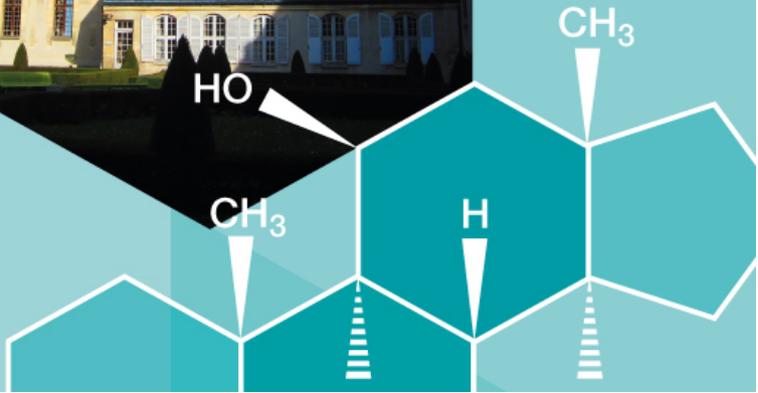


GROUPE DE TRAVAIL GT10: LIENS AVEC LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS



Mercredi
13 décembre
2017

JOURNÉE
ANNUELLE
4^{ème} ÉDITION
FIRENDO
FILIERE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES



OBJECTIFS

-  Construire un questionnaire sur l'annonce du diagnostic
-  Questionnaire unique pour les parents et les patients
-  Validation par les associations et professionnels de santé
-  Identifier les points faibles
-  Proposer des pistes d'amélioration

Quelques chiffres

- ◆ 09/2015 Choix du thème
- ◆ 10/2015 1ère version
- ◆ 12/2015 Réunion présentielle
- ◆ 05/2016 Finalisation du questionnaire
- ◆ 04/2017 Mise en ligne sur le site Firendo
- ◆ 11/2017 Analyse du statisticien
- ◆ 16 associations de patients
- ◆ 7 professionnels de santé

Associations du GT#10 (1/4)

- ❖ **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 utérovaginale. 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 (2/4)

❖ **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 (3/4)

❖ **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

Associations du GT#10 (4/4)

❖ **Hypophosphatasie Europe**

❖ **Vivre sans thyroïde**

❖ **AFLIP Association française des lipodystrophies**

A pour but de d'améliorer le diagnostic et la reconnaissance de ces maladies afin de faciliter l'accès aux soins des patients et leurs familles. Elle se propose d'appuyer la recherche médicale et de diffuser aux patients et leurs familles toutes les informations concernant l'état d'avancement de la recherche.

❖ **Géniris**

Association nationale qui se consacre aux pathologies de l'iris. Elle participe à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de pathologies de l'iris en contribuant à un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion.

❖ **Aide aux Jeunes Diabétiques**

A pour objectif principal de promouvoir l'éducation, les soins, l'accompagnement du patient et de sa famille et la défense de leurs droits, dans toutes les régions du territoire national et œuvrer pour une égalité d'accès aux soins.

Professionnels de santé

1. Pr Thierry Brue (*Endocrinologue CR HYPO Marseille*)
2. Pr Rachel Reynaud (*Endocrinologue Pédiatre CR HYPO Marseille*)
3. Pr Irène Netchine (*Pédiatre endocrinologue CRMERCD Paris*)
4. Dr Delphine Drui (*Endocrinologue CC Nantes*)
5. Dr Véronique Tardy-Guidollet (*Médecin biologiste CR DEV GEN*)
6. Sabine Malivoir (*Psychologue CRMERCD Paris*)
7. Murielle Ribeiro (*Psychologue Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation pour les Maladies Rares*)



Réunion GT10

RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE SUR LE VÉCU DU PATIENT À L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC MALADIE RARE

Description de la population étudiée

	Nombre	Pourcentage
Patients	391	63,7
Parents de patient	223	36,3
	Médiane	Tranche d'âge
Age	39	1-83
Age au diagnostic	27	0-75

Le nombre total de réponses recueillies est de 614 avec 63,7% formulées par les patients et 36,3% par leurs parents.

