – PARIS VI
Faculté de médecine Pitié-Salpêtrière
Directeur de l'enseignement : Professeur David COHEN

ANNÉE 2012-2013

Directeurs du mémoire :
Martine FRISCHMANN
Dr. Armand BOTTANI

TABLE DES MATIÈRES

1	INTRODUCTION	4
1.1	SITUATION PERSONNELLE	4
1.2	SITUATION GÉNÉRALE	5
1.2.1	A L'ÉTRANGER	5
1.2.2	EN SUISSE	6
2	MÉTHODOLOGIE	7
2.1	OBJECTIF GÉNÉRAL	7
2.2	OBJECTIFS SPÉCIFIQUES	7
2.3	ÉCHANTILLON ET STRATÉGIE D'ÉCHANTILLONNAGE	7
2.4	QUESTIONNAIRE	7
2.5	PRISE DE CONTACT, PRÉSENTATION DU PROJET ET CONSENTEMENT	7
2.6	ENTRETIENS ET COLLECTE DES DONNÉES	8
2.7	ANALYSE DES DONNÉES	8
3	RÉSULTATS	8
3.1	ENTRETIENS	8
3.2	CARACTÉRISTIQUES FAMILIALES	8
3.3	DIAGNOSTIC	9
3.3.1	NOMBRE DE CAS	9
3.3.2	MANIFESTATIONS CLINIQUES	9
3.3.3	ÉVALUATION DU STADE DE DÉVELOPPEMENT ET CONSÉQUENCES	10
3.3.4	RÉACTION DES PARENTS AUX RÉSULTATS DES TESTS	10
3.3.5	CIRCONSTANCES DU DIAGNOSTIC	11
3.3.5.1	DIAGNOSTIC POSÉ À LA NAISSANCE	12
3.3.5.2	DIAGNOSTIC POSÉ ULTÉRIEUREMENT	12
3.3.5.3	DIAGNOSTIC SUPPOSÉ	13
3.3.5.4	ABSENCE DE DIAGNOSTIC	13
3.3.6	ANNONCE	13
3.3.7	INFORMATIONS REÇUES	14
3.3.8	SUIVI	16
3.3.9	RESSENTI LORS DE L'ANNONCE	16
3.4	ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE	18
3.4.1	PRÉSENCE D'UN PSYCHOLOGUE, SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE ULTÉRIEUR	18
3.4.2	SOUTIEN À LA FRATRIE	19
3.4.3	THÉRAPIE FAMILIALE ET THÉRAPIE DE COUPLE	19
3.4.4	MESURES MISES OU À METTRE ENCORE EN ŒUVRE	20
3.5	VOLET ADMINISTRATIF ET JURIDIQUE	21
3.5.1	AIDES SOCIALES, AUTRES PRESTATIONS D'AIDE	21
3.5.2	CONTACTS AVEC LES SERVICES ADMINISTRATIFS	23
3.5.3	SOUTIEN ADMINISTRATIF ET JURIDIQUE	24

3.5.4	FINANCEMENT	25
3.6	GESTION DE LA MALADIE AU QUOTIDIEN, IMPACT FAMILIAL	26
3.6.1	CONDITIONS DE TRAVAIL DES PARENTS	26
3.6.2	GARDE DE L'ENFANT MALADE	26
3.6.3	AMÉNAGEMENTS NÉCESSITÉS PAR LA SITUATION	26
3.6.4	TEMPS CONSACRÉ PAR LA FAMILLE AUX SOINS DE L'ENFANT	27
3.6.5	SUIVI MÉDICAL ET PARAMÉDICAL	27
3.6.5.1	SUIVI MÉDICAL	27
3.6.5.1.1	CENTRE DE RÉFÉRENCE ET TRAITEMENT	27
3.6.5.1.2	SPÉCIALISTES CONSULTÉS	28
3.6.5.2	SUIVI PARAMÉDICAL	29
3.6.5.2.1	PRISES EN CHARGE EN COURS	29
3.6.5.2.2	DERNIERS BILANS RÉALISÉS	29
3.6.5.2.3	APPORTS DES BILANS ET ATTENTES DES PARENTS VIS-À-VIS DES BILANS	30
3.7	ASPECTS PSYCHOSOCIAUX : VIE PRÉSCOLAIRE, SCOLAIRE, SOCIALE	30
3.7.1	VIE PRÉSCOLAIRE	30
3.7.1.1	SERVICE ÉDUCATIF ITINÉRANT	30
3.7.2	VIE SCOLAIRE	31
3.7.2.1	ENFANT EN ÂGE SCOLAIRE NON SCOLARISÉ	31
3.7.2.2	LIEUX DE SCOLARISATION FRÉQUENTÉS PAR L'ENFANT	31
3.7.2.3	PARCOURS SCOLAIRE	31
3.7.3	VIE SOCIALE	33
3.7.3.1	ACTIVITÉS SPORTIVES ET RÉCRÉATIVES	33
3.7.3.2	IMPACT SUR LA VIE SOCIALE	33
3.7.3.3	DISCRIMINATION, REJET	35
3.8	CONTACT AVEC LES ASSOCIATIONS ET LES FAMILLES CONCERNÉES	36
3.9	SATISFACTION GLOBALE	37
3.10	UN NOUVEAU MODE D'ACCOMPAGNEMENT À INSTITUER ?	39
3.10.1	COORDINATION GLOBALE DE LA PRISE EN CHARGE	39
3.10.2	ACCOMPAGNEMENT COMME AIDE AU TRAVAIL DE COORDINATION	39
3.10.3	THÈMES APPROFONDIS LORS DES ENTRETIENS AVEC LES PARENTS	41
4	DISCUSSION	43
4.1	REMARQUES PRÉLIMINAIRES	43
4.2	SYNTHÈSE	44
4.3	COMMENTAIRE	45
5	CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES	54
6	BIBLIOGRAPHIE	55
7	RÉSUMÉ/ABSTRACT	57
8	REMERCIEMENTS	58
9	ANNEXES	59

1 INTRODUCTION

1.1 Situation personnelle

Notre fille Julie, née en 1999, est atteinte d'une anomalie chromosomique rarissime, la tétrasomie X (syndrome 48, XXXX). Durant ces 14 dernières années, nous avons rencontré les difficultés caractéristiques des maladies rares (MR) (Kole et Faurisson, 2009) : ***errance diagnostique*** (deux ans d'attente avant le diagnostic, la piste génétique ayant été explorée à notre demande), ***annonce improbable*** (trois mots implacables - "débilité mentale profonde" - découverts sur l'internet entre les rendez-vous chez le pédiatre et le généticien), ***difficultés à être entendus par le corps médical*** (du moins au départ), ***manque d'information*** (personne ne connaissait cette pathologie), ***manque de recherche, manque de traitement*** (aucun consensus médical), ***insécurité juridique et administrative*** (prise en charge incertaine par les assurances sociales, découverte fortuite des prestations existantes, recours multiples contre les décisions de l'assurance-invalidité (AI), ***isolement psychosocial*** (difficultés liées à l'intégration scolaire, aux loisirs, à l'établissement de contacts sociaux, etc.). 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 ce type de difficultés. J'ai alors commencé à suivre de plus près ce qui se passait en Suisse et à l'étranger, découvrant que d'autres avaient formulé très clairement ce que je pensais, ce que je ressentais (Beuscart, 2006 ; AFM, 2006 ; Azéma et Martinez, 2009). Ces lectures ont été pour moi de véritables électrochocs. J'étais déjà très impliquée au niveau de l'intégration en classe ordinaire d'enfants présentant des besoins particuliers et ma rencontre avec ProRaris¹ a marqué un tournant décisif dans mon engagement. J'ai ainsi décidé de consacrer mon mémoire à la situation de familles concernées de ma région dans une première étude d'envergure modeste de par la taille de son échantillon.

¹ Alliance Maladies Rares - Suisse, fondée en juin 2010

1.2 Situation générale

1.2.1 A l'étranger

Différentes enquêtes européennes (McGarvey et Hart, 2008 ; Kole et Faurisson, 2009 ; Rare Disease UK, 2010 ; Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, 2011 ; Voigtländer et al., 2012) ont analysé la situation des patients atteints de MR, dont 80% ont une origine génétique. La plupart avaient pour but de contribuer à établir des directives pour la prise en charge des MR, d'assurer aux patients concernés un accès équitable et adéquat au diagnostic et au traitement, ou encore de rédiger des recommandations à l'intention des autorités. Malgré des différences marquées au niveau des systèmes de santé, d'éducation et d'assurances sociales qui compliquent les comparaisons, les résultats présentent des similitudes évidentes : errance diagnostique (avec pour conséquence perte de confiance dans le corps médical, naissance d'autres enfants atteints, prise en charge inadaptée), diagnostics erronés, annonce dans des conditions inappropriées, difficultés à accéder aux soins, aux services sociaux et aux aides adaptées, manque d'information, diagnostic abusif de troubles psychologiques chez les patients et/ou chez leurs proches, difficultés socio-économiques et professionnelles, discrimination, difficultés d'intégration et de scolarisation, manque de coordination au niveau des soins, recherche insuffisante, manque de soutien ; ces enquêtes relèvent également l'importance du rôle joué par les organisations de patients au niveau du diagnostic, de l'information et du soutien.

En France, le CREAL Languedoc-Roussillon (Azéma et Martinez, 2009) a réalisé une étude sur les besoins et les attentes des patients atteints de MR qui corrobore ces résultats.

La situation s'avère similaire même à l'autre bout du monde, à Taïwan (Weng et al., 2012) ou encore en Australie (Anderson et al., 2013).

1.2.2 En Suisse

Selon R. Lazor et L. d'Amato Sizonenko (2011), « *la Suisse a un retard de plusieurs années* » dans le domaine des MR. Le *Report on the state of the art of rare disease activities in Europe* (EUCERD, 2013) montre qu'il lui reste encore beaucoup à faire. Ces deux documents évoquent le rôle de pionnier et de modèle joué par la France, notamment en matière de plans nationaux MR (la Suisse devrait avoir le sien en 2014²).

Il n'existe que peu de données sur l'accompagnement médical et psychosocial des patients suisses atteints de MR. Un article de ProRaris (de Kalbermatten, 2013) s'est penché sur leur situation. Ils seraient environ 500'000 ; par extrapolation, leur nombre peut être évalué à 20'000-25'000 en Valais (dont 16'000-20'000 personnes concernées par une MR d'origine génétique).

Quelques travaux non spécifiques des MR ont étudié les ressources de soutien disponibles pour les proches de personnes en situation de handicap en Suisse Romande (Piérart et al., 2012) et dans le Valais Romand en particulier (Perroud, 2008). Ils « *mettent en évidence un écart entre les besoins des familles et les réponses sociopolitiques et institutionnelles visant à les satisfaire* » (Piérart et al., 2012), et en particulier des lacunes dans les domaines de la relève (répit et dépannage), de l'information et de l'éducation (intégration scolaire).

Le partage des compétences entre la Confédération et les cantons (notamment en matière de santé et d'éducation), ainsi que la coexistence de quatre langues nationales rendent la situation suisse extrêmement spécifique (Kole et Faurisson, 2009). La complexité du système de sécurité sociale suisse « *se retrouve dans les politiques sociales concernant le handicap* » (Piérart et al., 2012).

² Promesse faite le 23 février 2013 par M. Pascal Strupler, directeur de l'Office Fédéral de la Santé Publique (OFSP) à l'occasion de la 3^{ème} journée internationale des MR organisée par ProRaris à Zurich

2 MÉTHODOLOGIE

2.1 Objectif général

Dépeindre la situation d'une dizaine de familles concernées par une maladie rare d'origine génétique ou supposée telle en Valais

2.2 Objectifs spécifiques

- Établir un état des lieux dans un contexte global : médical, paramédical, psychologique, administratif/juridique et social (éducation et loisirs)
- Définir les besoins et les attentes des familles concernées

2.3 Échantillon et stratégie d'échantillonnage

Onze familles ont été identifiées par échantillonnage opportuniste. 9/11 familles étaient des connaissances personnelles et 2/11 ont été trouvées par échantillonnage boule de neige.

2.4 Questionnaire

Pour mener cette étude descriptive, un questionnaire³ semi-structuré incluant des questions ouvertes et fermées a été bâti sur la problématique à l'origine de ce mémoire et par la consultation des questionnaires utilisés dans les enquêtes précédemment citées.

2.5 Prise de contact, présentation du projet et consentement

Le projet a été présenté aux familles dans un courrier⁴ adressé juste avant ou juste après un premier entretien téléphonique ou une rencontre. Aucune famille contactée n'a refusé de participer au projet. Plusieurs familles ont accepté avant même d'avoir reçu l'intégralité des explications ; certaines ont repris contact de leur propre chef pour convenir d'un rendez-vous. Toutes ont signé un formulaire de consentement libre et

³ Cf. annexe 1

⁴ Cf. annexe 2

éclairé⁵ garantissant l'anonymat des résultats.

2.6 Entretiens et collecte des données

Les entretiens semi-dirigés ont eu lieu au domicile des familles (8/11) ou à mon domicile (3/11), en fonction de la possibilité de disposer d'un environnement propice à l'enregistrement ou des préférences des parents. Ils ont porté sur une série de thèmes regroupés dans le questionnaire précité ; les parents pouvaient aborder d'autres sujets s'ils le désiraient. Les entretiens se sont déroulés avec l'un des deux parents, selon des critères tels que disponibilité, connaissance du dossier ou encore parent "de garde" le jour du rendez-vous pour les parents divorcés ou séparés.

2.7 Analyse des données

L'analyse des données comporte une partie quantitative, dont la précision des estimations statistiques est limitée par le nombre restreint de familles interviewées. La partie qualitative détaille le ressenti et le vécu des familles, aussi bien par rapport aux thèmes prédéfinis dans le questionnaire que par rapport à ceux qui ont émergé au cours des entretiens.

3 RÉSULTATS

3.1 Entretiens

Les entretiens ont eu lieu entre le 19 mars et le 2 mai 2013, principalement avec les mères (9/11). Leur durée a été d'environ 3 heures.

3.2 Caractéristiques familiales

Toutes les familles habitent la partie francophone du canton du Valais.

Les enfants, 8 garçons et 3 filles, sont âgés de 3.5 à 12 ans (médiane 8 ans).

Leurs pères ont entre 30 et 58 ans (médiane 43 ans) et leurs mères entre 30 et 52 ans (médiane 38.5 ans). 10/11 enfants ont de 1 à 3 frères et sœurs chacun, âgés de

⁵ Cf. annexe 3

quelques jours à 17 ans (médiane 11 ans). 4/11 enfants ont un frère ou une sœur plus jeune. Le dernier est enfant unique.

Tous les enfants vivent avec leur famille. 2/11 parents sont séparés ; un couple partage la garde des enfants, et dans l'autre famille, les enfants vivent essentiellement avec leur mère. 2/11 enfants passent une à deux nuits par semaine dans l'institution qu'ils fréquentent la journée. Un troisième est en phase d'essai pour passer une nuit par semaine en institution.

3.3 Diagnostic

3.3.1 Nombre de cas

Tableau 1 - Diagnostics (11 cas au total)

Diagnosics confirmés	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	2 cas	Syndrome de Sotos Syndrome de Doose
Diagnostic inconnu	1 cas	En attente de résultats

Lorsqu'un test génétique a confirmé le diagnostic (8/11), la même anomalie a été découverte chez deux des pères. Le frère d'un des pères est également porteur, tout comme leur mère. Une surveillance médicale a été instaurée dans la famille de l'autre père.

3.3.2 Manifestations cliniques

Tableau 2 - Difficultés nécessitant ou ayant nécessité un suivi (para)médical important (plusieurs réponses possibles)

Symptômes moteurs, dont : retard à la marche (9/11), hypotonie (8/11), troubles de l'équilibre et de la coordination	11/11
Troubles du langage	10/11
Retard de développement	9/11

Problèmes visuels	8/11
Troubles du comportement, dont : manifestations liées à la frustration, manque de confiance en soi, opposition, mouvements stéréotypés	8/11
Troubles fonctionnels, dont : ORL, gastro-intestinaux (y compris constipation), cardiaques, neurologiques, rénaux, respiratoires, hormonaux, propreté	8/11
Troubles auditifs	3/11
Retard staturo-pondéral	3/11

3.3.3 Évaluation du stade de développement et conséquences

9/11 enfants présentent un retard de développement d'importance variable au niveau mental. Des évaluations ont été réalisées chez 9/10⁶ enfants ; 5/9 évaluations ont été réalisées au moyen du test de Brigance⁷, régulièrement utilisé par les pédagogues du SEI⁸. Les résultats des tests ont généralement été transmis aux parents lors d'un entretien, souvent suivi de la remise d'un rapport écrit ou d'un courrier. Une fois communiqués aux différents intervenants, ils ont permis de mettre en place une prise en charge adaptée ou d'ajuster le suivi (6/9), parfois avec un délai décrit comme beaucoup trop long. Ils n'ont dans certains cas été suivis d'aucun effet (2/9) ou ont eu une incidence sur les prestations accordées un enfant suite à l'enquête économique de l'AI⁹.

3.3.4 Réaction des parents aux résultats des tests

La réaction des parents aux résultats des tests a été très variable. Mme C.¹⁰ raconte avoir reçu une véritable gifle lorsque la pédagogue du SEI a assené : « *Votre enfant*

⁶ Lorsque le dénominateur diffère de 11, cela signifie soit que les parents n'ont pas pu ou désiré répondre, soit qu'ils ne sont pas concernés par la question – cette façon de procéder sera utilisée dans la suite du mémoire.

⁷ Brigance A. H., Bilan des acquis - Inventaire du développement de l'enfant entre 0 et 7 ans, 3^{ème} édition revue et validée (1997). Ce test d'évaluation standardisé comporte différentes sous-échelles : habiletés motrices et comportements, motricité fine et globale, autonomie, langage, connaissances générales et maîtrise des concepts, développement socio-affectif, (pré)lecture, écriture, calcul.

