



Parents ayant un enfant concerné par une maladie rare ou un handicap rare, avec trouble du développement intellectuel : quelle place dans le parcours diagnostique ?



Parcours diagnostique:
du repérage des premiers symptômes
au moment du diagnostic étiologique.

CHIFFRES CLÉS

50 %

des personnes atteintes de
maladies rares sont sans
diagnostic étiologique*.

Objectif Plan National Maladie Rare 2018-2022 :
« Les seules personnes sans diagnostic précis au plus tard
un an après la première consultation d'un spécialiste se
limiteront à celles en impasse diagnostique pour
lesquelles l'état de l'art ne permet pas d'aboutir à un
diagnostic précis ».

Parcours diagnostique long et complexe* :

2 ans

en moyenne

+ de 5 ans

pour plus d'1/4 des patients

*Rapport ERRADIAG (2016)

Parmi 321 enfants avec un diagnostic
généétique. Diagnostic posé :**

6 %

Pendant la grossesse ou à la naissance

33%

Après moins d'un an de recherche

35 %

Après 1-3 ans de recherche

24 %

Après +3 ans de recherche



POINT DE VUE DES PARENTS :

Besoins exprimés lors d'entretiens
auprès de 18 parents***

***Entretiens menés par l'équipe de recherche CASEPRA.
Pour plus d'informations : voir l'infographie n°1

1 - BESOIN D'AVOIR PLUS D'INFORMATIONS ET D'ACCOMPAGNEMENT DE LA PART DES PROFESSIONNELS

- Plus d'information sur : les examens réalisés, les comptes-rendus, les maladies, leur prise en charge , etc.

« Il y a eu un déficit d'information sur ce que signifiaient toutes ces problématiques. On ne m'a pas expliqué le syndrome génétique de mon fils. » (N14)

« C'est le syndrome de XXX. Il a dit le nom mais il n'a pas expliqué. Il n'a pas expliqué donc je n'ai pas compris que c'était grave. On est rentrés tranquille à la maison. » (N12)

« Vous partez avec votre diagnostic et rien. On vous donne un traitement et c'est tout. Mais que devient XX au niveau de ses études, au niveau de sa vie de tous les jours, comment on peut se faire aider ? Débrouillez-vous ». (N22)

2 - BESOIN D'ÊTRE PLUS ÉCOUTÉS ET RECONNUS

- Reconnaissance: des savoirs expérientiels et de l'expertise profane des parents.

« La pédiatre (...) ne voulait rien entendre ». (N15)

« J'ai moi-même remarqué que c'était un enfant différent, pas au niveau physique mais au niveau de son comportement, elle était très molle, aucune tonicité, au niveau de la succion aussi (...). Je l'ai signalé, ils n'ont rien dit. » (N6)

« On m'a expliqué que certains enfants avaient des démarrages difficiles, qu'il ne fallait pas que je m'inquiète. On m'a fait voir une psychologue, on m'a dit que j'étais trop inquiète. Je sentais que ma parole de maman n'était pas entendue (...). Les parents d'enfants handicapés c'est eux qui connaissent le mieux leur enfant et il faut vraiment les écouter. » (N10)

3 -

BESOIN D'UNE PRISE EN CHARGE GLOBALE ET COORDONNÉE POUR L'ENFANT

« C'est moi qui suis allée voir sur les différents sites, les pages Facebook des aidants pour cette maladie, le site de l'association XX. Pour voir que beaucoup de patients avaient de la kiné, de l'orthophonie, voyaient un psy... Et donc là c'est moi qui ait réclamé (...) C'est moi qui disais, là ça serait bien qu'elle ait de l'orthophonie... Il a fallu tout demander et j'avais l'impression à chaque fois de les embêter avec mes demandes ». (N22)

4 -

BESOIN DE FACILITER ET FLUIDIFIER LE PARCOURS DE SOIN:

- Vers une orientation plus rapide aux centres experts Maladies rares et aux spécialistes

« J'ai appelé des neuro-pédiatres. Le problème c'est que pour aller à un rendez-vous avec un neuro-pédiatre, il faut un courrier d'un médecin. (...) Je suis allée taper un peu le point sur la table de l'autre pédiatre en disant maintenant vous me faites un courrier. » (N15)

A NOTER

Filières de santé maladies rares depuis 2014
109 centres de références MR en France et des centres de compétences

DANS LES PROCHAINS "RETOURS SUR LA RECHERCHE" :

N°3

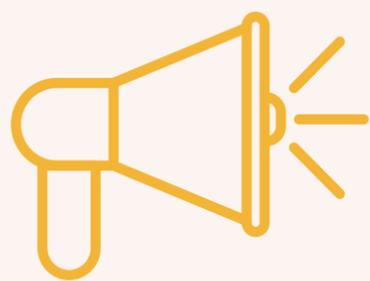
La galaxie d'aide et les arbitrages au sein du foyer

N°4

Les effets de l'emploi sur la santé des parents et le rôle des entreprises

N°5

Les effets de l'aide sur l'emploi et la carrière des parents



L'ENQUÊTE NATIONALE EN LIGNE SE POURSUIT JUSQU'AU 11/12

Vous résidez en France et vous êtes la mère ou le père d'un enfant âgé de 6 mois à moins de 18 ans, concerné par une maladie rare ou un handicap rare.



Partagez votre rôle de parent et les répercussions sur votre santé, vie familiale et professionnelle

> CLIQUEZ ICI <