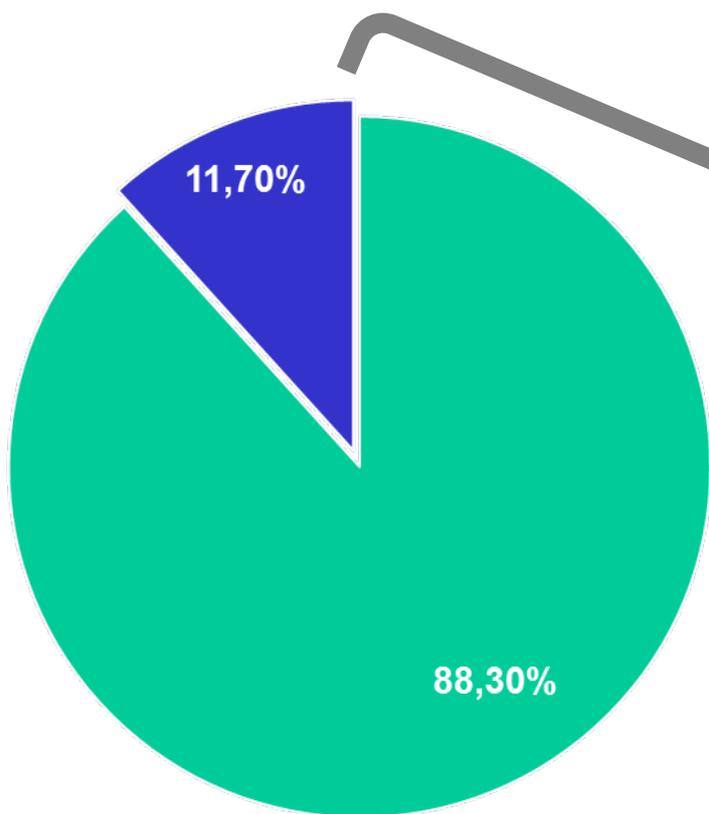
Pathologies concernées

Pathologie concernée	Nombre	pourcentage
Maladie d Addison	108	17,6
Hyperplasie congénitale des surrenales : déficit 21 hydroxylase classique	81	13,2
Syndrome Silver Russell	74	12,1
Acromégalie	66	10,7
Maladie de Cushing	36	5,9
Craniopharyngiome	30	4,9
Syndrome de Cushing	30	4,9
Autre maladie rare endocrinienne	24	3,9
Adénome hypophysaire non fonctionnel	14	2,3
Pheochromocytome	13	2,1
Déficit isolé congénital en hormone de croissance	12	2
Hypopituitarisme (insuffisance hypophysaire)	12	2
Insuffisance hypophysaire acquise	12	2
Autre : ma maladie ne se trouve pas sur cette liste	11	1,8
Insuffisance surrenalienne secondaire (insuffisance corticotrope)	11	1,8
Syndrome de Mac Cune Albright	10	1,6
Hyperplasie congénitale des surrenales : déficit 21 hydroxylase non classique	9	1,5
Hyperplasie congénitale des surrenales hors déficit 21 hydroxylase	8	1,3

Pathologies concernées

Pathologie concernée	Nombre	pourcentage
Panhypopituitarisme	8	1,3
Adenome hypophysaire mixte GH+PRL	5	0,8
Adenome a prolactine	4	0,7
Adenome de Conn	4	0,7
Diabete insipide central acquis	4	0,7
Adenome gonadotrope	3	0,5
Apoplexie hypophysaire	3	0,5
Complexe de Carney	3	0,5
Deficit antehypophysaire congenital multiple (sans diabete insipide)	3	0,5
Hypothyroidie congenitale avec une anomalie de developpement de la thyroide	2	0,3
Posthypophyse ectopique ou anomalie de la tige pituitaire	2	0,3
Sans diagnostic precis	2	0,3
Dysgenesie gonadique XY/XO	1	0,2
Germinome	1	0,2
Hyperaldosteronisme primaire	1	0,2
Hypoplasie surrenalienne congenitale de cause maternelle	1	0,2
Insuffisance hypophysaire infiltrative (histiocytose, sarcoidose, beta-thalassemie)	1	0,2
Insuffisance surrenalienne hereditaire isolee	1	0,2
Maladie non-rare	1	0,2
Paragangliome	1	0,2
Resistance aux glucocorticoides	1	0,2
Syndrome de Turner	1	0,2

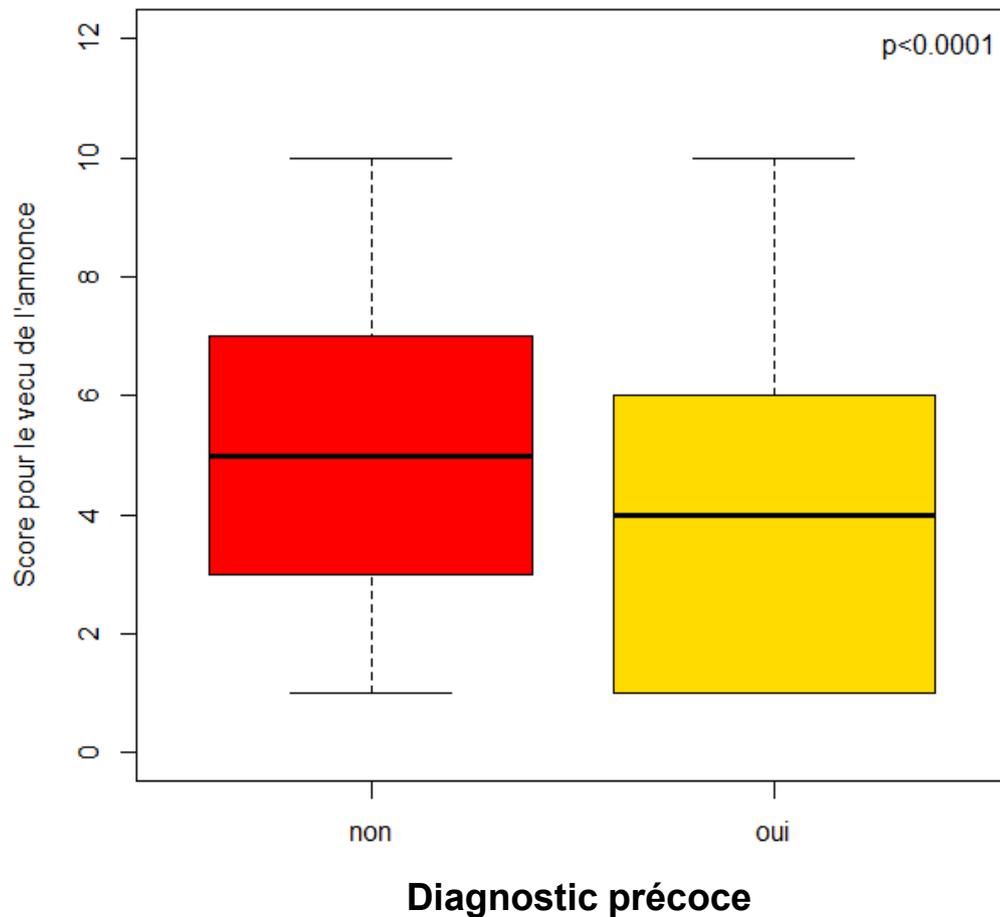
Vous doutez-vous du diagnostic?