⁸ SEI = service éducatif itinérant ; dispense des mesures d'Éducation Précoce Spécialisée (EPS) à domicile aux jeunes enfants entre 0 et 7 ans qui manifestent des difficultés dans leur développement liées à un retard de développement global, un handicap mental, physique, moteur ou sensoriel, des troubles du comportement et de la communication ou encore une atteinte grave à la santé.

⁹ Cette enquête permet de définir le droit des assurés aux prestations.

¹⁰ Pour préserver leur anonymat, la première lettre du nom des familles a été remplacée par celles de l'alphabet, en fonction de la chronologie des entretiens.

ne sera jamais comme les autres. » Une autre mère explique que la nouvelle, annoncée en douceur, n'était pas lourde à recevoir. D'autres parents pressentaient le problème sans vouloir se l'avouer. Le soutien de l'annonceur (souvent une pédagogue du SEI) s'est alors révélé capital. Les parents peinent à définir l'âge qu'ils donneraient à leur enfant car il varie en fonction des domaines considérés (langage, développement physique ou âge mental par exemple).

3.3.5 Circonstances du diagnostic

En cours de grossesse : Une anomalie des voies urinaires a été détectée chez l'un des enfants ; sa mère ne s'en est pas alarmée et a pensé que le problème était banal. Une autre mère a déclaré une toxoplasmose au 1^{er} trimestre.

À la naissance : La gravité de la situation a immédiatement provoqué l'inquiétude du corps médical et des parents (4/11).

Par la suite : 4/11 parents se sont alarmés quand leur enfant avait entre 3 mois et 4 ans. Dans les autres cas (3/11), une tierce personne (amie, institutrice, pédiatre consulté en vacances) a signalé le problème. Six de ces sept familles sont alors allées consulter un médecin ou se sont rendues à l'hôpital ; la dernière mère s'est adressée à la responsable du SMSPP¹¹, son enfant étant déjà scolarisé.

Des manifestations diverses ont alarmé les parents et/ou les professionnels :

Tableau 3 - Causes de l'inquiétude (plusieurs réponses possibles)

Hypotonie	6/11
Pas d'accroche du regard	3/11
Retard à la marche	3/11
Retard de langage	3/11

D'autres raisons moins fréquentes ont également été évoquées : absence de préhension, nystagmus, anomalie du périmètre crânien, crises d'épilepsie, troubles

¹¹ SMSPP = service médical scolaire et psychopédagogique présent à Sion (capitale du canton du Valais) ; dans le reste du Valais Romand, les prestations sont assurées par le centre pour le développement et la thérapie de l'enfant et de l'adolescent (CDTEA). Des thérapeutes privés sont également amenés à intervenir selon les cas.

rénaux, « *inertie* », malaises inexplicables, douleurs intenses liées aux fractures, perte de la vue, fente palatine, pilosité anormale, singularités morphologiques, hypotonie, mouvements stéréotypés, comparaison avec des enfants du même âge, etc.

3.3.5.1 Diagnostic posé à la naissance

Le diagnostic a été posé au moment de la naissance chez 2/10¹² enfants. Le premier s'est révélé erroné après 1.5 an (syndrome CHARGE au lieu d'un syndrome Cornelia de Lange) ; la mère relate que « *les médecins étaient largués et s'en sortaient plutôt mal* ».

Le deuxième n'a pas été posé par l'obstétricien au cours de la grossesse, empêchant la planification d'une césarienne pour éviter les fractures liées à une naissance par voie basse ; sa négligence sera officiellement reconnue après 5 ans de procédure.

3.3.5.2 Diagnostic posé ultérieurement

Chez les autres enfants (8/10), le diagnostic a été posé entre 9 mois et 3.5 ans. Tous les parents ont multiplié les consultations et ont vu de 2 à 9 médecins.

Le discours tenu a été très variable. Certains médecins ont affirmé que tout était normal, que les choses allaient rentrer dans l'ordre et qu'il était inutile de s'inquiéter (4/11) ; les parents étaient parfois soulagés puisque c'était ce qu'ils souhaitaient entendre (2/11). Un autre médecin a prescrit des séances de physiothérapie¹³ ; d'autres encore ont entamé des recherches, évoquant plusieurs pistes, voire le diagnostic exact, confirmé ultérieurement. La consultation d'un généticien a été proposée plus tardivement, voire demandée par les parents (1/11).

5/11 parents ont relevé une première prise en charge hospitalière « *pas top* », « *un discours négatif, avec des mots qu'on ne comprend pas* », ou encore une inaction médicale potentiellement fatale. Quatre familles par contre ont souligné les compétences des professionnels qui sont intervenus, souvent dans un deuxième

¹² Rappel : un enfant est toujours en attente de diagnostic.

¹³ Physiothérapie = kinésithérapie

établissement hospitalier.

La phase d'incertitude a été très mal vécue par les parents. « *La terre entière sentait que quelque chose ne fonctionnait pas chez ce bébé ... à l'exception de son papa et de la pédiatre* » ; pourtant « *le silence autour [du bébé] était difficile à encaisser* ». Mme I., qui décrivait avec calme et douceur son enfant comme « *un pot de fleurs* » à cette époque, a pensé perdre la raison ; elle en est venue à douter de ses propres perceptions, perpétuellement à l'affût du regard des autres : « *Voyaient-ils qu'il y avait quelque chose ?* » Après 3 ans, la pédiatre a réagi quand cette mère a mentionné que « *son enfant ne comprenait rien* », sans jamais avoir capté son inquiétude. C'est finalement Mme I. qui a demandé des tests génétiques.

3.3.5.3 Diagnostic supposé

Mme C., qui « *n'aime pas que les enfants se résument à leur maladie* », n'est absolument pas gênée par l'incertitude du diagnostic : elle n'apprécie ni les catalogues, ni les étiquettes.

3.3.5.4 Absence de diagnostic

La famille B. attend le résultat d'analyses génétiques depuis 1 an alors que la mère s'inquiète depuis 3 ans. Mme B., qui souhaitait à tout prix avoir un diagnostic, a eu le sentiment d'être considérée comme folle par le corps médical. Comme son mari ne voulait rien savoir, la situation a créé des tensions entre eux. Lasse de ne pas être entendue et ne souhaitant pas mettre son couple en danger, elle a décidé de ne pas insister. Son mari a depuis commencé à accepter l'éventualité d'un problème et l'accompagne – à reculons – aux réunions concernant leur enfant.

3.3.6 Annonce

Les deux parents étaient généralement présents au moment de l'annonce (8/10).

Le diagnostic a été annoncé par un médecin (8/10) ou par un médecin-assistant (1/10). Une famille a vécu une situation d'annonce particulière : une amie très proche,

résidant à l'étranger et qui s'inquiétait depuis longtemps, a mené ses propres recherches avant de lui transmettre par e-mail sa conclusion, confirmée ensuite par le généticien.

L'annonce a eu lieu au cours d'un entretien (6/10), par téléphone avant un entretien (2/10), « pas [dans] un couloir mais presque » (1/10) et par e-mail (1/10). Les deux familles qui ont appris une partie de la nouvelle par téléphone ont redouté le pire jusqu'au moment de l'entretien.

3.3.7 Informations reçues

6/10 familles estiment que la personne chargée de l'annonce a pris le temps nécessaire.

L'information médicale transmise était suffisante pour 8/10 familles, confuse (1/10) ou trop détaillée (1/10).

Mme B., en attente de diagnostic, estime ne pas disposer de suffisamment d'informations. Elle a compris ce qui lui a été dit, mais pense qu'on lui cache certaines choses : questionnée, la pédiatre (épouse de l'obstétricien) s'est montrée très mal à l'aise.

Les familles estiment que l'annonceur connaît la maladie (8/11) ; dans le cas contraire, il l'a reconnu (2/11). Un diagnostic erroné a mis 1.5 an avant d'être rectifié.

Différents professionnels ont fourni aux familles des renseignements dépassant la sphère médicale :

Tableau 4 - Autres informations reçues par les familles (plusieurs réponses possibles)⁶

Domaine	Informations transmises par	Fréquence
Psychologique	Collègues infirmières en pédopsychiatrie	1/6
	Responsable SMSPP	1/6
Administratif/juridique	Médecin	4/7
	Assistante sociale	2/7
Social	Assistante sociale	2/6
	Enseignante	1/6
	Pédagogue SEI	1/6

Pratique	Infirmière	1/6
Autre	Responsable SMSPP	1/6

Mme D. a qualifié les informations reçues de « *zéro en dessous de la mer* » sur le plan psychologique. Pour se protéger, les médecins ont dépeint un tableau très noir alors qu'ils n'étaient sûrs de rien.

Mmes F. et G. n'ont pas pu ou désiré tout retenir. Mme F. n'a pas voulu « *voir le pire* » ; elle a préféré aller de l'avant, consciente de la difficulté pour son mari porteur de la même anomalie que leur enfant. Mme G. a entendu ce que le médecin disait, en restant dans le déni : elle n'aurait pas pu faire face, « *c'était trop d'un coup* ».

Le médecin a offert à Mme I. de la mettre contact avec d'autres familles concernées.

Mme K. a reçu trop d'informations, qui ont généré trop d'émotions.

Presque tous les parents ont ensuite recherché de leur côté des informations complémentaires grâce à différents moyens d'information :

Tableau 5 - Sources d'information consultées par les familles (plusieurs réponses possibles)

Internet, dont Orphanet	7/11
Organisations de patients, dont Unique, LVCC ¹⁴	5/11
Familles concernées	4/11
Médecins	4/11
Brochures/livres/revues	3/11
Forum	2/11
Hôpital	1/11
Collègues pharmaciennes	1/11

7/11 familles qui ont recherché des informations complémentaires estiment disposer de suffisamment d'informations à l'heure actuelle ; deux familles estiment que non et une moyennement. Une famille n'a pas du tout éprouvé le besoin d'en savoir davantage. Mme H. n'a pas souhaité consulter l'internet, redoutant images lourdes et articles durs. Elle appréhendait la confrontation à la maladie.

¹⁴ LVCC = ligue valaisanne contre le cancer

3.3.8 Suivi

7/11 familles disposent d'un référent (médecin, pédagogue du SEI, enseignant) à qui elles peuvent poser leurs questions. Après l'annonce, un deuxième rendez-vous médical a été proposé à 6/11 familles, principalement pour tester les parents ; un suivi régulier a été directement mis en place pour 2/11 familles, alors que 3/11 familles n'ont pas reçu de nouveau rendez-vous.

3.3.9 Ressenti lors de l'annonce

Intelligence émotionnelle de l'annonceur : « *Il a été merveilleux.* », Mme H.

5/11 familles soulignent l'émotion, l'humanité, l'empathie, le tact et la douceur manifestés par l'annonceur : « *Il a souligné les points positifs, dit que ça irait vers le mieux, et qu'il n'y avait pas de limite au potentiel de notre enfant* » ou encore « *Il avait les larmes aux yeux.* »

Soulagement : « *Je comprenais mieux pourquoi je ne comprenais pas.* », Mme F.

4/11 familles ont été soulagées par l'annonce qui expliquait ce qu'elles vivaient (2/4). M. A. redoutait une maladie dégénérative. Même s'il leur était difficile de s'imaginer ce que signifierait « *retard mental* », M. J. et sa femme se sont sentis rassurés, car ils craignaient comme M. A. une atteinte mortelle (2/4). L'annonce, décrite comme « *le plus beau jour de sa vie* », a permis à Mme I. de réaliser qu'elle n'était pas folle et de « *rechercher de l'aide pour ne plus porter ça toute seule* ». Elle raconte cependant que l'annonce a été bien plus difficile à entendre pour son mari, brillant et intelligent, réfractaire à l'idée de se faire tester et pour qui il était inconcevable d'avoir transmis des gènes défectueux.

Mme D. s'est sentie soulagée de n'avoir rien su pendant sa grossesse. Avorter aurait représenté pour elle un problème éthique et philosophique ; le destin a voulu qu'elle ait un enfant handicapé et s'en occuper était pour elle une évidence. « *Choisissez ce que vous voulez faire !* » : pressés par les médecins, elle et son mari n'ont pas tout de

suite compris ce qu'ils devaient choisir dans la confusion qui a suivi l'annonce.

Optimisme, espoir

Malgré la cruauté de l'annonce, certains parents ont gardé espoir. Les familles A. et J. « *s'attendaient à pire* ». L'annonceur, très empathique, a laissé entendre à la famille E. qu'une amélioration, voire une guérison, étaient possibles après des mois ou des années difficiles.

Inquiétude

Bien qu'heureux d'être fixés, Mme F. et son mari se sont inquiétés de l'évolution incertaine de cette MR ; ils se sont sentis découragés, déstabilisés et auraient préféré recevoir un diagnostic mieux connu, comme un syndrome de Down.

Retranchement des émotions :

« *[Je n'ai] pas le droit de craquer, il faut que je me prenne en main.* », Mme H.

Plusieurs parents n'ont que peu ou pas exprimé leur ressenti. Mme H. a « *mis toutes ses émotions de côté* » et a géré cette période en les enfouissant. Comme son entourage banalisait la situation, elle a jugé que « *ça n'était pas si grave* », alors qu'elle souffrait. Ses émotions n'émergent que maintenant et elle s'en sent décalée. « *Je n'arrive plus à être empathique* » : elle se sent stressée quand on lui parle de situations douloureuses. Elle sait maintenant qu'il ne faut pas nier la maladie.

Mme F. et Mme G. n'auraient pas pu parler de ce qu'elles vivaient pendant les premières années qui ont suivi l'annonce.

Mélange d'émotions fortes : stupeur, choc, déni, révolte, rage, pleurs :

« *Votre fille a une maladie génétique, mais ce n'est pas grave.* »

Cette déclaration, voulue rassurante et faite au téléphone par une généticienne, a complètement choqué Mme H. Elle et son mari n'ont pas pu attendre le rendez-vous qu'elle leur avait fixé 15 jours plus tard ; ils ont éprouvé le besoin de rencontrer rapidement leur pédiatre.

Mme C. s'est décrite comme « *ravagée* » durant cette période qu'elle a très mal vécue : « *Que vais-je faire avec ça, avec ce pronostic ?* »

Peur, tristesse et détresse effroyables :

« *J'avais l'impression que mon enfant partait en poussière dans mes bras, qu'il s'effritait, ... c'était comme si on m'enterrait et qu'on continuait à mettre la terre dessus, ... la pire journée de ma vie* », raconte Mme K., à qui on annonçait que le pronostic vital de son enfant était engagé.

Culpabilité :

Mme K. a ressenti de la culpabilité envers le reste de sa famille, envers son aîné principalement. Mme B. s'est reproché d'avoir souhaité une fille et d'avoir désinvesti sa grossesse en apprenant qu'elle attendait un garçon. À sa naissance, elle n'a pas réussi à le prendre dans ses bras pendant un jour entier et s'en veut de l'avoir ignoré ; elle se rend responsable de ses difficultés.

Des mots qui font mal :

« *Il aura DU RETARD, il aura DU RETARD !* » « *Votre enfant ne marchera jamais.* »

3.4 Accompagnement psychologique

3.4.1 Présence d'un psychologue, soutien psychologique ultérieur

Aucun psychologue n'a jamais été présent au moment des rendez-vous médicaux. Cette présence aurait été désirée par 2/11 familles. Un soutien psychologique a été proposé à 2/11 mères, par des collègues travaillant en pédopsychiatrie et par les infirmières d'un service hospitalier. Par la suite, 4/11 familles ont recherché une aide elles-mêmes ; elles en ont trouvé auprès d'une association de patients (ProRaris), de la fondation Emera¹⁵, de leur famille, d'une psychologue ou d'un psychiatre. Faisant allusion aux rencontres et réunions organisées par ProRaris et des organisations d'aide aux personnes en situation de handicap, M. A. explique que « *ces rencontres*

¹⁵ Fondation Emera = organisation d'aide et de conseil aux personnes en situation de handicap

où l'exception devient la règle sont géniales ».

L'entourage familial a été d'un grand secours à 8/11 familles. Une famille a été aidée par une famille concernée. Un soutien spontané a été trouvé auprès d'un ostéopathe, de collègues pharmaciennes, d'infirmières ou d'un aumônier par 7/11 familles.

Mme F. en a parlé à sa famille, qui n'a pas réalisé ce qu'elle vivait ni compris la fatigabilité de son enfant ; les tensions générées l'ont poussée à se taire et à se tourner vers les professionnels impliqués dans le suivi de son enfant.

Mme D. et son mari se sont trouvés très seuls : *« Nos amis ne comprenaient pas notre chemin. »* La pédagogue du SEI *« a joué le rôle de psy »*, comme pour beaucoup d'autres familles du reste.

Mme H. a commencé par refuser l'aide psychologique proposée à la naissance ; elle l'a recherchée plus tard, au moment d'une opération cardiaque risquée chez son enfant. Même si elle avait *« besoin de se sentir capable de gérer ça toute seule »*, elle aurait souhaité plus de compassion et d'empathie du corps médical, qui a trop banalisé, comme l'entourage. *« Les médecins ne se sont pas souciés de la charge représentée au quotidien par la maladie », « le personnel s'occupait du patient, [il n'y avait] pas d'accompagnement des parents ».*

6/11 familles ont trouvé l'aide reçue adaptée à la situation.

3.4.2 Soutien à la fratrie

Un soutien psychologique a été proposé une fois à la fratrie. Mme G. n'a pas forcé son aîné à continuer le suivi car il ne le désirait pas. Les filles de Mme I. n'étaient pas très convaincues ; elle a finalement choisi d'éloigner son enfant malade à intervalles réguliers pour laisser de la place au reste de la famille. Mme K. y a songé, avant de préférer rester à l'écoute de ses filles.

