

**3^{ème} journée annuelle de la filière
FIRENDO
14 décembre 2016**

GT#10

**Liens avec les associations de
patients**

Claudine Colin et Thierry Brue

Associations du GT#10 (1/3)

❖ **Hypophosphatasie Europe**

❖ **Vivre sans thyroïde**

❖ **AFGF** : *Association Française des Familles Galactosémiques de France*

❖ **Valentin APAC** : *Association de Porteurs d'Anomalies Chromosomiques*

L'association Valentin APAC représente les porteurs d'anomalies chromosomiques, y compris les syndromes de Klinefelter, Turner et toutes les anomalies chromosomiques qui entraînent des problèmes hormonaux, et leurs familles.

❖ **Assymcal** : *Association des malades du Syndrome de McCune-Albright et de dysplasie fibreuse des os*

❖ **MAIA** : *Association d'aide et de soutiens de patients souffrant de problèmes d'infertilité*

❖ **MRKH**

L'association représente les femmes atteintes par le syndrome de Rokitansky MRKH qui se traduit par une aplasie utérovaginal. Elle a pour but d'informer le corps médical et le public mais aussi de soutenir, d'orienter et de mettre en relation ses femmes afin de rompre l'isolement.

Associations du GT#10 (2/3)

❖ Craniopharyngiome Solidarité

Son but est de servir un réseau d'échanges et de soutien entre les familles concernées. Le craniopharyngiome est une tumeur cérébrale bénigne (non cancéreuse) qui se développe au niveau de la région hypothalamo-hypophysaire

❖ Acromégales, Pas Seulement

Son but est de faire connaître et reconnaître l'acromégalie afin d'en faciliter le diagnostic et de réduire ainsi les années d'errance médicale. Elles contribuent à l'effort de recherche médicale et participent à l'amélioration des pratiques de soin. Ils apportent de l'information et du réconfort moral aux malades et à leurs proches.

❖ **L'Association syndrome de Wolfram**

Regroupe les personnes atteintes d'une maladie qui se caractérise par l'apparition d'un diabète sucré et d'une atrophie optique qui peut mener à la cécité. Ces deux manifestations peuvent être associées à un diabète insipide. L'Association syndrome de Wolfram s'est fixé pour missions d'accélérer la recherche thérapeutique, contribuer à l'amélioration des soins et soutenir et informer les familles.

Associations du GT#10 (3/3)

❖ AFIF SSR/PAG

Représente les familles ayant un enfant atteint du syndrome de Silver Russell ou né Petit pour l'Age Gestationnel et collabore avec l'équipe du Pr Netchine et des associations européennes et américaine pour améliorer le parcours de soin des enfants SSR.

❖ Association Grandir

"Association de parents d'enfants ayant des problèmes de croissance", regroupe les familles d'enfants traités ou devant être traités par hormone de croissance, ainsi que les adultes ayant été traités ou en cours de traitement par hormone de croissance.

❖ Association Surrénales

Notre but est de regrouper des informations sur les affections des glandes surrénales, Nous cherchons également à mieux faire connaître toutes les maladies des glandes surrénales et à soutenir la recherche dans ce domaine

Professionnels de santé

1. Pr Thierry Brue (*Endocrinologue CR DEFHY Marseille*)
2. Pr Irène Netchine (*Pédiatre endocrinologue CRMERC Paris*)
3. Dr Delphine Drui (*Endocrinologue CC Nantes*)
4. Dr Véronique Tardy-Guidollet (*Médecin biologiste CR des DSD de Lyon*)
5. Sabine Malivoir (*Psychologue CRMERC Paris*)
6. Murielle Ribeiro (*Psychologue Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation pour les Maladies Rares*)

Axe de travail N°1

- ◆ Réunion téléphonique le 27/02/15 entre les coordinateurs du groupe, l'animateur et la chargée de mission Firendo
- ◆ Proposition au groupe d'un premier axe de travail: **l'annonce du diagnostic d'une maladie rare endocrinienne**

Objectifs du questionnaire

- ◆ Identifier les points faibles lors de l'annonce du diagnostic pour y remédier
 - ◆ qui annonce le diagnostic ?
 - ◆ Comment se passe l'annonce du diagnostic ?
 - ◆ Comment l'annonce est-elle accompagnée ?
- ◆ Protocole : Construire un questionnaire que chaque association enverra à tous ses adhérents
 - ◆ Eventuellement, il pourra être mis sur le site Internet des associations

Mise en place d'un questionnaire

- ◆ 2 Réunions présentiels lors du congrès de la SFE à Angers entre les associations et les professionnels de santé présents.
- ◆ Projet de questionnaire le 28/10 proposé par l'association Grandir
 - ◆ Pour les parents (15 questions)
 - ◆ Pour les personnes ayant débuté leur maladie à l'âge adulte ou pour les adolescents (14 questions)
 - ◆ Réunion présentielle à la 2ème journée Firendo
 - ◆ Décision de ne faire qu'un seul questionnaire
 - ◆ Demande des associations pour le mettre sur le site Firendo.fr
 - ◆ Demande d'analyse statistique

Réunion à la 2^{ème} journée Firendo

Réunion présentielle

- ◆ 10 associations présentes
- ◆ 5 professionnels de santé
- ◆ L'animateur de la filière
- ◆ Chargée de mission Paris

Décisions prises

- ◆ Questionnaire unique patient/parent
 - ◆ 18 questions si rempli par un patient
 - ◆ 20 questions si rempli par un parent

- ◆ Questionnaire en ligne sur le site firendo.fr
 - ◆ Rôle primordial des associations de patient pour communiquer le lien du questionnaire aux membres de leur associations
 - ◆ Rôle des professionnels de santé pour communiquer le lien à leurs patients

Suite des événements

- ◆ Envoi aux associations pour commentaires
- ◆ En janvier 2016, l'association du syndrome de Wolfram a rejoint le groupe de travail
- ◆ Envoi ensuite à tous les professionnels de santé pour commentaires
- ◆ Questionnaire validé par les membres du groupe en mai 2016

Difficultés rencontrées

- ◆ Synthèse des réponses: qui, comment?
- ◆ Etant donné le nombre de questions et les critères, il n'était pas possible de monter un questionnaire gratuit.
- ◆ Lien sera envoyé à tous les adhérents des associations membres
- ◆ Analyse des réponses par un statisticien

Faisabilité de la mise en ligne

- ◆ Contact statisticien
- ◆ Réécriture de certaines questions
- ◆ Envoi aux membres du groupe pour la question 4 (pathologie), le statisticien a proposé un menu déroulant
- ◆ Les associations avaient préféré que les répondants notent la pathologie