■ Non ■ Oui

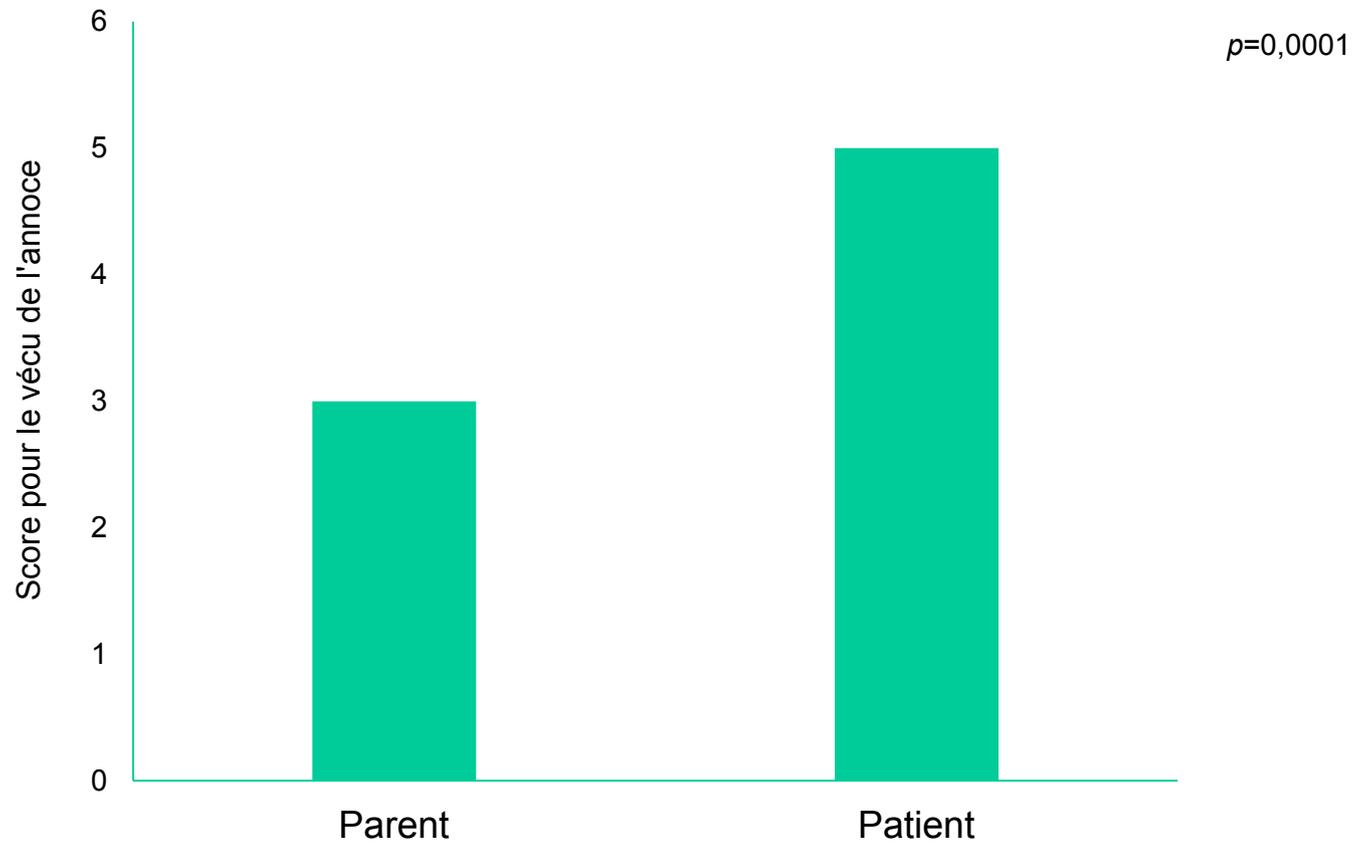
si oui, Pourquoi?	Nombre	pourcentage
Antécédents familiaux	5	6,9
Autre	30	41,7
Recherche sur internet	33	45,8
NA's	4	5,6