3.4.3 Thérapie familiale et thérapie de couple

2/11 familles ont recouru à une thérapie familiale. La famille G. a commencé par des

séances familiales durant une brève période, puis Mme G. a continué seule ; son mari a vécu « *quelques expériences psy pas terribles* » avant de se faire aider par son médecin traitant.

Les I. ont entamé des thérapies de couple à plusieurs reprises, sans creuser suffisamment la question de la maladie de leur enfant. Mme I. a le sentiment d'avoir été abandonnée avec sa fille, alors que M. I. se sentait également délaissé par sa femme.

Mme E. rapporte le très gros impact de la maladie sur son mari. Touché dans son orgueil et sa fierté, il s'évade dans son travail.

3.4.4 Mesures mises ou à mettre encore en œuvre

Mme B., toujours en attente de diagnostic, s'est sentie et se sent encore très seule ; elle aurait souhaité l'appui du corps médical, mais s'est sentie jugée, considérée comme « *incapable d'élever son enfant* », alors qu'elle en avait déjà un ; elle souhaite actuellement un soutien psychologique car elle trouve qu'on l'a prise pour une folle et ne se sent pas soutenue par son mari.

Mme F. aurait aimé et aimerait encore un soutien psychologique, tout en reconnaissant qu'elle n'était probablement pas prête avant. Il lui a été difficile d'affronter la réalité et elle a vécu « *une succession de deuils* ». Elle qui s'était toujours arrangée pour échapper aux questions et au regard des autres n'a pas parlé de la maladie de son enfant pendant deux ans à l'extérieur de la famille. L'entrée à l'école a mis en évidence son "invisible" différence ; elle s'est souvenue d'un garçon handicapé de sa classe dont tout le monde se moquait. Elle redoute que son enfant « *soit catalogué handicapé* ».

Mme H. « *porte en elle [cette maladie] et n'est pas sûre d'en guérir un jour* » ; elle y pense chaque fois qu'elle voit chez son enfant la cicatrice laissée par une grave intervention, son thorax bombé, ses petits yeux écartés : « *Mon cœur de maman*

souffre pour elle quand je la regarde. »

Mme I. estime qu'il est difficile d'aider les parents, car « *il faut toucher le fond d'abord* » ; elle aurait eu besoin de « *solidarité féminine* » car c'était et c'est encore trop lourd à porter seule.

Mme D. aurait eu et a toujours besoin d'aide pratique (cuisine et ménage principalement). Privée de cet appui concret, elle se situe dans l'action plus que dans la réflexion. Elle s'est heurtée à des barrières et des refus chaque fois qu'elle a tenté d'obtenir du soutien (par exemple auprès du CMS¹⁶ pour une aide au ménage).

Mme E. n'a pas ressenti le besoin d'aide extérieure. Elle a vu une psychologue une fois, tout comme son mari, et a eu l'impression « *de l'ennuyer plus qu'autre chose* ».

Mme C. et M. A. n'ont besoin de rien ; Mme C. indique que « *ça roule* » et M. A. met en avant la bonne communication installée au sein de son couple. M. J. est très aidé et soutenu par sa famille ; grâce à son travail, il a « *la tête occupée* », mais réalise que c'est certainement plus difficile pour sa femme qui ne travaille plus. Mme K. enfin évoque « *un espace venu après coup où elle a pu exprimer son vécu* » et trouve des ressources « *dans l'énergie positive du quotidien* ».

3.5 Volet administratif et juridique

3.5.1 Aides sociales, autres prestations d'aide

10/11 familles connaissent l'existence de l'**allocation pour mineurs impotents**¹⁷ : par leur médecin (5/10), les pédagogues du SEI (3/10), une assistante sociale (1/10) et simultanément par son médecin et une mère concernée (1/10). 8/10 familles en bénéficient (5/8 degré grave, 1/8 degré moyen et 2/8 degré faible) depuis 2 à 10 ans (médiane 6 ans). Les 2/10 familles qui n'en bénéficient pas ont soit essuyé un refus de l'AI consécutif à l'enquête économique (alors que la pédagogue du SEI l'estimait

¹⁶ CMS = centre médico-social

¹⁷ Sont impotentes au sens de l'AI les personnes qui nécessitent régulièrement et d'une façon importante l'aide directe ou indirecte d'autrui pour accomplir les actes ordinaires de la vie ou des soins permanents, voire une surveillance personnelle permanente.

http://www.aivd.ch/index.php?option=com_content&view=article&id=59&Itemid=70 (consulté le 11 juillet 2013)

justifiée), soit ont renoncé à formuler une demande : son pédiatre n'étant pas très favorable au dépôt de la demande, la famille a décidé de se contenter de la prise en charge financière des traitements (para)médicaux.

8/11 familles savent qu'il existe un **supplément pour soins intenses**¹⁸ (SSI) en plus de l'allocation pour mineurs impotents grâce à la documentation de l'AI, par un médecin, par l'enquêteur économique de l'AI, par des recherches personnelles ou par une assistante sociale. Quatre familles en bénéficient (degré grave) depuis 4 à 10 ans (médiane 8.5 ans). Quatre autres ne l'ont pas obtenu : l'AI a estimé à deux reprises que le temps supplémentaire n'était pas beaucoup plus important que pour un enfant du même âge, une troisième famille ne l'a pas demandé car son pédiatre n'y était pas favorable et la dernière n'atteint pas la limite de temps supplémentaire nécessaire pour l'obtenir.

4/11 familles ont entendu parler de la **contribution d'assistance**¹⁹ de l'AI par des recherches personnelles, par la presse écrite et par différents professionnels. La famille qui l'a découverte par des recherches personnelles bénéficie du degré le plus important depuis 7 mois, la deuxième a estimé que son enfant était trop jeune pour déposer une demande, la troisième a renoncé car les conditions d'obtention sont trop nombreuses et dissuasives (les parents ne peuvent pas être engagés par leur enfant), la quatrième ignore que les enfants peuvent aussi en bénéficier.

4/11 familles connaissent également l'existence de la **carte de légitimation pour voyageur avec handicap** des CFF²⁰ par d'autres familles concernées (2/11), par l'institution où séjourne l'enfant (1/11) ou par une éducatrice engagée par la famille

¹⁸ L'allocation pour impotents mineurs qui résident à la maison et qui nécessitent des soins supplémentaires intensifs est complétée par un SSI. On parle de soins intenses pour les mineurs lorsque, en raison de leur atteinte à la santé, ils nécessitent des soins supplémentaires quotidiens d'au moins 4 heures en comparaison avec un mineur du même âge en bonne santé.

http://www.aivd.ch/index.php?option=com_content&view=article&id=59&Itemid=70 (consulté le 11 juillet 2013)

¹⁹ La contribution d'assistance est une prestation de l'AI qui permet à des personnes au bénéfice d'une allocation pour impotent de recourir aux services de tiers, engagés par leurs soins, pour leur fournir une aide plus étendue dans le but de maintenir un niveau d'autonomie optimal.

http://www.aivd.ch/index.php?option=com_content&view=article&id=550&Itemid=126 (consulté le 11 juillet 2013)

²⁰ CFF = chemins de fer fédéraux

(1/11). Deux familles possèdent cette carte, l'une depuis 2 semaines et l'autre depuis 2 ans. Deux autres ne l'ont pas demandée, l'une car son enfant est trop jeune et l'autre parce qu'elle n'a pas compris les modalités d'utilisation de cette carte.

Autres types d'aide

Une famille a bénéficié du soutien de la LVCC au moment des chimiothérapies administrées à son enfant. La fondation Cerebral²¹ finance les couches d'un enfant. D'autres associations d'aide ont contribué à l'achat d'un véhicule adapté pour une famille. L'AEMO²² a financé des repas pris en institution ou en école spécialisée.

La Croix-Rouge a refusé son aide à deux mères qui n'avaient plus le droit de porter leur enfant suite à des problèmes de santé.

Mme H. et son mari n'ont demandé aucune aide, notamment pendant les 7 premiers mois de vie de leur enfant. Ils en auraient eu vraiment besoin et se sont épuisés à vouloir tout gérer seuls. Mme H. se ferait aider si c'était à refaire.

3.5.2 Contacts avec les services administratifs

9/11 familles n'ont que partiellement obtenu des informations sur leurs droits et compris le fonctionnement des services concernés.

M. A. a invoqué la multiplicité des acteurs qui empêche les parents de comprendre qui fait quoi et les différences existant entre les cantons. Mmes B., C. et K. n'ont obtenu des informations qu'au compte-gouttes, et jamais par le corps médical. Mme D. n'a pas eu le temps de rechercher comment tirer parti des prestations existantes. Mmes E. et F. ne se sont pas posé ces questions, tout comme M. J. qui s'y est peu intéressé car « *il a eu ce qu'il voulait* ». Mme H. et son mari ont pris sur eux et ne s'y sont pas trop intéressés ; ils ont banalisé leurs difficultés.

4/11 familles ont même renoncé à entreprendre certaines démarches :

²¹ Fondation Cerebral = fondation suisse en faveur de l'enfant infirme moteur cérébral

²² AEMO = association enfance et maladies orphelines

Tableau 6 - Raisons invoquées par les familles pour renoncer à certaines démarches (plusieurs réponses possibles)

Énergie et temps nécessaires à ces démarches	3/4
Délai de traitement des dossiers	3/4
Décalage entre les besoins et la temporalité des administrations	3/4
Inadéquation des prestations existantes	2/4
Absence de centralisation des informations	1/4
Conditions d'obtention incompréhensibles	1/4

Mme B. indique que certaines prestations ne sont pas disponibles simultanément. La famille de Mme D. s'est résolue à « *se débrouiller seule, sinon c'est trop compliqué* ». La famille I. a aidé d'autres parents dans des procédures liées à l'AI.

3.5.3 Soutien administratif et juridique

5/11 familles ont utilisé des compétences extérieures, principalement dans leurs relations avec l'AI. Une famille a préparé l'enquête économique de l'AI avec l'aide d'une famille concernée, une deuxième a sollicité les services d'un avocat spécialisé pour préparer le dossier destiné à cette assurance, une troisième a actionné son assurance protection juridique pour recourir contre une de ses décisions. Un syndicat a rédigé pour une quatrième famille un courrier destiné au médecin cantonal ; la cinquième a recouru aux services d'une assistante sociale, de la LVCC et de la FSA²³, dont elle avait appris incidemment l'existence par son réseau social.

7/11 familles ont ou pourraient avoir besoin de soutien administratif et juridique, pour rédiger des courriers ou pour mieux connaître leurs droits par exemple.

5/11 familles ont indiqué avoir renoncé à recourir à ce type de services :

Tableau 7 - Raisons invoquées par les familles (plusieurs réponses possibles)

Raisons financières	1/5
Temps à investir	1/5
Énergie à investir	1/5
Découragement	1/5

²³ FSA = fédération suisse des aveugles

Autres raisons, dont : conditions financières d'obtention non remplies, adoption du « système D », méconnaissance des droits aux prestations, difficultés à formuler la demande	4/5
--	-----

3.5.4 Financement

8/11 familles ont dû financer elles-mêmes certaines prestations (de quelques centaines à plusieurs milliers de francs par an) :

Tableau 8 - Financement direct par les familles de certaines prestations (plusieurs réponses possibles)

Logopédie, crâniothérapie	4/8
Dispositifs médicaux, dont : Huple ²⁴ , location d'un inhalateur incomplètement prise en charge par la CM ²⁵ , mobilier adapté (fabriqué par le père), chaussures orthopédiques (participation de CHF 70.-/paire 2 fois/an)	4/8
Soins et traitements médicaux, dont : traitement à l'étranger, naturopathe non pris en charge par l'AOS ²⁶ (pas d'assurance complémentaire)	2/8
Médicaments : forme galénique n'existant qu'à l'étranger, non remboursée en Suisse	1/8
Compléments alimentaires	1/8
Autres	4/8

Malgré la primauté de l'AI sur les caisses-maladie prévue par la loi, Mme K. relève la lutte entre ces assurances pour des questions de prise en charge, ainsi que les conséquences d'une erreur de la pharmacie ayant entraîné poursuites et avis de saisie.

Tableau 9 - Impact de la maladie des enfants sur le budget familial

Important	Moyen	Nul
3/11	6/11	2/11

²⁴ The Huple® (Hemisphere) is a game and creative tool originally developed for rehabilitating neurologically damaged children
<http://www.huple.org> (consulté le 19 juillet 2013)

²⁵ CM = caisse-maladie

²⁶ AOS = assurance obligatoire des soins

3.6 Gestion de la maladie au quotidien, impact familial

3.6.1 Conditions de travail des parents

Les parents de 10/11 familles ont dû modifier leur temps de travail à cause de la maladie de leur enfant. 2/11 pères ont diminué leur activité professionnelle de 20 à 40% ; deux l'ont augmentée et se sont réfugiés dans le travail. 10/11 mères ont diminué leur activité de 20 à 100% (quatre mères ont totalement cessé leur activité) ; 2/11 l'ont reprise ou augmentée au moment de leur séparation/divorce. Une mère a souffert d'un burn-out et une autre a été mise partiellement à l'assurance-invalidité en raison de la situation.

3.6.2 Garde de l'enfant malade

Les parents font essentiellement appel à leur famille proche (9/11) et aux institutions (3/11) pour la garde de leur enfant :

Tableau 10 - Garde de l'enfant malade (plusieurs réponses possibles)

		Recours systématique et régulier	Fréquence	Dû au handicap
Famille proche	9/11	oui	plusieurs x/semaine 5/11	5/11
Structures de garde officielles, dont :	6/11	oui	plusieurs x/semaine 5/11 1 x/semaine 1/11	4/11
- garderie/crèche	2/11			
- institutions (jour)	3/11			
- "maman de jour"	1/11			
Nuits en institution	3/11	oui	1 nuit/semaine 2/11 2 nuits/semaine 1/11	3/11
Baluchon ²⁷	1/11	oui	2.5-3 h/semaine 1/11	1/11
Week-ends et camps de loisirs organisés par des associations	2/11	oui	1 à plusieurs x/mois et vacances 2/11	2/11
Amis	2/11	non	plusieurs x/an	2/11

3.6.3 Aménagements nécessités par la situation

8/11 familles ont dû procéder à des aménagements liés à la maladie de leur enfant. Une famille a déménagé, une deuxième a risqué de le faire et deux autres l'envisagent

²⁷ Le Baluchon est un service de soutien en milieu familial pour l'accompagnement socio-éducatif de mineurs en situation de handicap.

(un des enfants n'arrive plus à marcher après certaines crises d'épilepsie).

2/11 familles ont dû aménager spécifiquement leur véhicule et 6/11 familles leur domicile (moquette, etc.).

7/11 ont eu besoin d'aides techniques (chaises roulantes manuelle et électrique, verticalisateur, chaise spéciale pour les repas, bancs, chaises pour que l'enfant puisse s'asseoir en raison de sa fatigabilité, lit, vélo adapté, B.A.Bar²⁸, tables et lampes spéciales, lunettes double foyer, monoculaire avec double grossissement, ordinateurs) ou d'autres formes d'aménagements, notamment de type sécuritaire (grillage, cadenas, etc.).

5/11 familles ont ou auraient besoin d'aide extérieure. 3/11 ont besoin d'une auxiliaire de vie et d'une femme de ménage (une famille y a renoncé pour des raisons financières). Deux familles ont besoin d'une professionnelle à domicile : dans l'une des familles, une éducatrice est engagée pour des occasions particulières comme des fêtes d'anniversaire ; dans l'autre, des personnes en formation ou issues du monde du handicap accompagnent régulièrement l'enfant à l'extérieur.

3.6.4 Temps consacré par la famille aux soins de l'enfant

6/11 familles consacrent en moyenne plus de 4 heures par jour aux soins médicaux, séances de rééducation (physiothérapie respiratoire, etc.), soins d'hygiène quotidiens (toilette, habillage, etc.) et aides quotidiennes (mise au lit, aide au repas, etc.).

3.6.5 Suivi médical et paramédical

3.6.5.1 Suivi médical

3.6.5.1.1 Centre de référence et traitement

5/11 familles ignorent s'il existe un centre de référence pour la maladie de leur enfant ; deux en connaissent l'existence et quatre savent qu'il n'en existe pas. 5/11 enfants ont bénéficié de traitements chirurgicaux, 4/11 ont reçu des médicaments (traitement

²⁸ Appareil d'aide à la communication

expérimental dans un cas), 1/11 a subi des radiothérapies et un régime alimentaire est préconisé pour une pathologie. Aucun traitement n'existe pour les cinq autres enfants. L'enfant en attente de diagnostic ne bénéficie d'aucun traitement, hormis des rééducations par ailleurs mises en place chez tous les autres enfants.

Les mesures médicales et médico-thérapeutiques (physiothérapie, ergothérapie) sont le plus souvent financées par l'AI, parfois par les caisses-maladie ; les mesures péda-go-thérapeutiques (logopédie²⁹, psychomotricité) relèvent du canton. Certaines prestations comme le financement des couches sont assurées par des associations d'aide. Les parents ne sont pas très au fait du mode de financement exact des différentes prestations.

3.6.5.1.2 Spécialistes consultés

Les enfants consultent actuellement de 2 à 7 médecins (médiane 4) en raison de la complexité de leur pathologie, sans qu'il s'agisse de tourisme médical. Ils les voient entre 8 et 20 fois par an (médiane 10 fois par an). Les déplacements durent en moyenne 1 h 15 pour chacune de ces visites. Elles ont lieu 3 fois sur 4 dans une autre localité que celle où résident les familles et même 1 fois sur 4 hors canton ; elles impliquent souvent un déplacement en véhicule privé compte tenu de la topographie du Valais et du réseau de transports en commun disponible.