Le vécu de l'annonce si le diagnostic est précoce

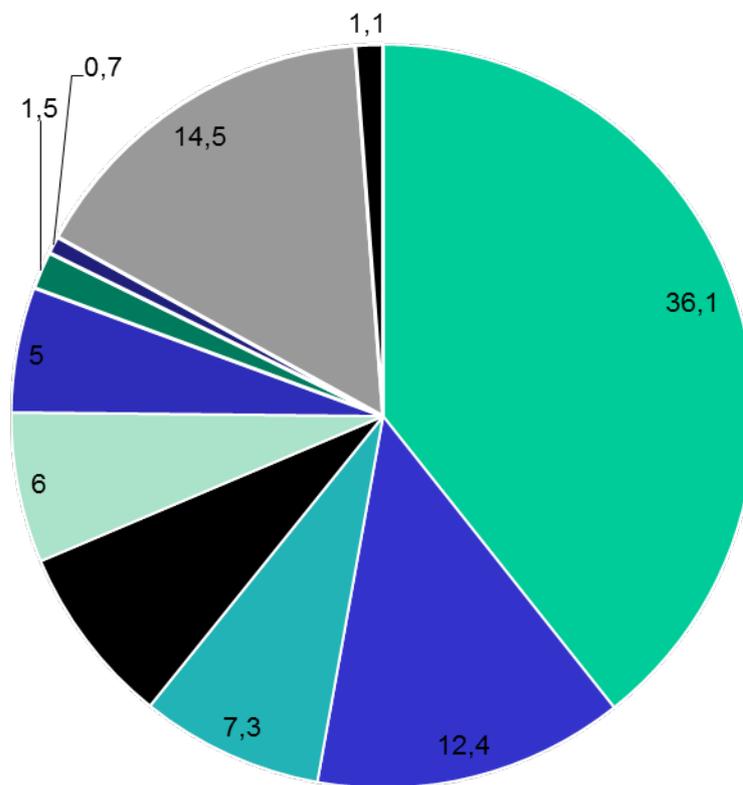


« précoce » :
Délai de moins d'un an
entre 1ers signes et
diagnostic

Le vécu de l'annonce selon que l'on soit patient ou parent

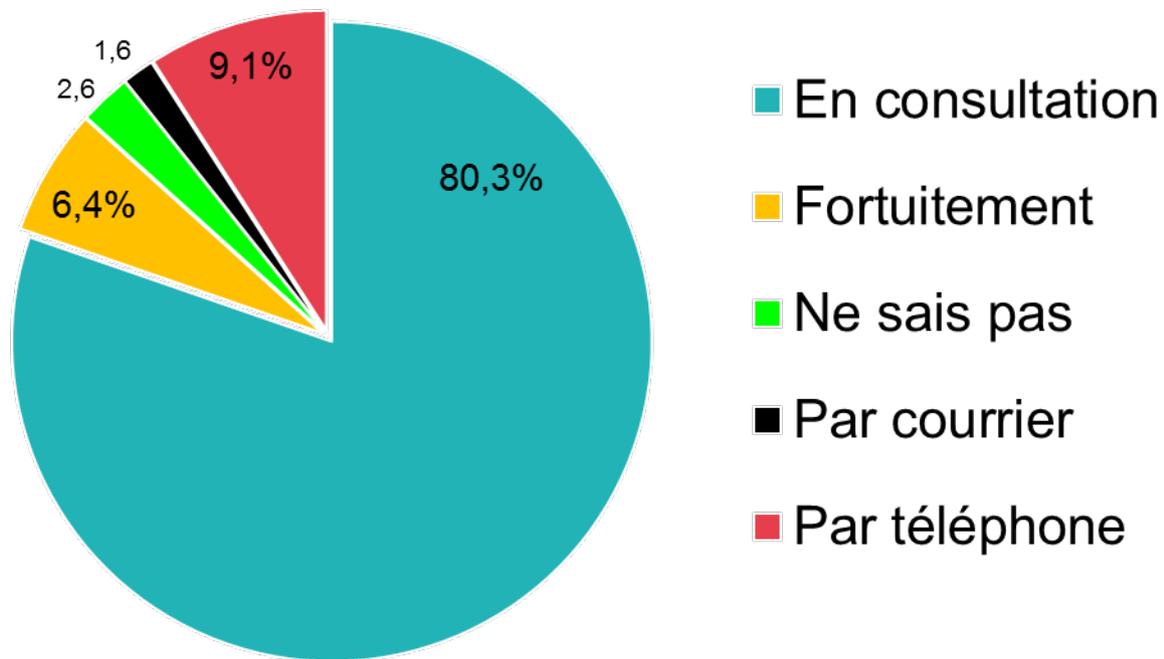


Qui vous a annoncé le diagnostic?