Certains spécialistes sont consultés bien plus fréquemment que d'autres :

Tableau 11 - Spécialistes les plus consultés (plusieurs réponses disponibles)

Pédiatres	9/11
Ophtalmologues	7/11
Neuropédiatres	6/11
ORL	5/11
Néphrologues	4/11
Dentistes/orthodontistes	3/11
Centres hospitaliers cantonaux	3/11

²⁹ Logopédie = orthophonie

Pédopsychiatres et dermatologues	2/11
Orthopédistes	1/11
Centres hospitaliers extra-cantonaux	1/11

3.6.5.2 Suivi paramédical

3.6.5.2.1 Prises en charge en cours

Tous les enfants bénéficient d'un suivi paramédical : 3/11 en privé, 1/11 au SMSPP, 2/11 au CDTEA, 2/11 à l'école et 3/11 dans les institutions où ils sont scolarisés. Chaque enfant suit entre 1 et 7 thérapies hebdomadaires (médiane 2). Les principales thérapies consistent en ergothérapie (7/11), physiothérapie (6/11) et logopédie (6/11) ; les séances durent généralement 45 minutes et nécessitent pour la moitié des enfants concernés des déplacements d'une cinquantaine de minutes, les autres bénéficiant du traitement sur leur lieu de scolarisation.

D'autres types de prise en charge sont moins répandus : consultation d'un psychologue (2/11), musicothérapie, ostéopathie, piscine ou stimulation par un enseignant de l'école Steiner (1/11) ; les séances durent environ 45 minutes également, à raison d'une fois par mois à une fois par semaine.

3.6.5.2.2 Derniers bilans réalisés

Des bilans ont été réalisés en ergothérapie (6/7), logopédie (4/6), physiothérapie et psychomotricité (3/6), suivis souvent d'un rapport écrit : ergothérapie (5/6), logopédie (2/4), puis physiothérapie et psychomotricité (2/3).

Plus de la moitié des parents sont globalement très satisfaits de ces rééducations et un peu plus d'un quart en sont satisfaits. Une famille est peu satisfaite et 2/11 pas du tout satisfaites de certaines thérapies. Mme B. relève qu'il a fallu près de 2 ans avant que les thérapies ne soient instaurées ; son enfant n'a pas pu bénéficier simultanément de logopédie et de psychomotricité alors que l'indication de cette dernière prise en charge était clairement établie par un bilan ; elle considère que le

nombre de séances est insuffisant. L'enfant de Mme E. a besoin d'un suivi logopédique qui n'a pu être instauré faute de disponibilité des thérapeutes. Mme B. et M. J. relèvent le manque de suivi logopédique dû aux fréquents changements d'intervenant.

3.6.5.2.3 Apports des bilans et attentes des parents vis-à-vis des bilans

Pour plus de la moitié des parents, les bilans ont permis de mettre en place le suivi, de l'affiner ou de le réorienter pour l'année suivante ; ils influencent le nombre de séances et les exercices à pratiquer à domicile. Ils débouchent chez 6/11 familles sur des réunions interdisciplinaires. Ils permettent à Mme C. de savoir ce que fait son enfant hors du domicile familial. Mme I. indique qu'elle se sent grâce à eux moins seule; ils constituent un moment d'échange où elle s'exprime presque plus que les intervenants ; ensemble, ils tissent ce « *fil rouge, symbole de leur collaboration et de leur volonté de continuité* ».

Les attentes d'un quart des parents restent cependant floues et ils ignorent ce qui se passe en thérapie. Il semble à Mme E. que son enfant ne progresse pas et que si les intervenants affirment le contraire, c'est qu'il se trouve dans une phase où il va un peu mieux. M. J. trouve que ces bilans n'ont rien apporté.

3.7 Aspects psychosociaux : vie préscolaire, scolaire, sociale

3.7.1 Vie préscolaire

3.7.1.1 Service éducatif itinérant

10/11 enfants ont bénéficié avant leur scolarisation de l'intervention à domicile du SEI (médiane 1 heure par semaine), proposée par un médecin (pédiatre, neuropédiatre, oncopédiatre), par la responsable du SMSPP ou demandée par une mère. Une famille a interrompu le suivi après environ 4 semaines : la mère, qui a une relation très « *fusionnelle* » avec son enfant, se sentait stressée par cette présence et n'arrivait pas à laisser son enfant à la pédagogue ; cette dernière a alors coordonné l'entrée en

crèche avec l'accompagnement d'une "maman de jour". Une famille n'a pas bénéficié de cet accompagnement car la maladie ne s'est déclarée qu'à 3.5 ans.

3.7.2 Vie scolaire

3.7.2.1 Enfant en âge scolaire non scolarisé

Un enfant connaît une phase de déscolarisation partielle et n'est encadré dans ce domaine que durant les trois jours passés en institution. Son intégration partielle dans une classe ordinaire s'est mal déroulée avec le dernier intervenant.

3.7.2.2 Lieux de scolarisation fréquentés par l'enfant

Un enfant n'a pas encore commencé l'école pour des raisons d'âge.

Tous les autres enfants (9/10) sont scolarisés en école publique. 7/10 enfants fréquentent différents types de classes d'adaptation (2/7 suivent des filières mixtes classe d'adaptation/institution).

3.7.2.3 Parcours scolaire

5/10 enfants ont débuté l'école enfantine avec 4 mois à 3 ans de retard.

2/10 enfants ont redoublé une classe enfantine.

2/10 enfants ont commencé l'école primaire avec un an de retard.

Déroulement de la scolarité

Le déroulement actuel de la scolarité varie beaucoup d'une famille à l'autre.

Six familles ont vécu ou vivent encore des conflits avec les enseignants. Mme B. et Mme C. ont indiqué que certaines enseignantes ne soulignaient que les points négatifs ; une discussion a été nécessaire pour l'une et un changement d'enseignante l'année suivante a résolu le problème pour l'autre.

Mme D. relève d'énormes différences locales en matière d'intégration ; il existe des réticences chez certains enseignants (peu, pas ou mal formés), de grandes disparités liées à la volonté des gens en place (directions d'école par exemple) et les moyens

manquent. Cette mère s'est du coup activement engagée comme parent-témoin dans différentes HEP³⁰ (VD, GE, FR)³¹, ainsi que lors des journées d'étude ASA³² Suisse.

L'enfant de Mme E. a vécu une mauvaise expérience de scolarisation dans une classe enfantine, sans soutien pédagogique du SEI ou d'un enseignant spécialisé. Rejeté par les autres enfants, il s'est senti d'autant plus malheureux qu'il était très sociable avant sa maladie. Ses parents ont alors opté pour un voyage familial d'un an au cours duquel il a été scolarisé à distance avec l'appui de sa mère.

Mme F. a souffert du manque de communication avec l'école ; elle n'avait aucun retour, ni de son enfant, ni de l'enseignant, ni de l'enseignant spécialisé. Elle et son mari ont eu le sentiment d'être mis de côté, de n'avoir « *rien à dire, qu'à subir* ». Cet « *horrible* » début de scolarité a représenté pour eux une « *véritable souffrance* » et ils ont choisi pour leur enfant une classe d'adaptation dès la rentrée prochaine.

Mme K. a observé que l'enseignante « *percevait mal les compétences et les difficultés* » de son enfant, avec comme conséquences des « *attentes trop élevées* ». La présence de son enfant semblait représenter pour l'enseignante un « *stress supplémentaire* » alors qu'elle donnait déjà l'impression de « *subir sa classe* ».

Cette dernière année s'est toutefois très bien déroulée pour 6/10 enfants qui apprécient leurs camarades et leurs enseignants. L'enfant de Mme C. n'aime pas les jours de congé.

Cette année, très scolaire, a été plus difficile pour l'enfant de M. J. : les changements d'enseignants ont été nombreux ; les relations avec les autres enfants sont complexes ; son enfant semble penser que certains camarades se moquent d'elle, mais aime malgré tout aller à l'école.

³⁰ Hautes écoles pédagogiques, qui en Suisse forment les enseignants

³¹ Cantons de Vaud, Genève, Fribourg

³² ASA = association d'aide aux personnes avec un handicap mental

Implication dans le projet pédagogique

L'implication des parents dans le projet pédagogique de leur enfant varie beaucoup. 3/10 familles ont expliqué que le PPI³³ leur était présenté, mais que, s'ils pouvaient émettre des demandes et des remarques, ils n'avaient « *pas grand-chose à dire* », évoquant pour certains leur « *ras-le-bol* ».

3/10 familles ont totalement fait confiance aux professionnels chargés de l'élaboration du PPI.

4/10 familles ont insisté sur la nécessité des réunions interdisciplinaires. Mme K. en particulier a relevé le travail de coordination et de suivi indispensable des parents qui se trouvent « *au cœur des décisions* ».

Mme E. déplore de n'être pas consultée sur les cours de religion et de catéchisme.

3.7.3 Vie sociale

3.7.3.1 Activités sportives et récréatives

9/11 enfants pratiquent des activités tant sportives (équitation, vélo, piscine, gymnastique, ski) que récréatives (promenades en tracteur, toboggan), voire artistiques et culturelles (musique, chant, opéra, voyages culturels à l'étranger). Ces activités ont lieu aussi bien dans un cadre familial, qu'individuel ou collectif (lié ou non au handicap). Mme I. a relevé la difficulté de trouver des activités spécifiques compatibles avec le handicap (danse par exemple).

3.7.3.2 Impact sur la vie sociale

Impact sur la vie sociale des parents

Les parents ont décrit un fort impact de la maladie de leur enfant sur leur vie sociale : fréquente diminution (voire disparition) de l'activité professionnelle des mères surtout, qui les cantonne à la maison, fatigue, épuisement physique et psychique, stress, burn-

³³ Projet pédagogique individuel

out, repli sur soi (pour éviter entre autres les comparaisons avec d'autres enfants et les questions dérangeantes), peur du regard des autres et du qu'en dira-t-on.

6/11 familles déclarent souffrir d'isolement social.

Mme D. vit en « *autarcie sociale* ». Elle a dû réduire une vie sociale importante par manque de temps et d'argent ; elle n'en souffre cependant pas car elle « *a bien profité avant* » ; son enfant « *la recentre* ».

Les familles E., F., I. et G. se sont repliées sur elles-mêmes ; elles n'acceptent plus ni ne lancent d'invitations. Mme I. résume ainsi : ils « *ont tout fait pour se simplifier la vie et la vie sociale est trop compliquée* ».

Mme E. et Mme G. ont insisté également sur la disparition des sorties en couple.

Les deux pères interrogés affirment ne pas souffrir d'isolement social ; Mme H. indique que son mari constate pourtant qu'ils n'avaient plus de vie sociale.

Les activités familiales en ont également pris un coup ; il faut tenir compte du bruit, de la fatigabilité de l'enfant, du lieu, du monde. Les sorties en famille constituent un stress pour les parents qui doivent rester sur leurs gardes en permanence. Certains y ont renoncé, d'autres ont dû les réorganiser.

Mme C. assure n'avoir souffert d'aucun impact sur sa vie sociale, alors que Mme K. a choisi la solitude comme ressourcement, développant des intérêts pour la perte, le deuil, la recherche spirituelle et le développement personnel ; elle déclare se sentir aujourd'hui plus ouverte.

Impact sur la vie sociale des enfants atteints

Cet impact est très variable selon les enfants.

L'enfant de Mme B. est bien intégré et est invité partout, comme celui de Mme K., qu'elle décrit comme un enfant lumineux et porté par les autres. Il bénéficie d'une attention particulière de sa mère, qui le protège davantage que ses sœurs. Même s'il a

ses copains, il lui reste un gros travail à faire sur l'estime de soi, aux niveaux scolaire et sportif.

Celui de M. A., le plus jeune de l'échantillon, cohabite parfois difficilement avec ses petits camarades car le bruit de leurs jeux l'effraie rapidement.

Les enfants de Mmes E. et F. et de M. J. sont moins souvent invités, notamment aux fêtes d'anniversaire. L'enfant de Mme E. n'est pas bien accepté par les autres enfants, ni par leurs parents. Celui de Mme C. n'est jamais invité car ses camarades d'école sont beaucoup trop handicapés pour fêter leur anniversaire ; il n'en souffre pas car il ne s'en rend pas compte.

Les seuls contacts sociaux des enfants D. et I. sont ceux de leurs parents, ainsi que leurs frères et sœurs. Même si l'enfant de Mme I. n'a pas d'amis personnels, il mène « *une vie heureuse, assez super, pas comme [s'il] était revenu d'autre chose* ».

Solitaire pendant des années, l'enfant de Mme E. s'est fait des copains dans sa nouvelle école, en classe adaptée, depuis la rentrée.

L'enfant de Mme G. est le « *roi de la maison* » ; elle fait en sorte que « *son handicap ne le handicape pas* ». Il est invité et invite ses copains chez lui, mais ne peut pas sortir seul en raison de sa maladie ; plutôt heureux et de bonne humeur, il est cependant très lucide et conscient de sa situation : « *Pourquoi moi ?* » « *Maman, je n'aurais pas dû naître, je te donne beaucoup de travail.* »

Les enfants H. et J., intégrés dans des classes ordinaires, bénéficient de la protection de leurs camarades de classe. Conscients de la différence (la petite taille de l'enfant de Mme H. les étonne beaucoup), ils sont très gentils avec elle. M. J. estime que le fait de résider dans un village joue à cet égard un rôle positif.

3.7.3.3 Discrimination, rejet

7/11 familles ont souffert de rejet ou de discrimination.

Contexte scolaire (3/7) : Mme E. raconte que des élèves se sont levés et ont changé de place pour ne pas être assis à côté de son enfant, sans aucune réaction de l'enseignant. Mme F. évoque le regard des autres parents d'élèves, qui vont jusqu'à ne plus leur adresser la parole : « *On est différent, on se sent regardé différemment.* »

Contexte social et loisirs (4/7) : Mmes D. et F. soulignent le regard des autres, leur pitié et leur condescendance (« *ma pauvre* ») ; Mme E. constate que certaines personnes les évitent et ne les appellent plus, d'autres sont mal à l'aise et ne savent pas comment se comporter. Mme F. a le sentiment d'être incomprise et de vivre « *en marge de la société* ».

Contexte privé (4/7) : Des connaissances de Mme E. ont adopté des attitudes inadéquates, sans qu'elle souhaite rentrer dans les détails.

Contexte professionnel (1/7) : L'organisation familiale de Mme K. n'est pas toujours prise en compte par son employeur.

Mme D. regrette la « *bêtise humaine* » : « *Les gens ont des œillères, il faudrait être plus simple, plus nature.* »

3.8 Contact avec les associations et les familles concernées

7/11 familles sont membres d'une ou plusieurs associations (ProRaris, Cerebral Valais, Sport Handicap Sion, ASOI³⁴, Insieme Valais³⁵, ASA Valais, AEMO) ou de la fondation Etoile filante³⁶, dont elles ont appris l'existence par le SEI, d'autres parents, des collègues ou des articles ; elles en font partie depuis 6 mois à 8 ans (médiane 3 ans). Mme K. n'a pas souhaité se tourner vers les associations car elle avait envie « *d'être dans le léger* ».

7/11 familles estiment que le contact avec d'autres familles leur serait utile actuellement. M. A. aimerait pouvoir bénéficier de leur expérience et échanger des

³⁴ ASOI = association suisse osteogenesis imperfecta

³⁵ Insieme = association de parents de personnes handicapées mentales

³⁶ Fondation Etoile filante = fondation qui apporte joie et divertissement à des enfants et adolescents malades, handicapés ou sévèrement accidentés

informations. Mme G. apprécie déjà ces échanges qu'elle trouve très utiles sur les plans humain et émotionnel ; rencontrer des adultes qui ont cette maladie ouvre des perspectives d'avenir pour son enfant. Mme E. trouve les échanges humains avec d'autres parents enrichissants ; ils ne lui apportent cependant pas le soutien qu'elle reçoit de sa famille. Son mari réussit maintenant à s'ouvrir quelque peu à un père concerné. Mmes H. et K. préfèrent des rencontres ponctuelles. Mme H. redoute la confrontation avec des enfants plus âgés ; M. J. et sa femme partagent ses craintes, mais envisagent maintenant ce type de rencontres car ils commencent à apprécier le partage d'expérience. Mme D. regrette de manquer de temps car elle aime les échanges.

Mme B. estime au contraire que ce qu'elle ressent ne regarde qu'elle ; elle n'a pas l'habitude que quelqu'un compatisse et se sent suffisamment forte.

6/11 familles pensent que ce contact leur aurait été utile après le diagnostic. 3/11 familles sont toujours en contact avec des familles rencontrées à ce moment-là ; une famille rencontrée dans les couloirs de l'hôpital avait même posé le diagnostic 1.5 an avant le généticien. Mmes F. et I. estiment toutefois qu'il faut être prêt pour nouer ces contacts et que c'est rarement le cas juste après l'annonce du diagnostic. Mme I. trouve que les parents sont alors « *pris dans leur propre histoire* » et que « *c'est trop difficile pour ceux qui sont en plein dedans* ». Ces échanges sont possibles avec les parents qui ont « *de la bouteille* ». Elle leur apporterait volontiers son expérience (comme dans les relations avec l'AI).

3.9 Satisfaction globale

Tableau 12 - Parents très satisfaits et satisfaits selon le type de prise en charge⁶

Type de prise en charge	Fréquence
Spécialistes	10/11
Coordination globale des soins	9/11
Écoute des professionnels aux demandes des parents	8/11

Médecin traitant	9/10
Hospitalisation	7/10
Contacts avec les services administratifs	7/11
Aides disponibles	4/7
(Pré)scolarisation et coordination globale de la scolarité	8/11
Contacts sociaux/loisirs, fréquentation des associations	6/11

Les deux familles dont les enfants séjournent en institution spécialisée en sont satisfaite pour l'une et très satisfaite pour l'autre ; l'une des deux est très satisfaite de l'internat, alors que la seconde n'en est que peu satisfaite.