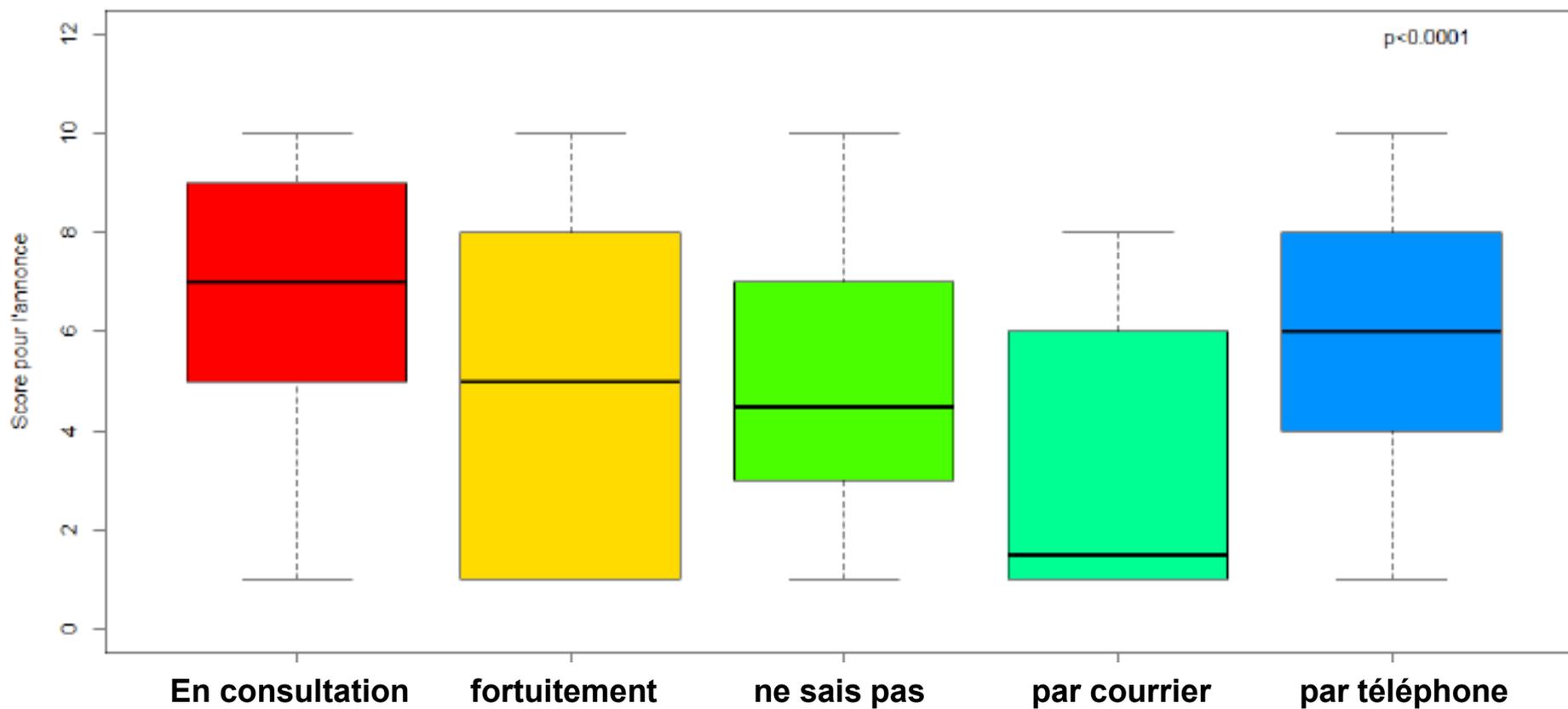


- Endocrinologue et/ ou diabétologue
- Endocrinologue pédiatre
- Interne à l'hôpital
- Pédiatre
- Généticien
- Médecin généraliste
- Gynécologue
- Ophtalmologue
- Autre
- Ne sais pas

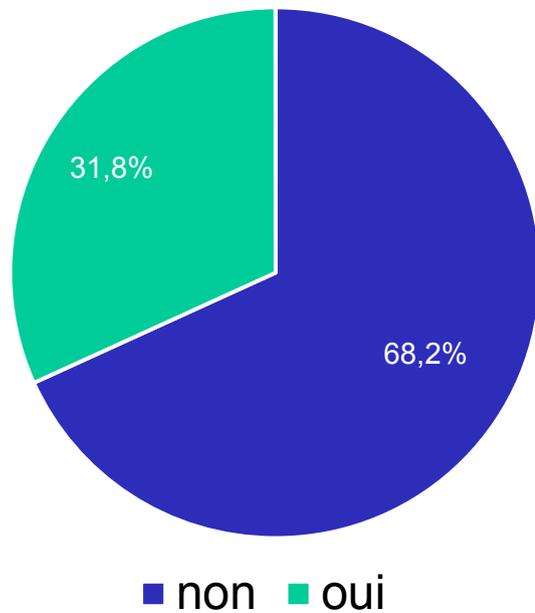
Dans quel contexte, le diagnostic a été annoncé?



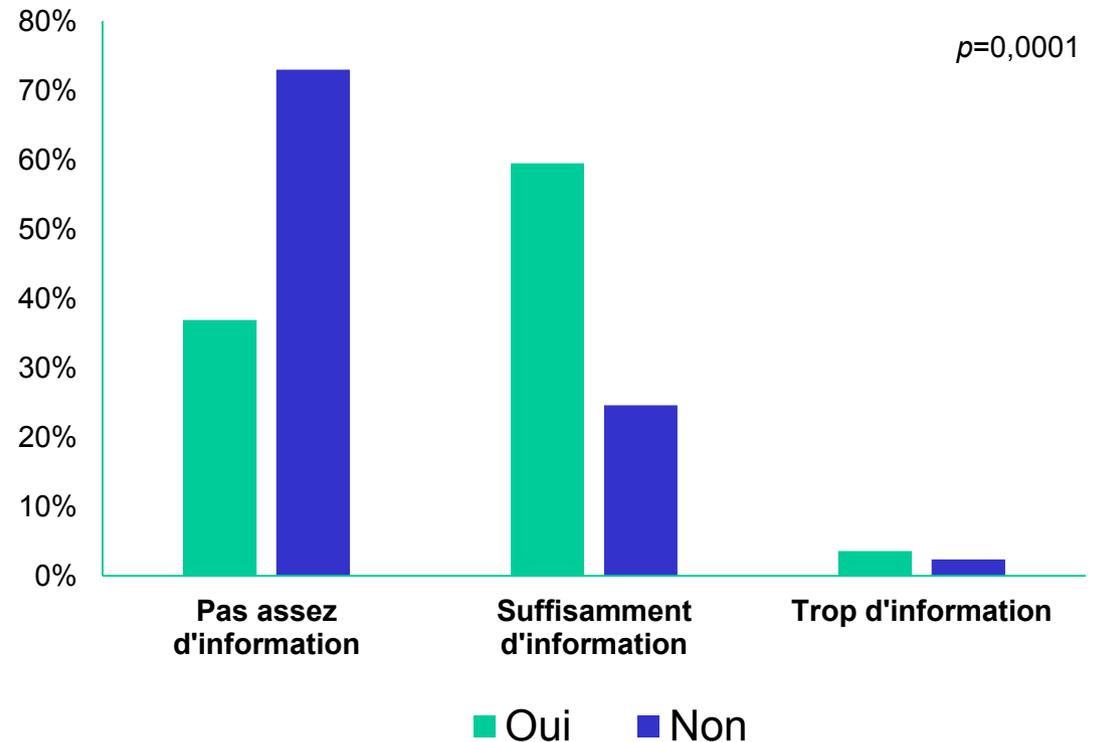
La note donnée à l'annonce en fonction du contexte