Mme B. précise qu'il faut avoir de la chance et « *tomber sur les bonnes personnes* », quel que soit le domaine considéré. Elle est heureuse d'avoir enfin rencontré ces personnes pour son enfant.

Les hospitalisations, souvent citées, restent de mauvais souvenirs pour 4/10 familles, tant du point de vue prise en charge médicale que psychologique (inaction potentiellement fatale, dossier mentionnant un diagnostic erroné, infirmières abandonnant totalement les soins de l'enfant aux parents ou méconnaissance de la pathologie par le personnel médical et paramédical).

Mme G. relève de grandes différences d'écoute aux demandes des parents selon les professionnels. Elle dénonce l'ego démesuré de certains médecins, qui pensent être « *les seuls à savoir* » et qui ne communiquent ni avec les parents (devenus pourtant de véritables « *experts* » de la MR concernée), ni avec leurs collègues. Elle a vécu le jour où son enfant s'est mis debout comme « *un doigt d'honneur* » au médecin qui leur avait prédit : « *Votre enfant ne marchera jamais.* »

Les contacts avec les services administratifs et l'AI en particulier sont souvent pointés du doigt. Ils représentent pour Mme D. un véritable « *combat* ». Mme G. a le sentiment de devoir toujours se justifier, comme si elle cherchait à les tromper (par exemple l'enquêteur économique de l'AI). Mme H. a vécu une mauvaise expérience avec le

même enquêteur. « *La démarche AI a été très douloureuse* » pour Mme I. ; le mode de fonctionnement de cette assurance a généré chez elle une véritable « *rage* », due à l'absence totale d'empathie d'un « *employé odieux* », « *comme si l'argent devait sortir de [sa] poche directement* ». M. J. souligne la lenteur du traitement des dossiers par cette assurance.

Mme K. réalise sa chance : la maladie de son enfant figure dans l'annexe de l'OIC³⁷ et sa prise en charge par l'AI n'a pas posé problème, contrairement à d'autres familles³⁸.

Mme D. regrette que le manque de moyens financiers de l'institution où séjourne son enfant oblige cette dernière à engager trop d'étudiants pour son internat. Mme F. s'étonne du manque de tact et de sensibilité dont a fait preuve une association dont elle est membre. Mme K. déclare « *il faut suivre, être derrière* » en permanence pour que tout se déroule bien.

3.10 Un nouveau mode d'accompagnement à instituer ?

3.10.1 Coordination globale de la prise en charge

8/11 parents assument la coordination globale de la prise en charge de leur enfant (une famille uniquement en ce qui concerne le service de relève auprès de l'enfant). Les pédiatres assurent cette coordination pour deux familles (en collaboration avec l'école spécialisée pour une famille ; les parents s'en occupaient seuls avant le début de l'école). Deux familles bénéficient du soutien du SMSPP et du SEI.

3.10.2 Accompagnement comme aide au travail de coordination

Toutes les familles se déclarent en faveur d'un professionnel nouveau, spécialement formé dans l'accompagnement des patients atteints de MR.

³⁷ Ordonnance sur les infirmités congénitales de 1985, qui comporte en annexe une liste des pathologies reconnues par l'AI. Pour que cette dernière intervienne, il faut que l'infirmité concernée y figure. Le Contrôle fédéral des finances, dans un rapport de 2012 publié début 2013, qualifie cette liste de dépassée et peu cohérente.

[http://www.efk.admin.ch/images/stories/efk_dokumente/publikationen/evaluationen/Evaluationen%20\(39\)/9350ZF_f.pdf](http://www.efk.admin.ch/images/stories/efk_dokumente/publikationen/evaluationen/Evaluationen%20(39)/9350ZF_f.pdf) (consulté le 18 février 2013)

³⁸ Le remboursement des prestations diffère selon que la prise en charge se fait par l'AI ou les CM ; la participation des mineurs est de 10% du montant des prestations jusqu'à concurrence de CHF 350.-/an lorsque les prestations sont payées par une CM, alors que l'AI finance en principe l'intégralité des prestations.

Son activité devrait se concentrer sur les domaines suivants :

Tableau 13 - Domaines où un accompagnement est souhaité (plusieurs réponses possibles)

Obtention d'informations administratives	11/11
Coordination permanente des intervenants	9/11
Négociations avec les différents partenaires	9/11
Suivi des dossiers	9/11
Scolarisation	9/11
Autres domaines, dont : aides et prestations disponibles, réunions interdisciplinaires et bilans, soutien psychologique et conseils adaptés à leur situation personnelle	9/11

Connaître ses droits, les aides disponibles, les prestataires de soins

Personne n'est capable de dire à Mme B. de quoi son fils a besoin. Elle souhaite savoir à qui s'adresser dans les administrations et comment s'y prendre avec les médecins. Mme E. ignore à quelles aides elle peut prétendre (aide ménagère, etc.).

Mme D. et son mari se sentent « *langués* » et livrés à eux-mêmes ; le « *système D* » ne suffit plus, ils ont besoin d'aide concrète et pratique pour survivre au quotidien.

Un nouveau métier ?

Mme H. aurait eu besoin de ce nouveau professionnel au départ ; la situation s'est maintenant décantée et ils ont réalisé ce travail avec son mari.

« *Oui, MAIS ...* » : Mme G. en a « *tellement bavé* » qu'elle est devenue méfiante.

Pour Mme K., un nouvel accompagnant devrait être présent « *à la carte* », en fonction des besoins des familles et disposer « *d'une boîte à outils très complète* ».

Mme D. et son mari se sentent dépassés ; ils ont besoin de l'aide de quelqu'un qui connaisse mieux qu'eux les prestations existantes, d'un coordinateur, car ils ne réussissent « *à aller qu'à l'urgence, au plus important* ».

Mme F. rêve d'un référent « *à long terme* », qui « *leur prête sa voix* » pour faire entendre leurs besoins, « *un pilier sur lequel s'appuyer* ».

Mme H. attend de ce professionnel « *qu'il aille encore au-delà de ce qu'a fait le SEI* ».

Mme I. estime le soutien de ce nouveau professionnel nécessaire si les parents ne peuvent pas s'occuper des aspects organisationnels.

M. J. doute de la compétence d'un professionnel dans tous les domaines. Il estime que la mise en pratique serait complexe, mais en reconnaît l'utilité, surtout en cas de difficultés avec l'AI. Lui-même redoute de « *rater* » une prestation utile à son enfant. Ce nouveau professionnel devrait avoir une vue d'ensemble et vérifier si toutes les prestations disponibles sont bien mises en place.

3.10.3 Thèmes approfondis lors des entretiens avec les parents

→ Améliorer la situation des personnes atteintes de MR³⁹

La situation des patients « *n'est pas géniale* » en Suisse comparativement à d'autres pays où la situation économique est pourtant moins bonne. Le manque de volonté politique et la position de l'UDC⁴⁰ inquiètent les parents. L'information sur les MR fait généralement défaut (corps médical, personnel paramédical et hospitalier, assurances sociales, monde de l'enseignement, administrations, etc.) ; il est *indispensable de sensibiliser, d'informer et de former à tous les niveaux*. La solidarité entre les MR doit être renforcée : certains parents trouvent injuste que la mucoviscidose par exemple soit autant médiatisée, alors que rien n'est entrepris pour d'autres MR.

→ Clarifier les relations avec les assurances sociales

Les assurances sociales doivent renoncer à réaliser des économies aux dépens des patients atteints de MR. Il est choquant que la presse doive s'intéresser à ce sujet pour qu'on en parle au niveau politique. Il règne un climat de suspicion, les patients craignent de trop en dire, les règles et les textes légaux sont inéquitables, voire dépassés. Communication, clarté et honnêteté doivent prévaloir dans les relations entre partenaires impliqués. Il est très pénible pour les familles de devoir toujours se justifier, comme si elles cherchaient à tromper les assurances ou si elles demandaient

³⁹ Thème amené par les parents

⁴⁰ UDC : Union Démocratique du Centre, parti de droite qui prône notamment le retour en institution spécialisée des enfants présentant des besoins particuliers intégrés en classe ordinaire.

la charité. Les parents sont épuisés de devoir aller au combat en permanence.

→ Un soutien psychologique

Les parents réclament de l'aide au moment de l'annonce, à des moments-clés où tombent des sentences comme « *votre enfant ne sera jamais comme les autres* » et tout au long de leur parcours de vie. Ce soutien devrait leur être proposé d'office.

→ Le vide après le SEI³⁹

La fin de l'intervention du SEI crée un grand vide. Les parents se sentent démunis au départ de cette confidente qui a souvent tout coordonné jusqu'à l'entrée à l'école. La suite ? « *Le flou, plus rien ...* »

→ Du temps, un espace de parole, d'échange et de discussion pour la fratrie³⁹

« *Moi comme petit canard abandonné, pas de maman* » : cette phrase, prononcée par une petite sœur vers l'âge de 2 ans, est emblématique des difficultés ressenties par la fratrie. Les parents jugent primordial ne pas oublier leurs autres enfants : il faut vérifier comment se porte la fratrie, lui réserver du temps, lui proposer un espace de parole, d'échange et de discussion avec d'autres frères et sœurs concernés.

→ Du temps pour le couple³⁹

Les parents souhaitent pouvoir consacrer du temps à leur couple. Ils se sentent souvent seuls ; les professionnels s'occupent de l'enfant malade, il n'y a pas d'accompagnement des parents, ni du couple. Les différences de perception de la situation entre conjoints nécessitent chez certains des compromis permanents ; l'équilibre devient alors fragile. Une intervention extérieure pour pointer les besoins du couple peut s'avérer nécessaire.

→ Du temps pour la famille³⁹

Les parents désirent pouvoir consacrer du temps à leur famille, sans l'enfant malade, et bénéficier de week-ends et de vacances pour se retrouver et oublier la culpabilité de ne penser qu'à l'enfant malade. Ils ont besoin de davantage de soutien (relève,

répit) et de structures où leur enfant puisse rester sans eux.

→ **Du temps pour soi**³⁹

Chaque parent a besoin de temps pour lui, pour se reposer, dormir, récupérer, se ressourcer. Le prix payé par certains parents très bien rodés, qui ont appris à tout gérer, est trop élevé (dépression, burn-out, etc.).

→ **Un espace de parole, d'échange et de discussion pour les parents**³⁹

Certains parents souhaitent pouvoir échanger avec d'autres parents. Plusieurs d'entre eux ont envie de mettre sur pied un groupe de discussion informel dès cet automne ; il est intéressant de relever que les plus motivés sont ceux qui n'ont dans un premier temps pas recherché ces échanges.

→ **Un espace de parole, d'échange et de discussion, des activités adaptées pour l'enfant malade**³⁹

Selon les parents, les enfants malades qui le désirent devraient pouvoir échanger avec leurs pairs. Des loisirs et des activités adaptés, des camps, des week-ends « *sans connotation handicap trop marquée* » devraient leur être proposés.

→ **Des barrières architecturales à supprimer, notamment au niveau de l'école**³⁹

4 DISCUSSION

4.1 Remarques préliminaires

- ☛ J'ai choisi de limiter ce travail aux besoins et aux attentes des familles, ce sujet déjà très vaste étant celui qui m'interpelle le plus ; il devra être étendu à tous les patients concernés dans une étude de plus vaste ampleur.
- ☛ Les biais de cette enquête portent sur les modalités de recrutement (échantillonnages opportuniste et boule de neige) et sur le faible nombre de familles, qui influencent la représentativité des MR sélectionnées.
- ☛ Le cadre des entretiens ne me semble pas constituer un biais dans la mesure où les parents ont pu choisir le lieu où ils se sont déroulés.

- ☛ Des différences de perception, de réaction sont manifestes au sein des couples³⁹ (Gargiulo, 2009). Je regrette de n'avoir eu qu'un seul interlocuteur (souvent les mères). Les pères portent un autre regard sur la situation, comme les frères et sœurs ; j'aurais aimé connaître leur point de vue et certains auraient souhaité pouvoir l'exprimer.
- ☛ La question portant sur le degré de satisfaction globale était une question trop générale. Une famille a relaté une première hospitalisation catastrophique suivie de prises en charge exemplaires dans d'autres centres hospitaliers ; toutes les familles ont rapporté de telles expériences, dans un ou plusieurs domaines. Le degré de satisfaction dépend de la personnalité des intervenants.
- ☛ Le nombre des informations récoltées rend l'intégralité de leur présentation difficile et le choix des thèmes à développer cornélien. J'ai décidé de m'en tenir à l'établissement d'un état des lieux et à la détermination des besoins et des attentes des familles dans un contexte global, selon la définition des objectifs spécifiques de ce mémoire.

4.2 Synthèse

Les résultats obtenus confirment que les difficultés rencontrées en Valais par les parents d'enfants atteints d'une MR d'origine génétique concordent avec les constatations européennes (Beuscart, 2006 ; AFM, 2006 ; McGarvey et Hart, 2008 ; Kole et Faurisson, 2009 ; Azéma et Martinez, 2009 ; Rare Disease UK, 2010 ; Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, 2011 ; Voigtländer et al., 2012) et suisses (Perroud, 2008 ; Lazor et d'Amato Sizonenko, 2011 ; Piérart et al., 2012) sur toute une série de points.

Une coordination globale fait défaut : la majorité des parents assument eux-mêmes l'organisation de la prise en charge de leur enfant (8/11). S'ils sont au départ souvent aidés par les pédagogues du SEI, ils se retrouvent bien seuls pour gérer la vie

quotidienne à la fin de leur intervention. Ils ne disposent que d'informations partielles sur leurs droits (9/11) et auraient besoin de soutien administratif et juridique (7/11). Bien que généralement au courant de l'existence de prestations comme celles de l'AI, ils ne parviennent à les obtenir qu'au prix de combats acharnés - s'ils y arrivent.

Les familles subissent l'impact professionnel et socio-économique de la maladie de leur enfant. Les parents de 10/11 enfants ont dû réduire, voire cesser leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant et 9/11 ressentent un effet moyen à important sur le budget familial.

Les parents sont plutôt satisfaits de la coordination des soins (9/11), même s'ils regrettent l'absence de vision médicale globale. L'annonce du diagnostic a eu lieu dans de bonnes conditions dans plus de la moitié des cas. 9/11 familles ne se sont toutefois vu proposer aucun soutien psychologique à des moments-clés comme l'annonce du diagnostic. 7/11 familles ont vécu des expériences de rejet ou de discrimination et 6/11 souffrent d'isolement social. 6/11 familles ont vécu des difficultés d'intégration et de scolarisation.

L'errance diagnostique s'est prolongée pour 3/11 familles jusqu'à l'âge de 3-4 ans. 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.

2/11 familles n'ont pas pu accéder aux rééducations dont leur enfant avait besoin.

7/11 familles ont confirmé l'importance du rôle joué par les patients et leurs organisations au niveau du diagnostic, de l'information et du soutien. Elles sont nombreuses à souhaiter des espaces d'échange et de parole et désirent ardemment l'amélioration de la situation des patients atteints de MR.

4.3 Commentaire

Pour respecter la logique du propos, j'ai choisi de passer en revue les différents thèmes d'après leur ordre d'apparition dans la présentation des résultats.

Aucune des MR représentées n'a été détectée pendant la grossesse, alors que l'ostéogenèse imparfaite par exemple aurait pu l'être. Les difficultés ont été découvertes à la naissance dans un tiers des cas. Deux diagnostics – dont un **diagnostic erroné** - ont alors été posés.

L'errance diagnostique s'est ensuite prolongée parfois jusqu'à 3.5 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. Selon Azéma et Martinez (2010, numéro 308), 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 généticien ; de par sa formation, ce dernier bénéficie d'une expertise particulière dans le domaine des MR.

L'annonce représente un moment crucial dans le parcours des familles (Ben Soussan, 2006). Généralement faite aux deux parents par un médecin et dans plus de la moitié des cas au cours d'un entretien, elle génère chez eux des réactions émotionnelles diverses et très puissantes. Ils reçoivent moins bien cette nouvelle lorsque l'annonce n'a pas lieu au cours d'un entretien ou qu'un appel téléphonique précède l'entretien.

Plus de la moitié des parents estime que l'annonce a été bien faite et que l'annonceur a pris le temps nécessaire ; ils relèvent le temps qu'il leur a consacré, ses qualités humaines et son intelligence émotionnelle dans près de la moitié des cas. M. Gargiulo (2009) souligne que « *le fait ... que les médecins croient à un avenir pour leur enfant se révèle essentiel* ». Les parents apprécient que l'annonceur leur laisse entrevoir une lueur d'espoir, « *... c'est un moment ... susceptible ... d'inaugurer une reconstruction puisqu'il n'existe pas d'autre voie possible que celle de réapprendre à vivre* » (ibid.).

Malgré tout, des mots qui font mal comme « *votre enfant ne marchera jamais* » continuent à être prononcés, « *alors que toute prédiction a des effets potentiellement délétères sur le devenir de l'enfant* » (ibid.). A. Munnich (1999) le rappelle très bien : « *On peut à la rigueur nous pardonner nos erreurs diagnostiques, on ne nous pardonnera jamais nos erreurs pronostiques.* »

Un retard de développement mental a été relevé chez 9 enfants, parfois avant, parfois après le diagnostic de MR. Une majorité des parents semble avoir reçu cette information avec plus de sérénité que le diagnostic lui-même, à mon avis parce qu'elle a été suivie d'effets concrets comme la mise en place d'un suivi médico-thérapeutique et péda-go-thérapeutique. « *En l'absence de traitement, cette prise en charge fait bel et bien fonction de projet thérapeutique.* » (Munnich, 1999)

Les informations médicales fournies à ce moment-là sont généralement suffisantes ; certains parents, totalement sidérés par la nouvelle, ne réussissent pas à tout entendre. Lorsque l'annonceur admet peu ou mal connaître la MR, ils l'acceptent très bien (Huyard, 2009 ; Azéma et Martinez, 2010, numéro 308).

Les parents s'informent ensuite très souvent sur **l'internet**, au risque de se faire mal en imaginant que « *leur enfant a (ou aura) tout ce qui est décrit* » (Munnich, 1999). Ils s'adressent aussi aux **associations de patients** (Moulin, 2007 ; Huyard, 2009 ; Gargiulo, 2009 ; Araiedh et al., 2013). Selon C. Huyard (2009), « *[Elles] jouent un rôle-clé, qui semble plutôt spécifique aux maladies rares... Les patients et leurs proches aspirent fortement à rencontrer soit d'autres personnes atteintes de la même maladie, soit d'autres personnes qui font face à une autre maladie rare.* » Deux tiers des parents appartiennent à des **associations**. Ils apprécient les informations et les expériences échangées, ainsi que le soutien qu'ils y reçoivent. Certains y renoncent en raison de leurs représentations de la MR : ils redoutent d'être confrontés à des malades plus âgés ou plus atteints. Cette crainte tend à s'atténuer avec les années et

ils s'ouvrent aux contacts lorsqu'ils s'y sentent prêts (Piérart et al., 2012). Mon expérience associative va dans le même sens.

Les familles reçoivent **très peu d'informations** sur les plans psychologique, administratif, juridique, pratique et social au moment de l'annonce ; C. Huyard (2009) indique pourtant que les informations qui influent sur la qualité de la vie quotidienne des patients ont à leurs yeux plus d'importance que les informations médicales.

Aucun psychologue n'a jamais été présent lors de l'annonce. Un soutien psychologique n'a été proposé qu'à deux reprises et les familles se débrouillent comme elles peuvent en s'appuyant sur leur réseau personnel.

Un **soutien psychologique à la fratrie** n'a été proposé qu'une seule fois. **Thérapie familiale** et **thérapie de couple** n'ont que rarement été organisées. Les mères réalisent souvent après coup qu'elles ont ou auraient eu besoin d'aide ; elles ne s'y sentent généralement pas prêtes au départ ou pensent réussir à s'en sortir seules, le regrettant par la suite.

« *Tous les membres de la famille peuvent être touchés par l'impact de la MR ; tous auraient besoin potentiellement d'une aide psychologique : au premier rang les mères, puis les pères et la fratrie, mais aussi les conjoints quand ils existent, voire même les enfants.* » (Azéma et Martinez, 2010, numéro 306) Ce soutien psychologique devrait leur être proposé systématiquement, non seulement lors de l'annonce, mais également tout au long de leur parcours de vie (libre à eux de l'accepter ou non). Les parents insistent également sur la nécessité de disposer d'espaces de parole, d'échange et de discussion tant pour eux-mêmes que pour la fratrie et l'enfant malade ; ils souhaitent la création de groupes de parole spécifiques des MR.

Chacun des parents, le couple (Gargiulo, 2009), la fratrie, la famille ont également besoin de temps pour exister en dehors de l'enfant malade. Le **répit** est une nécessité vitale (Azéma et Martinez, 2010, numéro 307), or en pratique les structures adaptées

font défaut et les possibilités de répit sont insuffisantes.

L'absence de diagnostic représente un cas particulier ; la mère concernée insiste sur le fait d'avoir été considérée comme folle (Azéma et Martinez, 2010, numéro 307), alors qu'elle éprouvait le besoin d'être explicitement rassurée sur ses capacités à être une bonne mère (Munnich, 1999). De plus, « ... *l'absence de diagnostic rend difficile à déterminer le droit aux prestations et rend inconfortable l'accompagnement de la famille par les associations* » (Piérart et al., 2012).

Concernant les **aides disponibles**, il est rassurant de constater que les parents connaissent l'existence des allocations pour impotents et du SSI. Leur obtention butte pourtant sur les représentations que s'en font parents ou médecins ; certains vont jusqu'à décourager les parents de les requérir. L'obtention du SSI en particulier est délicate et semble dépendre de l'enquêteur économique de l'AI. La récente contribution d'assistance est peu connue, comme 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. Les autres aides disponibles sont assez limitées et ne peuvent toujours être obtenues. 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.

Sur le **plan administratif/juridique**, les **contacts avec les administrations** sont souvent difficiles : elles méconnaissent les MR et leur fonctionnement s'oppose à la temporalité 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. « *Il devient de plus en plus difficile de faire valoir ses droits auprès de*

l'assurance-invalidité ... » (Kind, Braga et al., 2009) ; elle « *... deviendrait plus restrictive [et ses] instances ... tardent à entrer en matière* » (Piérart et al., 2012). Les familles hésitent souvent 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 pèse lourd dans la balance.

La MR de l'enfant influence la **situation financière** des familles. Près de la totalité des parents – le plus souvent les mères - ont **réduit, voire cessé leur activité professionnelle**. Les trois-quarts des familles doivent financer elles-mêmes certaines prestations. Le budget familial s'en ressent moyennement à beaucoup chez une grande majorité des familles.

L'impact temporel sur la vie quotidienne est conséquent : 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. S'y ajoute le temps des nombreuses visites médicales et des séances de rééducation pour tous les enfants.

Tous les enfants présentent suffisamment de symptômes pour justifier un **suivi médical étroit et multiple**. Les parents se chargent très souvent de la **coordination** de ce suivi. Certains regrettent l'**absence de vision globale** et de communication entre médecins, renforcée par le morcellement des syndromes en leurs différents symptômes ; l'obsolescence de la liste des infirmités figurant dans l'annexe de l'OIC y est pour beaucoup³⁷.

Il est étonnant de constater que **plus aucun enfant ne voit de généticien**. De nouveaux rendez-vous avaient été fixés à un peu plus de la moitié des familles, avant tout pour tester les parents et leur communiquer les résultats. Quelques familles ont ensuite continué à en rencontrer un pendant quelques temps, le plus souvent à la

demande du généticien qui souhaitait connaître l'évolution de l'enfant. Les parents semblent ne plus voir l'utilité de ces consultations et certains n'apprécient que modérément de recevoir une facture pour une visite qui paraît plus utile au généticien qu'à leur enfant. Les familles dont le diagnostic n'est pas confirmé ont aussi cessé le suivi, sans chercher à savoir si de nouveaux tests génétiques étaient disponibles. La famille en attente de diagnostic n'a même jamais rencontré de généticien. Une explication pourrait résider dans l'absence de nouveau projet parental des familles et donc dans l'absence d'indication d'un conseil génétique ; l'autre hypothèse est que 9/11 cas sont dus à des accidents génétiques (seuls deux cas de transmission par un parent ont été mis en évidence et aucune de ces familles n'a eu d'autre enfant par la suite). Il vaudrait la peine d'interroger directement les parents à ce sujet. Il est regrettable que les généticiens soient privés de l'expertise des familles. La connaissance de l'évolution de ces enfants est une information précieuse ; elle permet aux généticiens de mieux cerner ces diagnostics rares dans l'intérêt des familles qui y sont nouvellement confrontées.

Aux visites médicales s'ajoutent les **suivis paramédicaux**. La situation des enfants intégrés dans des classes ordinaires diverge sur ce point de celle des autres enfants ; les transports entre le domicile et le lieu de scolarisation sont gérés par les parents pour les premiers alors qu'un transport est organisé pour les seconds. De même, les parents des enfants intégrés en classe ordinaire assument les déplacements jusqu'au lieu de rééducation alors que la plupart des thérapies des seconds ont lieu sur leur lieu de scolarisation. Le nombre de (séances de) thérapies disponibles est également plus faible pour les enfants scolarisés en classe ordinaire, qui se retrouvent en "concurrence" avec leurs camarades de classe. A certains endroits prévalent des limitations arbitraires qui rendent impossibles des thérapies simultanées dont l'indication est pourtant établie. A ceux qui avanceraient que les enfants intégrés en

milieu ordinaire sont moins lourdement atteints que les autres, je rétorquerais que de l'adéquation de leur prise en charge dépend leur intégration future dans la société et le monde du travail. La documentation interne de l'association Valentin APAC⁴¹ va dans ce sens : « *Le retour d'expérience actuel montre qu'il est rare que les acquisitions régressent ... si ... l'environnement reste stimulant et que la prise en charge ... se poursuit (kiné, psychomotricité, etc.).* » Il règne ainsi une forme d'inégalité en matière de rééducation dont les parents commencent par faire les frais. Quant à leurs conséquences à long terme sur les enfants, elles sont pour l'heure inconnues ...

L'impact de la MR sur la **vie sociale** est terrible pour plus de la moitié des parents. Outre la diminution ou l'interruption de 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 et **s'isolent socialement** (Gargiulo, 2009). 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** dans les domaines scolaire, social, privé ou professionnel ont encore renforcé le sentiment d'isolement social de deux tiers des familles.

Les parents qui ont bénéficié des **prestations du SEI** soulignent le véritable rôle d'accompagnement joué par ces pédagogues : information, soutien psychologique, appui dans les démarches administratives, orientation vers d'autres professionnels, etc. La fin de leur intervention unanimement saluée laisse un vide immense au moment de la scolarisation. Un sondage mené récemment par l'association Insieme Vaud montre que les parents désirent un accompagnement éducatif et psychosocial à domicile : « *Presque 84% [des parents] souhaiterait [sic] bénéficier d'un accompagnement faisant suite au SEI.* » (Santi, 2013) Insieme Vaud va entamer des

⁴¹ Valentin APAC = association de patients porteurs d'anomalies chromosomiques (France)

discussions avec les institutions politiques concernées pour débattre de ce besoin et parler d'un possible projet pilote.

Au moment de la **scolarisation**, une grande partie des enfants rejoint des classes d'adaptation, principalement en milieu ordinaire. Privés du soutien du SEI, les parents reprennent alors la coordination de la scolarité. L'intégration scolaire ne va pas de soi ; les conflits avec les enseignants sont fréquents, souvent liés à la peur, à la méconnaissance, au manque de formation (continue). Même si le Valais est décrit comme un précurseur dans ce domaine, « *l'intégration en milieu ordinaire reste précaire* » : « *Il faut à nouveau convaincre ... lors des changements de classes, d'un niveau à l'autre ou d'un établissement à l'autre.* » (Piérart et al., 2012) Des recherches récentes menées en partie en Valais confirment l'intérêt de l'intégration, tant d'un point de vue sociopolitique que pédagogique (Sermier Dessemontet, Benoit et Bless, 2011). L'intérêt de l'enfant doit naturellement primer et le choix des parents être respecté. Dans cette optique, il est d'autant plus important de pouvoir conserver une personne de référence, capable de faire le lien avec les enseignants.

Se pose ainsi tout naturellement la question d'un **nouveau professionnel, formé spécifiquement dans le domaine des MR**, qui puisse accompagner les parents dans leur **parcours de vie** (Salbreux, 2006). Ce facilitateur coordonnerait les interventions des professionnels des différents milieux (médical, paramédical, psychologique, administratif, juridique, social, éducatif, pratique) sans les concurrencer ; grâce à sa connaissance du terrain, il poursuivrait sur la lancée du formidable travail d'accompagnement amorcé par le SEI. La nature exacte de son activité (accompagnement, conseil, coaching, mentorat, etc.), sa dénomination (coordinateur, référent de situation, etc.) et son cadre (réseau, équipe interdisciplinaire, etc.) restent à définir, tout en sachant que le partage des compétences entre la Confédération et

les cantons ainsi que le plurilinguisme suisse complexifieront la mise en place d'une nouvelle structure.

Une initiative intéressante a vu le jour en France : PRIOR (Plate-forme Régionale d'Information et d'Orientation des maladies Rares), dont les principaux rôles sont l'information, l'orientation, l'accompagnement et la formation. Destiné aussi bien aux personnes concernées, à leur entourage et à leurs associations qu'aux professionnels, *« ce projet régional pilote ... ne pratique ni soins ni diagnostic. C'est une équipe mobile d'évaluation des besoins et de coordination de parcours de santé et de vie au service des personnes atteintes de maladies rares. Ce service public a pour mission l'évaluation des besoins et la prise en compte du retentissement de la maladie dans tous les gestes de la vie quotidienne des personnes et de leur entourage concernés par une maladie rare ... »*⁴².

5 CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES

2014 devrait marquer en Suisse un tournant dans la vie des personnes concernées avec l'arrivée du premier plan national MR. Cette stratégie devrait améliorer leur situation, répondant ainsi aux préoccupations essentielles exprimées par certains parents :

- amélioration de la situation des personnes atteintes de MR
- clarification des relations avec les assurances sociales
- soutien psychologique dans les moments-clés et tout au long du parcours de vie
- solutions de relève offrant du répit aux familles
- espaces de parole, d'échange et de discussion.

⁴² <http://www.ville-fontenaylecomte.fr/infos/fontenay-infos/infos-generales/222-un-nouveau-service-pour-les-personnes-atteintes-de-maladies-rares-prior.html> (consulté le 13 août 2013)
http://www.chu-angers.fr/?IDINFO=200_14395_7792 (consulté le 13 août 2013)
<http://www.chu-nantes.fr/plate-forme-regionale-d-information-et-d-orientation-des-maladies-rares-nantes-angers-prior--24987.kjsp> (consulté le 13 août 2013)

Un certain temps risque de s'écouler avant que ce plan national MR ne déploie ses effets dans toute la Confédération. Je compte présenter ce mémoire aux institutions de ma région potentiellement concernées⁴³ : Département de la santé, des affaires sociales et de la culture (DSSC) et Département de la formation et de la sécurité (DFS) de l'État du Valais, Observatoire valaisan de la santé (OVS), Service social handicap (SSH) de la fondation Emera, etc. et débiter une étude cantonale de plus vaste envergure ; elle ne se limitera pas aux seules familles, mais englobera cette fois les malades eux-mêmes. Les patients et leurs proches seront recrutés par différents canaux : ProRaris, membres valaisans des associations de patients répertoriées, cabinets de pédiatres, neuropédiatres, spécialistes divers en pédiatrie, généticiens, professionnels paramédicaux, hôpitaux, médias, etc. Son objectif visera à définir précisément leurs besoins et leurs attentes afin de leur proposer un accompagnement systématique.

6 BIBLIOGRAPHIE

AFM, *Accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, évolutives et physiquement invalidantes – Recommandations*, Paris (2006)

Anderson M., Elliott E. J., Zurynski Y. A., Australian families living with rare disease : experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support, *Orphanet journal of rare diseases*, 2013;8:22

Araiedh J. & al., Maladies orphelines : quels rôles pour les associations ?, *Revue Médicale Suisse*, 2013;9:1435-1436

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)

Azéma B., Martinez N., Parcours de santé et parcours de vie des personnes atteintes par une maladie rare, *Bulletin d'information du CREAI Bourgogne*, 2010;306:18-32

Azéma B., Martinez N., Parcours de santé et parcours de vie des personnes atteintes par une maladie rare, *Bulletin d'information du CREAI Bourgogne*, 2010;307:5-17

Azéma B., Martinez N., Parcours de santé et parcours de vie des personnes atteintes par une maladie rare, *Bulletin d'information du CREAI Bourgogne*, 2010;308:7-19

⁴³ <http://www.vs.ch>, <http://www.ovs.ch>, <http://www.emera.ch> (consultés le 14 août 2013)

Ben Soussan P. (ed.), *L'annonce du handicap autour de la naissance en douze questions*, Paris, Érès (A l'aube de la vie) (2006)

Beuscart J.-S., *Étude 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)

Brigance A. H., *Bilan des acquis - Inventaire du développement de l'enfant entre 0 et 7 ans*, 3^{ème} édition revue et validée (1997)

de Kalbermatten C., ProRaris, la voix des patients suisses atteints de maladies rares, *pharmaJournal*, 2013;3:3-5

EUCERD, *Report on the state of the art of rare disease activities in Europe* (2013)

Gargiulo M., *Vivre avec une maladie génétique*, Paris, Albin Michel (2009)

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)

Huyard C., What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients judgements on being ill and being rare, *Health Expectations*, 2009,12:361-370

Kind C., Braga S. & Studer S. (eds.), *Sélectionner ou accepter? La vie en devenir face aux diagnostics prénataux et préimplantatoires*, Chêne-Bourg, Médecine & Hygiène (2009)

Kole A., Faurisson F., *The Voice of 12,000 Patients : Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe* (2009)

Lazor R., d'Amato Sizonenko L., Maladies rares et médicaments orphelins : un enjeu de santé publique, *Bulletin des médecins suisses*, 2011;92:28/29

McGarvey B., Hart C., *An investigation into the social support needs of families who experience rare disorders on the island of Ireland* (2008)

Moulin B., Prise en charge d'un enfant atteint d'une maladie rare : place et rôle de l'accompagnement associatif, *Face à face*, 10 (2007)

Munnich A., *La rage d'espérer – La génétique au quotidien*, Paris, Plon (1999)

Perroud B., *Soutien aux proches d'une personne handicapée dans le Valais Romand*, Travail de diplôme d'étude postgrade HES présenté devant le Centre de Formation Continue (CEFOC) de la HES-SO pour l'obtention du grade de DAS en direction d'institutions éducatives, sociales et médico-sociales (2008)

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)

Rare Disease UK, *Experiences of Rare Diseases : An Insight from Patients and Families* (2010)

Salbreux R. & al., L'accompagnement, *Contraste, Revue de l'ANECAMSP*, 24 (2006)

Santi F., Une question d'équilibre, *Insieme, Ensemble avec et pour les personnes mentalement handicapées*, 2013;2:10-13

Sermier Dessemontet R., Benoit V., Bless G., Schulische Integration von Kindern mit einer geistigen Behinderung – Untersuchung der Entwicklung der Schulleistungen und der adaptiven Fähigkeiten, der Wirkung auf die Lernentwicklung der Mitschüler sowie der Lehrereinstellungen zur Integration, *Empirische Sonderpädagogik*, 2011;4:291-307

Voigtländer T. & al., *Seltene Erkrankungen in Österreich* (2012)

Weng H.-J. & al., Family caregiver distress with children having rare genetic disorders : a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan, *Journal of Clinical Nursing*, 2012;21:160-169

7 RÉSUMÉ/ABSTRACT

RÉSUMÉ

Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais (Suisse) – Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer ?