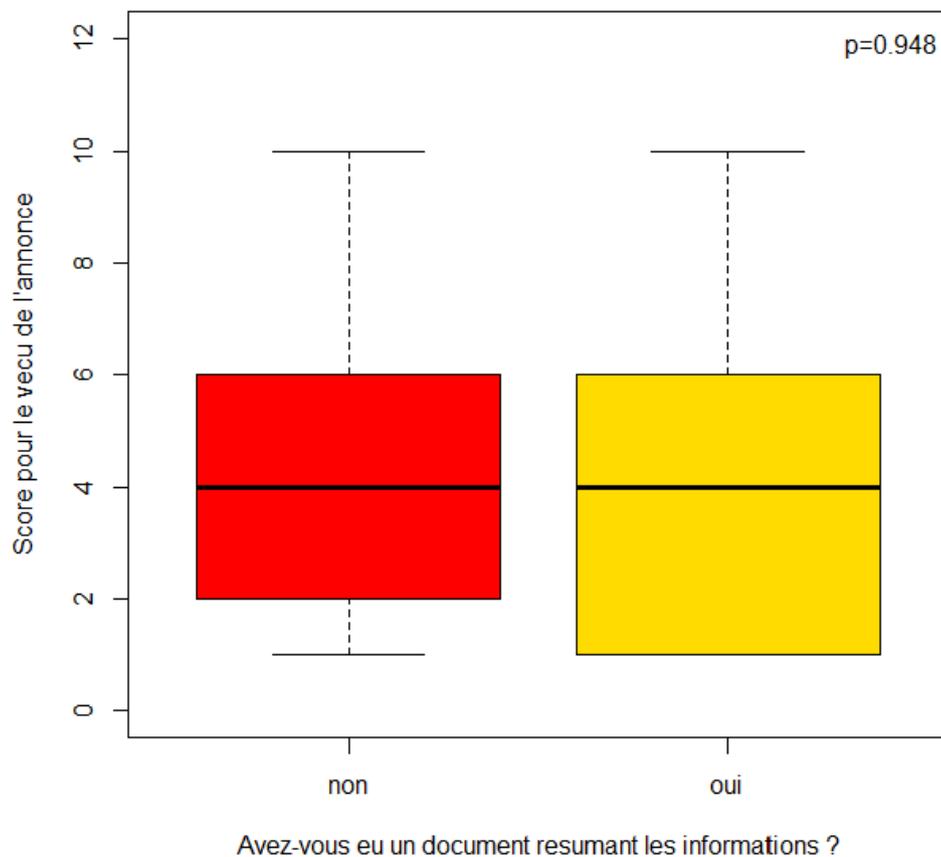
Avez-vous eu un document résumant les informations?



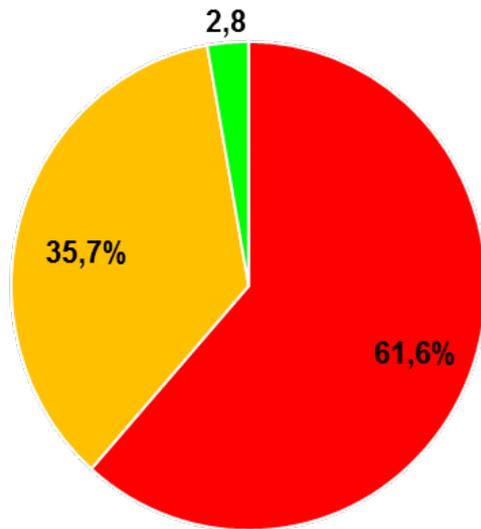
Et comment avez-vous trouvé la quantité de ces informations?



La présence d'un support améliore-t-elle le vécu de l'annonce?

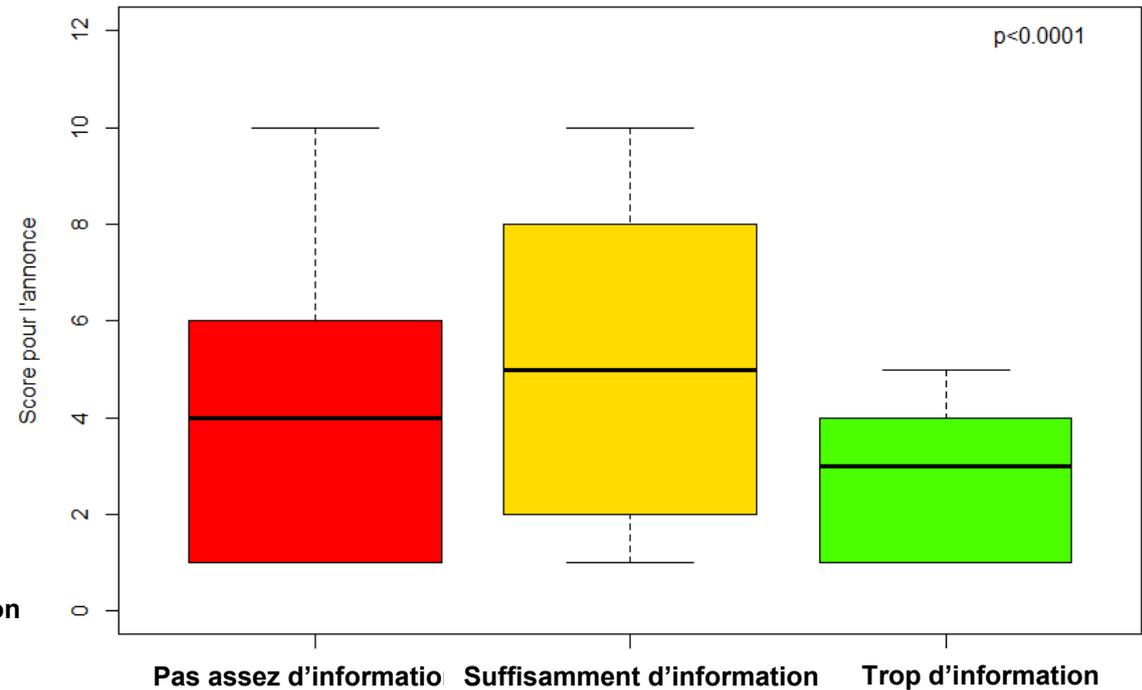


Quantité d'informations reçues lors de l'annonce?