Les patients atteints de maladie rare sont confrontés à des difficultés caractéristiques et les familles valaisannes concernées n'échappent pas à la règle. Même s'ils bénéficient de soutiens appréciables à certaines étapes de leur parcours de vie, les parents se retrouvent en première ligne pour coordonner la prise en charge de leur enfant. Ce mémoire définit leurs attentes et leurs besoins sur les plans médical, paramédical, psychologique, administratif/juridique et social. Il met en évidence leur besoin d'accompagnement par le truchement d'un nouveau professionnel et souligne le rôle positif des associations de patients. Une étude de plus vaste ampleur est nécessaire en attendant que le plan national maladies rares annoncé en Suisse pour 2014 développe ses effets.

MOTS-CLÉS

Maladie rare, situation, besoins, attentes, accompagnement, familles, parents,

association de patients, plan national, Valais, Suisse

ABSTRACT

Current approach, expectations and relatives' needs for children affected by rare genetic diseases in Valais (Switzerland) – A new support model to be established ?

Patients affected by rare diseases are faced with specific difficulties and those living in the Valais region of Switzerland do not escape these challenges. They benefit from considerable support at certain stages of life. However, the parents find themselves in the front line of having to coordinate their child's care. This report sets out their expectations and needs at a medical, paramedical, psychological, administrative/legal and social level. It highlights their need for support with the assistance of a new type of professional, and underlines the positive role of patients' associations. There is a need for a larger scale study in anticipation of a national plan for rare diseases (announced in Switzerland for 2014).

KEYWORDS

Rare disease, current approach, needs, expectations, support, relatives, parents, patients' association, national plan, Valais, Switzerland

8 REMERCIEMENTS

Aux familles qui se sont livrées sans détour

A mes directeurs de mémoire, Martine Frischmann et Armand Bottani

A mes collègues et aux enseignants du DU

A Nathalie Haslin et Catherine Le Mené

A Anne-Françoise Auberson et Loredana d'Amato Sizonenko

A Arnaud Chiolero et Brenda Spencer

A mes relecteurs

A mes hôtes parisiens

A ma famille et à Julie surtout ...

9 ANNEXES

Annexe 1 : questionnaire

Annexe 2 : lettre d'accompagnement

Annexe 3 : formulaire de consentement éclairé

FIL ROUGE DE L'ENTRETIEN

BUT : Évaluer la prise en charge d'une dizaine de familles concernées par une maladie d'origine génétique ou supposée telle – souvent rare - en Valais (Suisse)

- Établir un état des lieux
- Évaluer les difficultés rencontrées dans la prise en charge
- Inventorier les besoins et les attentes des familles concernées

SOMMAIRE

1. Données familiales
2. Diagnostic : annonce, information et ressenti
3. Accompagnement psychologique
4. Volet administratif et juridique
5. Gestion de la maladie au quotidien, impact familial
6. Aspects psycho-sociaux : scolarisation et vie sociale
7. Contacts avec les associations et les familles concernées
8. Satisfaction globale
9. Un nouveau mode d'accompagnement à instituer ?

RAPPEL : Ces données sont strictement confidentielles et resteront totalement anonymes.

Date de l'entretien

Rempli avec le père la mère

1. Données familiales

1.1. Enfant concerné

Diagnostic : connu : _____
 supposé _____
 inconnu _____

Nom (initiales)	Prénom (initiales)	Date de naissance	Lieu de naissance	Sexe

1.1. Manifestations de la maladie

- Problèmes moteurs ? oui non
Si oui, préciser

- Problèmes de langage ? oui non
Si oui, préciser

- Problèmes auditifs ? oui non

Si oui, préciser

- Problèmes visuels ? oui non

Si oui, préciser

- Problèmes fonctionnels (p. ex. respiration, digestion, etc.) ? oui non

Si oui, préciser

- Difficultés comportementales ? oui non

Si oui, préciser ?

- Une évaluation psychologique (test de QI) a-t-elle déjà été faite ? oui non

Comment les résultats vous ont-ils été restitués ?

Comment l'ont-ils été aux intervenants impliqués dans le suivi ?

Quelle incidence ces résultats ont-ils eu sur la prise en charge de votre enfant ?

Âge de l'enfant estimé par les parents : par le père _____ la mère _____

- Autres problèmes ? oui non

Si oui, préciser

1.2. Parents biologiques de l'enfant, fratrie, apparentés

Les données correspondent au père et à la mère biologiques de l'enfant (qui ont conçu l'enfant), même si l'enfant est maintenant élevé par quelqu'un d'autre (par exemple dans une famille séparée ou recomposée).

1.2.1. Père

Nom (initiales)	Prénom (initiales)	Date de naissance	Porteur de la maladie
			<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> non testé <input type="checkbox"/> sans objet

1.2.2. Mère

Nom (initiales)	Prénom (initiales)	Date de naissance	Porteuse de la maladie
			<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> non testée <input type="checkbox"/> sans objet

1.2.3. Frères et sœurs

Nom (initiales)	Prénom (initiales)	Date de naissance	Porteur(s) de la maladie
			<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> non testé(e) <input type="checkbox"/> sans objet
			<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> non testé(e) <input type="checkbox"/> sans objet
			<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> non testé(e) <input type="checkbox"/> sans objet
			<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> non testé(e) <input type="checkbox"/> sans objet

1.2.4. Apparentés

- Des apparentés ont-ils été testés ? oui non sans objet

1.3. Description de la cellule familiale

- L'enfant vit avec sa famille en institution autre : _____

Commentaire

2. Diagnostic : circonstances, annonce, information, suivi et ressenti

2.1. Circonstances du diagnostic

- L'anomalie a-t-elle été dépistée pendant la grossesse ? oui non
Que vous a-t-on proposé ?

Qu'auriez-vous souhaité ?

- S'il n'y a pas eu de diagnostic pendant la grossesse ou à la naissance, âge auquel les parents ou d'autres personnes se sont inquiétés : _____
- Raison de l'inquiétude :
 - hypotonie pas de préhension pas d'accroche du regard retard à la marche
 - retard de langage trouble du comportement autre _____
- Est-ce une personne tierce qui a signalé le problème en premier ? oui non
Si oui : qui ?
 - famille _____ maman de jour amis pédiatre institutrice
 - autre _____
- Qui êtes-vous allé(s) consulter ? _____
- Avez-vous vu d'autres médecins ? oui _____ non
- Que vous a-t-on dit ? _____
- Quel diagnostic avez-vous reçu ? _____
- D'autres diagnostics ont-ils été évoqués ? _____
- Âge de votre enfant au moment du diagnostic : _____
- Âge des premières consultations spécialisées : _____
- Si vous n'avez toujours pas reçu de diagnostic, depuis combien de temps l'attendez-vous ? ___ ans
- Comment ressentez-vous le fait de ne pas avoir de diagnostic ?

Commentaire

2.2. Annonce du diagnostic

- Les deux parents étaient-ils présents ? oui non
Si non, pourquoi ? _____
- Par qui le diagnostic vous a-t-il été communiqué ? _____

- Comment le diagnostic vous a-t-il été communiqué ?
 entretien courrier e-mail SMS téléphone couloir pas de porte
 autre (préciser) _____
- La personne chargée de l'annonce a-t-elle pris le temps nécessaire ? oui non

Commentaire

2.3. Informations transmises lors de l'annonce

- Les informations médicales que vous avez reçues étaient-elles suffisantes (risque d'avoir un autre enfant atteint, pronostic, etc.) ?
 oui non trop importantes (quantité) trop détaillées (droit de ne pas savoir)
- Avez-vous compris l'information que vous avez reçue ?
 oui non partiellement
- Estimez-vous que la personne qui vous a transmis le diagnostic connaissait suffisamment la maladie de votre enfant ? oui non
 Si non, l'a-t-elle reconnu ? oui non
 Que vous a-t-elle proposé ? _____
- Avez-vous reçu d'autres informations ? oui non
 Si oui, dans quels domaines ? _____
 psychologique oui non
 administratif et juridique oui non
 social oui non
 pratique oui non
 autre _____ oui non

Commentaire

- Comment vous êtes-vous informé(e)(s) par la suite ?
 spécialiste organisation de patients internet helplines forum DVD
 brochure, revue, livre, etc. aucune information reçue
- Disposez-vous maintenant de suffisamment d'informations ? oui non
- Disposez-vous d'un(e) référent(e) à qui adresser vos questions ?
 oui non qui ? _____

- Vous a-t-on proposé un deuxième rendez-vous ? oui non

Si oui, après combien de temps ? _____

2.4. Ressenti lors de l'annonce

- Vos sentiments, vos questions, vos émotions ont-ils été pris en compte par votre interlocuteur ? oui non
- Avez-vous obtenu les réponses souhaitées ? oui non
- Quelles émotions avez-vous ressenties ? _____

Commentaire

3. Accompagnement psychologique

- Un(e) psychologue était-il(elle) présent(e) au moment de l'annonce ? oui non
Auriez-vous souhaité sa présence ? oui non
- Vous a-t-on proposé de l'aide au moment de l'annonce ? oui non
Si oui, par qui vous a-t-elle été proposée ? _____
- Quel type d'aide vous a-t-on proposé ? _____
- Avez-vous dû rechercher vous-même cette aide ? oui non
- Après de qui en avez-vous finalement trouvé ?
 psychologue psychiatre association de patients groupe de parole
 entourage familles concernées
 autre (préciser) _____
- Cette aide psychologique vous a-t-elle parue adaptée à votre situation (connaissance de la maladie, conséquences, etc.) ? oui non
Si non, pourquoi ? _____
- Une prise en charge psychologique a-t-elle été proposée à la fratrie ? oui non
Si oui, pour quelles raisons ? _____
- Y a-t-il une thérapie familiale mise en place ? oui non
Si oui, pour quelles raisons ? _____

Commentaire

- Qu'est-ce qui a été mis en œuvre pour vous aider à surmonter vos difficultés, qu'est-ce qui aurait pu l'être, qu'est-ce qui pourrait l'être encore ?

Commentaire

4. Volet administratif et juridique

4.1. Aides sociales, autres prestations d'aide

- Avez-vous entendu parler de l'allocation pour mineurs impotents ? oui non
Par qui en avez-vous entendu parler ? _____
En bénéficiez-vous ? oui non
Si oui, degré : faible moyen grave depuis _____
Si non, pourquoi ? _____
- Avez-vous entendu parler du supplément pour soins intenses ? oui non
Par qui en avez-vous entendu parler ? _____
En bénéficiez-vous ? oui non
Si oui, degré : faible moyen grave depuis _____
Si non, pourquoi ? _____
- Avez-vous entendu parler de la contribution d'assistance ? oui non
Par qui en avez-vous entendu parler ? _____
En bénéficiez-vous ? oui non
Si oui, degré : 0 1 2 3 4 depuis _____
Si non, pourquoi ? _____
- Avez-vous entendu parler de la carte de légitimation pour voyageur avec handicap des CFF ? oui non
Par qui en avez-vous entendu parler ? _____
En bénéficiez-vous ? oui non
Si oui, depuis _____
Si non, pourquoi ? _____
- Bénéficiez-vous d'autres types d'aide (p. ex. prestations LAMal, Croix-Rouge, etc.) ? oui non
Si oui, préciser : _____
Depuis _____
Par qui en avez-vous entendu parler ? _____

4.2. Contacts avec les services administratifs

- Avez-vous pu obtenir des informations sur vos droits et comprendre le fonctionnement des institutions concernées ?
 oui non partiellement

Si non ou partiellement, pourquoi ?

Commentaire

- Renoncez-vous parfois à certaines démarches ? oui non

Si oui, pourquoi (plusieurs réponses possibles) ?

- démarches énergivores et chronophages
- conditions d'obtention incompréhensibles
- difficulté d'obtenir une information complète centralisée
- délai de traitement des dossiers
- décalage entre les besoins et la temporalité des services administratifs
- prestations existantes ne correspondent pas aux besoins
- autre raison _____

4.3. Soutien administratif et juridique

- Auriez-vous besoin d'une aide administrative et juridique ? oui non

- Avez-vous déjà recouru aux compétences d'une association/assistant(e) social(e)/avocat(e)/protection juridique/familles concernées, etc. pour faire reconnaître les droits de votre enfant ? oui non

Si oui, préciser : _____

Depuis _____

Par qui en avez-vous entendu parler ? _____

Raison

Résultats

- Avez-vous renoncé à recourir à ce type de services ? oui non

Si oui : raisons financières temps énergie découragement autre raison

Préciser

4.4. Financement

- Devez-vous ou avez-vous dû financer vous-même(s) certaines prestations ?

oui ⇨ montant annuel approximatif _____ CHF

non (cf. point 5.5.1.1.)

Si oui, préciser

soins médicaments traitements médicaux dispositifs médicaux et moyens auxiliaires physiothérapie, logopédie, psychomotricité, ergothérapie, etc.

compléments alimentaires autre _____

Pour quelles raisons ?

--

- Quel a été l'impact de la maladie de votre enfant sur votre budget familial ?

nul

moyen

important

5. Gestion de la maladie au quotidien, impact familial

5.1. Formation et activité professionnelle des parents

- La maladie de votre enfant a-t-elle modifié vos conditions de travail ? oui non

	Père	Mère
Formation*		
Profession exercée		
Avant la grossesse	<input type="checkbox"/> Temps plein <input type="checkbox"/> Temps partiel <input type="checkbox"/> Sans emploi <input type="checkbox"/> Demandeur d'emploi	<input type="checkbox"/> Temps plein <input type="checkbox"/> Temps partiel <input type="checkbox"/> Sans emploi <input type="checkbox"/> Demandeuse d'emploi
Actuellement	<input type="checkbox"/> Temps plein <input type="checkbox"/> Temps partiel <input type="checkbox"/> Sans emploi <input type="checkbox"/> Demandeur d'emploi	<input type="checkbox"/> Temps plein <input type="checkbox"/> Temps partiel <input type="checkbox"/> Sans emploi <input type="checkbox"/> Demandeuse d'emploi
Modification du temps de travail en raison de la maladie de votre enfant	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Licenciement du fait d'une présence insuffisante et/ou d'absences répétées	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Réduction du temps de travail : depuis quand ?		
Réduction du temps de travail : pourcentage ?		
Motif		

*école obligatoire, CFC, maturité, maîtrise, haute école, université, autre

5.2. Garde de l'enfant malade

- Pour la garde de votre enfant, avez-vous recours
 A la famille oui (préciser) _____ non
 Recours systématique et régulier ? oui non À cause du handicap ? oui non
 Fréquence tous les jours plusieurs fois par semaine plusieurs fois par mois
- Aux amis oui non
 Recours systématique et régulier ? oui non À cause du handicap ? oui non
 Fréquence tous les jours plusieurs fois par semaine plusieurs fois par mois
- Structure de garde officielle oui (préciser) _____ non
 Recours systématique et régulier ? oui non À cause du handicap ? oui non
 Fréquence tous les jours plusieurs fois par semaine plusieurs fois par mois
- Structure de décharge oui non
 Si oui, préciser :
 professionnels-relais institutions-relais accueil/centre de jour autre _____
 Recours systématique et régulier ? oui non À cause du handicap ? oui non
 Fréquence tous les jours plusieurs fois par semaine plusieurs fois par mois
 (p. ex. week-ends) vacances

5.3. Aménagements nécessités par la situation

- Avez-vous dû procéder à des aménagements liés à la maladie de votre enfant ?
 oui non
 Si oui :
 Déménagement lié au handicap ? oui non
 Véhicule de la famille avec aménagement spécifique ? oui non
 Aménagements particuliers du domicile ? oui non
 Système d'alerte oui non
 Aides techniques oui _____ non
 Autre (préciser) : _____
- Besoin d'aide extérieure oui non
 auxiliaire de vie
 femme de ménage
 professionnel(le) à domicile
 (formé(e) à la maladie génétique ? oui non pas disponible)

5.4. Temps consacré par la famille elle-même aux soins de l'enfant

Durée des soins médicaux quotidiens (hors soins de physiothérapie ou de rééducation) assurés par les parents ou la fratrie (pose de corset, soin de stomie, gavage, alimentation parentérale)	<input type="checkbox"/> aucun <input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-60 min <input type="checkbox"/> > 1 heure
Durée des soins quotidiens de physiothérapie ou de rééducation assurés par les parents ou la fratrie	<input type="checkbox"/> aucun <input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-60 min <input type="checkbox"/> > 1 heure

Durée des soins d'hygiène quotidiens (toilette, habillement, etc.) assurés par les parents ou la fratrie	<input type="checkbox"/> aucun <input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-60 min <input type="checkbox"/> > 1 heure
Durée des aides quotidiennes (mise au lit, aide aux repas, etc.) assurés par les parents ou la fratrie	<input type="checkbox"/> aucun <input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-60 min <input type="checkbox"/> > 1 heure
Durée des soins à domicile par une personne extérieure (physiothérapeute, infirmière)	<input type="checkbox"/> aucun <input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-60 min <input type="checkbox"/> > 1 heure
Présence d'une tierce personne à domicile pour la surveillance de l'enfant	<input type="checkbox"/> aucune <input type="checkbox"/> < 8 h/semaine <input type="checkbox"/> 8-20 h/semaine <input type="checkbox"/> plein-temps