■ Pas assez d'information ■ Suffisamment d'information ■ Trop d'information

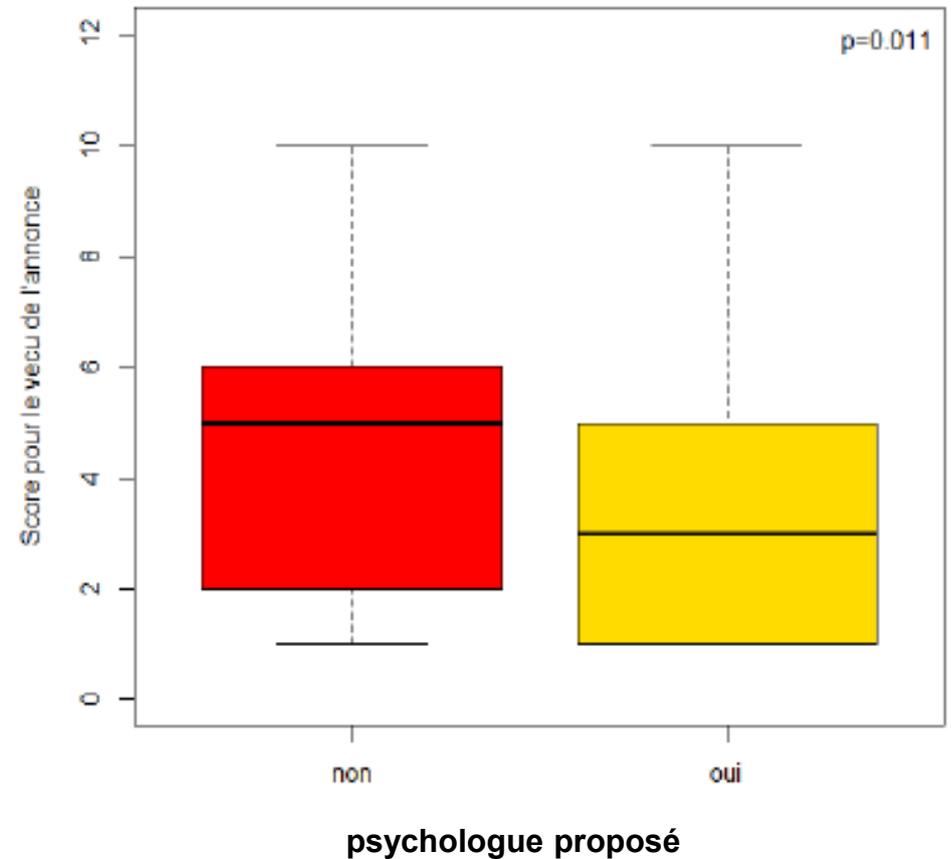
Cette quantité d'informations modifie-t-elle le vécu de l'annonce?



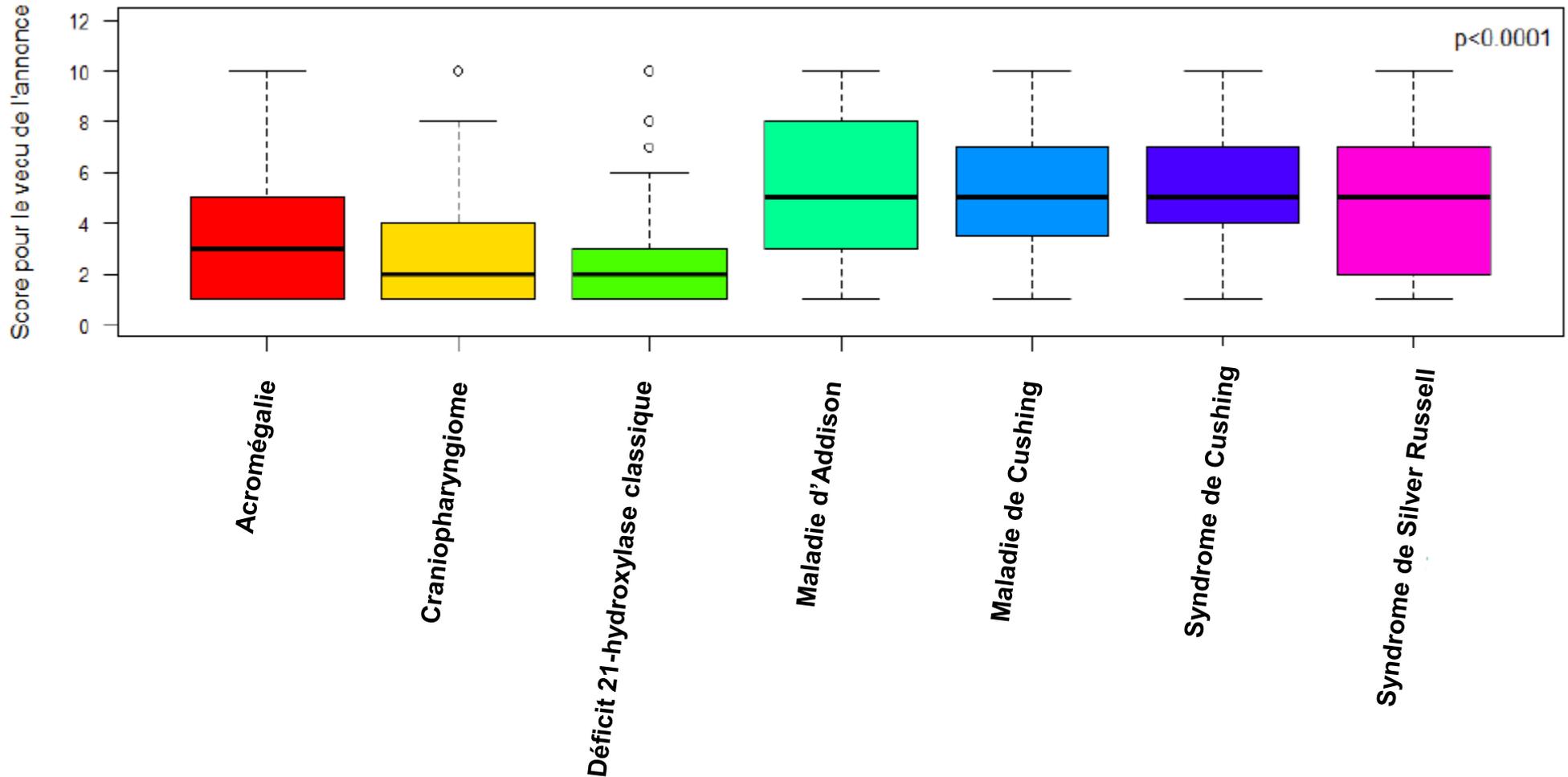
L'aide du psychologue vous a-t-elle été proposée?