5.5. Suivi médical et paramédical

5.5.1. Suivi médical

5.5.1.1. Centre de référence, traitement

Existe-t-il un centre de référence pour la maladie de votre enfant ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ne sait pas Si oui, où ? _____ Vous y rendez-vous ? _____ <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Existe-t-il un traitement pour la maladie de votre enfant ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ne sait pas Si oui, préciser : <input type="checkbox"/> médicamenteux <input type="checkbox"/> chirurgical <input type="checkbox"/> autre _____
Comment le traitement est-il financé ?	<input type="checkbox"/> caisse-maladie <input type="checkbox"/> assurance-invalidité <input type="checkbox"/> autre _____ <input type="checkbox"/> parents (cf. point 4.4)

5.5.1.2. Spécialistes consultés

Spécialiste	Est-ce à proximité (même ville) ou à distance ?	Canton	Nombre de visites par an	Délai pour obtenir un rendez-vous ?	Temps de déplacement	Mode de déplacement
Pédiatre	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d			< 1 semaine 1 mois 2-3 mois 4-6 mois > 6 mois		- à pied - véhicule personnel - transports en commun - taxi - ambulance - autre
Neuropédiatre	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
Pédopsychiatre	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
ORL	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
Ophthalmologue	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
Cardiologue	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
Gastroentérologue	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
Pneumologue	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
Néphrologue	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					
Endocrinologue	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d					

Dermatologue	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d				
Orthopédiste	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d				
Médecin de réadaptation	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d				
Dentiste/orthodontiste	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d				
Établissement hospitalier	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d				
Autre	<input type="checkbox"/> p <input type="checkbox"/> d				

5.5.2. Suivi paramédical

- Dans quelles structures votre enfant est-il suivi ?
 - Privé oui non
 - SMSPP (Service médical scolaire et psychopédagogique) (Sion) oui non
 - CDTEA (Centre pour le développement et la thérapie de l'enfant et de l'adolescent) oui non
 - Autre oui _____ non

5.5.2.1. Prises en charge en cours

Spécialité	Logopédie	Physiothérapie	Psychomotricité
Suivi actuellement mis en place	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> souhaité, pas disponible <input type="checkbox"/> ne sait pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> souhaité, pas disponible <input type="checkbox"/> ne sait pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> souhaité, pas disponible <input type="checkbox"/> ne sait pas
Lieu	<input type="checkbox"/> privé <input type="checkbox"/> SMSPP (Sion) <input type="checkbox"/> CDTEA <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> privé <input type="checkbox"/> SMSPP (Sion) <input type="checkbox"/> CDTEA <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> privé <input type="checkbox"/> SMSPP (Sion) <input type="checkbox"/> CDTEA <input type="checkbox"/> autre _____
Proposé par	<input type="checkbox"/> généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> autre _____
Âge auquel la rééducation a été proposée ? (années)			
Âge effectif du début de la rééducation ? (années)			
Nombre de séance(s) par semaine			
Durée des séances (min)	<input type="checkbox"/> < 20 min <input type="checkbox"/> 20-40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> > 60 min	<input type="checkbox"/> < 20 min <input type="checkbox"/> 20-40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> > 60 min	<input type="checkbox"/> < 20 min <input type="checkbox"/> 20-40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> > 60 min
Mode de déplacement	<input type="checkbox"/> à pied <input type="checkbox"/> véhicule personnel <input type="checkbox"/> transports en commun <input type="checkbox"/> taxi <input type="checkbox"/> ambulance <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> à pied <input type="checkbox"/> véhicule personnel <input type="checkbox"/> transports en commun <input type="checkbox"/> taxi <input type="checkbox"/> ambulance <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> à pied <input type="checkbox"/> véhicule personnel <input type="checkbox"/> transports en commun <input type="checkbox"/> taxi <input type="checkbox"/> ambulance <input type="checkbox"/> autre _____
Temps de déplacement	<input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-45 min <input type="checkbox"/> 45-60 min <input type="checkbox"/> 60-90 min <input type="checkbox"/> > 90 min	<input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-45 min <input type="checkbox"/> 45-60 min <input type="checkbox"/> 60-90 min <input type="checkbox"/> > 90 min	<input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-45 min <input type="checkbox"/> 45-60 min <input type="checkbox"/> 60-90 min <input type="checkbox"/> > 90 min

Spécialité	Ergothérapie	Psychologie	Autre _____
Suivi actuellement mis en place	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> souhaité, pas disponible <input type="checkbox"/> ne sait pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> souhaité, pas disponible <input type="checkbox"/> ne sait pas	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> souhaité, pas disponible <input type="checkbox"/> ne sait pas

Lieu	<input type="checkbox"/> privé <input type="checkbox"/> SMSPP (Sion) <input type="checkbox"/> CDTEA <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> privé <input type="checkbox"/> SMSPP (Sion) <input type="checkbox"/> CDTEA <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> privé <input type="checkbox"/> SMSPP (Sion) <input type="checkbox"/> CDTEA <input type="checkbox"/> autre _____
Proposé par	<input type="checkbox"/> généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> autre _____
Âge auquel la rééducation a été proposée ? (années)			
Âge effectif du début de la rééducation ? (années)			
Nombre de séance(s) par semaine			
Durée des séances (min)	<input type="checkbox"/> < 20 min <input type="checkbox"/> 20-40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> > 60 min	<input type="checkbox"/> < 20 min <input type="checkbox"/> 20-40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> > 60 min	<input type="checkbox"/> < 20 min <input type="checkbox"/> 20-40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> > 60 min
Mode de déplacement	<input type="checkbox"/> à pied <input type="checkbox"/> véhicule personnel <input type="checkbox"/> transports en commun <input type="checkbox"/> taxi <input type="checkbox"/> ambulance <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> à pied <input type="checkbox"/> véhicule personnel <input type="checkbox"/> transports en commun <input type="checkbox"/> taxi <input type="checkbox"/> ambulance <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> à pied <input type="checkbox"/> véhicule personnel <input type="checkbox"/> transports en commun <input type="checkbox"/> taxi <input type="checkbox"/> ambulance <input type="checkbox"/> autre _____
Temps de déplacement	<input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-45 min <input type="checkbox"/> 45-60 min <input type="checkbox"/> 60-90 min <input type="checkbox"/> > 90 min	<input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-45 min <input type="checkbox"/> 45-60 min <input type="checkbox"/> 60-90 min <input type="checkbox"/> > 90 min	<input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-45 min <input type="checkbox"/> 45-60 min <input type="checkbox"/> 60-90 min <input type="checkbox"/> > 90 min

5.5.2.2. Derniers bilans réalisés

Spécialité	Bilan réalisé en 2012	Bilan écrit reçu	Satisfaction par rapport au suivi	Commentaire
Logopédie	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait	
Physiothérapie	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait	
Psychomotricité	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait	
Ergothérapie	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait	
Psychologie	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait	
Autre _____	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait	

- Qu'est-ce que ces bilans vous ont apporté ?
Qu'en espérez-vous ?

Commentaire

6. Aspects psycho-sociaux : vie préscolaire et scolaire, vie sociale

6.1. Vie préscolaire et scolaire

6.1.1. Pour les enfants non scolarisés n'ayant pas l'âge d'aller à l'école

	Nombre de demi-journées par semaine
A domicile (sous la garde des parents)	
A domicile (sous la garde des grands-parents ou d'autres membres de la famille)	
Crèche	
Maman de jour	
Garde d'enfant à domicile	
Halte garderie	
Jardin d'enfant	
Autre	

6.1.2. Office éducatif itinérant (pour les enfants qui n'ont pas l'âge d'aller à l'école ou qui sont à l'école infantine)

Suivi par un(e) enseignante spécialisée en éducation précoce ?	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Proposé par	
Nombre de séance(s) hebdomadaire(s)	
Durée des séances	
Lieu des séances	<input type="checkbox"/> domicile <input type="checkbox"/> école

6.1.3. Enfant en âge scolaire non scolarisé

Motif de non-scolarisation	
Refus parental pour raison personnelle	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Refus de l'école pour manque de structure, de personnel qualifié, ...	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Manque de place (sur liste d'attente)	<input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
Si sur liste d'attente :	
Durée de l'attente (en mois) ?	
Nombre d'établissements visités/contactés dans l'année ?	

6.1.4. Lieu(x) fréquenté(s) par l'enfant

- Scolarisation : jamais scolarisé
 non scolarisé actuellement
 dans un seul établissement
 dans plusieurs établissements
- Fréquente un établissement scolaire ? oui non
 Si oui :
 école privée école publique classe d'adaptation décentralisée
 autre _____
- Fréquente une institution spécialisée ? oui non
 Si oui :

Nom de l'établissement	Nombre de demi-journées (complètes ou partielles où l'enfant est présent)	Nombre d'heures d'accueil par semaine	Mode de déplacement spécifiquement nécessaire pour rejoindre le site	Durée de déplacement
			<input type="checkbox"/> en compagnie de la fratrie <input type="checkbox"/> à pied <input type="checkbox"/> véhicule personnel <input type="checkbox"/> transports en commun <input type="checkbox"/> taxi <input type="checkbox"/> ramassage scolaire <input type="checkbox"/> autre	<input type="checkbox"/> < 15 min <input type="checkbox"/> 15-30 min <input type="checkbox"/> 30-45 min <input type="checkbox"/> 45-60 min <input type="checkbox"/> 60-90 min <input type="checkbox"/> > 90 min

- Hébergement partiel en internat ? oui non
 Si oui : nombre habituel de nuits en internat par semaine (hors période de vacances) : _____

6.1.5. Scolarisation à domicile

- Votre enfant est-il scolarisé à domicile ? oui non
 Si oui : par les parents autre (préciser) _____

6.1.6. Parcours scolaire

- Entrée retardée à l'école enfantine : oui, de ___ ans non
- Nombres d'années redoublées à l'école enfantine ? _____
- Entrée retardée à l'école primaire : oui, de ___ ans non
- Nombres d'années redoublées à l'école primaire ? _____
- Entrée retardée au cycle d'orientation : oui, de ___ ans non
- Nombres d'années redoublées au cycle d'orientation ? _____
- Y a-t-il ou y a-t-il eu des rapports conflictuels avec les enseignants ? oui non
- Y a-t-il eu une période de déscolarisation ? oui non
 Si oui, pour quelle raison ? _____

- Actuellement, comment se passe la scolarité ?

- Comment êtes-vous impliqué(e)(s) dans le projet pédagogique de votre enfant ?

Commentaire

6.2. Vie sociale

6.2.1. Activités sportives/récréatives

- Votre enfant a-t-il des activités sportive et/ou récréatives (musique, théâtre, etc.) :
 oui non

Si oui :

Type d'activité	Cadre	Descriptif
<input type="checkbox"/> sport en salle <input type="checkbox"/> sport d'extérieur <input type="checkbox"/> natation <input type="checkbox"/> musique/chant <input type="checkbox"/> théâtre <input type="checkbox"/> danse <input type="checkbox"/> poney/équitation <input type="checkbox"/> autre _____	<input type="checkbox"/> individuel <input type="checkbox"/> collectif <input type="checkbox"/> les deux	

- Quel impact la maladie de votre enfant a-t-elle sur
 - votre vie sociale ?

Commentaire

- celle de votre enfant ?

Commentaire

6.3. Discrimination, isolement social

- Avez-vous souffert d'une quelconque discrimination en raison de la maladie de votre enfant ?
 - Domaine scolaire oui non
 Si oui, préciser _____
 - Domaine contacts sociaux/loisirs oui non
 Si oui, préciser _____

- Domaine privé oui non

Si oui, préciser _____

- Souffrez-vous d'isolement social en raison de la maladie de votre enfant ?

oui non

Commentaire

--

7. Adhésion aux associations

- Êtes-vous membre(s) d'association(s) ? oui / non

Si oui :

Nom	Depuis	Actif dans l'association	Assistez-vous aux réunions annuelles ?	Qui vous a fait découvrir l'association* ?
1		<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> parfois <input type="checkbox"/> souvent <input type="checkbox"/> toujours	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> parfois <input type="checkbox"/> souvent <input type="checkbox"/> toujours	
2		<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> parfois <input type="checkbox"/> souvent <input type="checkbox"/> toujours	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> parfois <input type="checkbox"/> souvent <input type="checkbox"/> toujours	
3		<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> parfois <input type="checkbox"/> souvent <input type="checkbox"/> toujours	<input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> parfois <input type="checkbox"/> souvent <input type="checkbox"/> toujours	

*médecin traitant, généticien, neurologue, psychiatre, autre médecin, pharmacien, psychologue, physiothérapeute ou autre paramédical, Orphanet, autre site internet, rencontre avec une famille concernée, autre

- Le soutien d'autres parents vous serait-il utile ou vous aurait-il été utile ?

actuellement oui non

après l'annonce du diagnostic oui non

Pourquoi ?

--

8. Satisfaction globale

Prise en charge médicale (médecin traitant)	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Suivi ambulatoire médical spécialisé	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Hospitalisation	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Compréhension, écoute et respect des professionnels à vos demandes	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Institutions spécialisées	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Internat	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Contacts avec les services administratifs (assurances sociales)	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait

Aides disponibles	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Scolarisation	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Contacts sociaux et loisirs	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Coordination globale des soins	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Coordination globale de la scolarité	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait
Fréquentation d'un groupe d'entraide / association de patients / etc. _____ _____ _____ _____	<input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait <input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait <input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait <input type="checkbox"/> très satisfait <input type="checkbox"/> satisfait <input type="checkbox"/> peu satisfait <input type="checkbox"/> pas du tout satisfait

Commentaire

9. Un nouveau mode d'accompagnement à instituer ?

9.1. Coordination GLOBALE de la prise en charge

- Qui coordonne la prise en charge de votre enfant ?
 parents infirmière généticien pédiatre autre _____

9.2. Accompagnement comme aide au travail de coordination

- Besoin d'un professionnel nouveau, accompagnant spécialisé ?
 coordination permanente des intervenants
 négociation avec les partenaires concernés
 obtention de l'information administrative
 suivi des dossiers
 scolarisation
 autre _____

- Qu'auriez-vous souhaité ? Que souhaitez-vous encore ?

Vos attentes

Christine de Kalbermatten
Ave Ritz 33
1950 Sion
Téléphone 027 321 16 94
Mobile 079 246 56 64
cdek@bluewin.ch

Chères Familles,

En novembre 2012, j'ai commencé à Paris une formation en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille. Il s'agit d'une formation en psychologie et en psychopathologie, dispensée à la Faculté de Médecine Pierre et Marie Curie, à l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière. Elle porte sur les effets de la révélation de la maladie génétique et le travail d'accompagnement qui en découle.

Cette formation inclut la rédaction d'un travail de mémoire. J'ai décidé de le consacrer à l'évaluation des besoins de familles valaisannes à qui a été annoncé au cours des dix dernières années environ un diagnostic de maladie d'origine génétique ou supposée telle, souvent rare. Ce travail sera mené sous forme d'entretiens avec une dizaine de familles, sur la base d'un questionnaire portant sur différents thèmes.

Votre aide et votre expérience me seraient extrêmement précieuses. Ensemble, nous pourrions mettre en évidence les besoins réels des familles, dans le but de prouver aux instances cantonales compétentes la nécessité d'un soutien interdisciplinaire.

Les données récoltées **ne seront communiquées à aucun tiers** et **resteront totalement anonymes**. Ce projet est entièrement privé et ne bénéficie d'aucun financement officiel.

Je vous remercie par avance du temps que vous voudrez bien m'accorder pour répondre à ce questionnaire.

Je me permettrai de vous appeler dans les jours qui suivent pour fixer, si vous l'acceptez bien entendu, un rendez-vous.

Dans l'intervalle, je vous transmets, Chères Familles, mes salutations les meilleures.

Christine de Kalbermatten



Formulaire de consentement libre et éclairé

**TRAVAIL DE MÉMOIRE :
ÉVALUATION DE LA PRISE EN CHARGE D'UNE DIZAINE DE
FAMILLES VALAISANNES CONCERNÉES PAR UNE MALADIE RARE
D'ORIGINE GÉNÉTIQUE OU SUPPOSÉE TELLE**

Réalisation :

Christine de Kalbermatten, étudiante à l'Université Pierre et Marie Curie, Paris
Diplôme universitaire d'accompagnement des personnes atteintes de maladie
génétique et de leur famille

Supervision en Suisse :

Dr. Armand Bottani, généticien, Hôpital du Valais, Sion

Le (la) soussigné(e) :

- Certifie être informé(e) des objectifs du travail de mémoire ci-dessus.
- Affirme avoir reçu et compris les informations fournies avant l'entretien, informations à propos desquelles il (elle) a pu poser toutes les questions qu'il (elle) souhaite.
- Atteste qu'un temps de réflexion suffisant lui a été accordé.
- Certifie avoir été informé(e) qu'il (elle) n'a aucun avantage personnel à attendre de ce mémoire, qui ne bénéficie par ailleurs d'aucun financement extérieur.
- Est informé(e) du fait qu'il (elle) peut interrompre à tout instant sa participation à ce projet si il (elle) le désire.
- Accepte que les entretiens soient enregistrés, puis transcrits anonymement dans un document.
- Est informé(e) que les notes et enregistrements seront détruits dès la fin du travail de mémoire, à savoir au plus tard fin décembre 2013.
- Consent à ce que les données recueillies pendant le travail de mémoire puissent être publiées sous forme anonymisée.
- Est informé(e) que du fait de la rareté des maladies concernées, il ne peut être exclu qu'un lien soit établi avec sa famille ; les données étant anonymes, elles ne peuvent toutefois être attribuées à une famille en particulier.

Le (la) soussigné(e) accepte donc de participer aux entretiens dans le cadre du mémoire mentionné dans l'en-tête.

Date:

Signature :

Contact :

Christine de Kalbermatten, Ave Ritz 33, 1950 Sion

cdek@bluewin.ch

Téléphone +41 27 321 16 94

Mobile +41 79 246 56 64