Le vécu de l'annonce si un psychologue a été proposé?



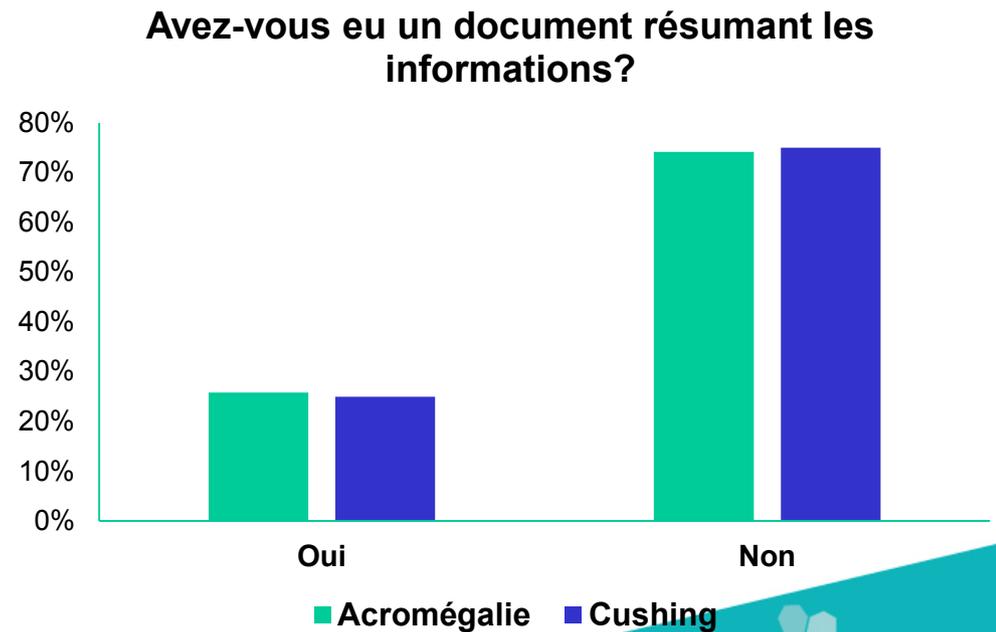
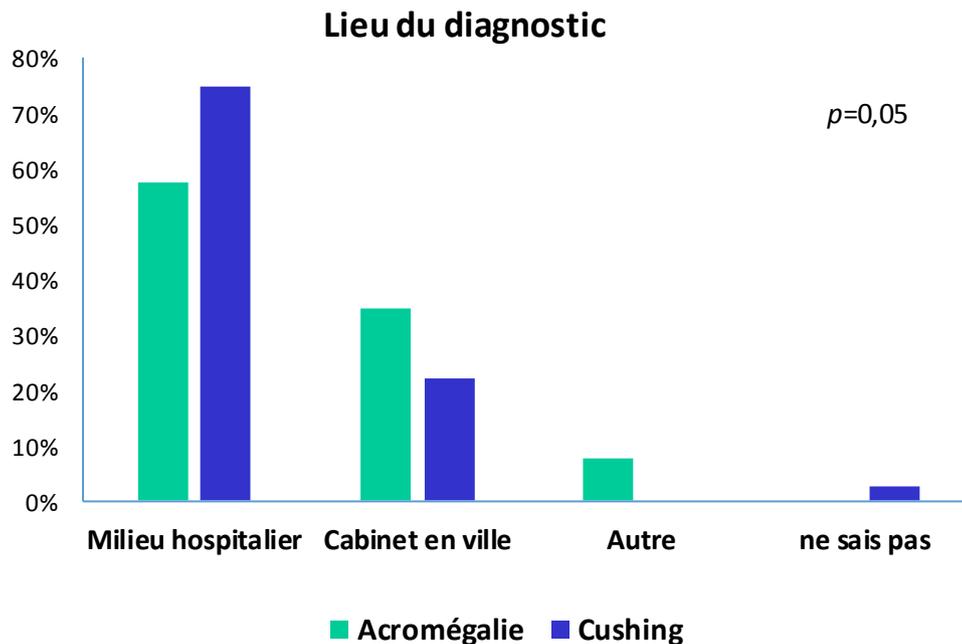
Le vécu de l'annonce par pathologie?



Le craniopharyngiome, le déficit en 21 hydroxylase et l'acromégalie sont les pathologies les moins bien vécues

Comparaison réponses Acromégalie vs Cushing

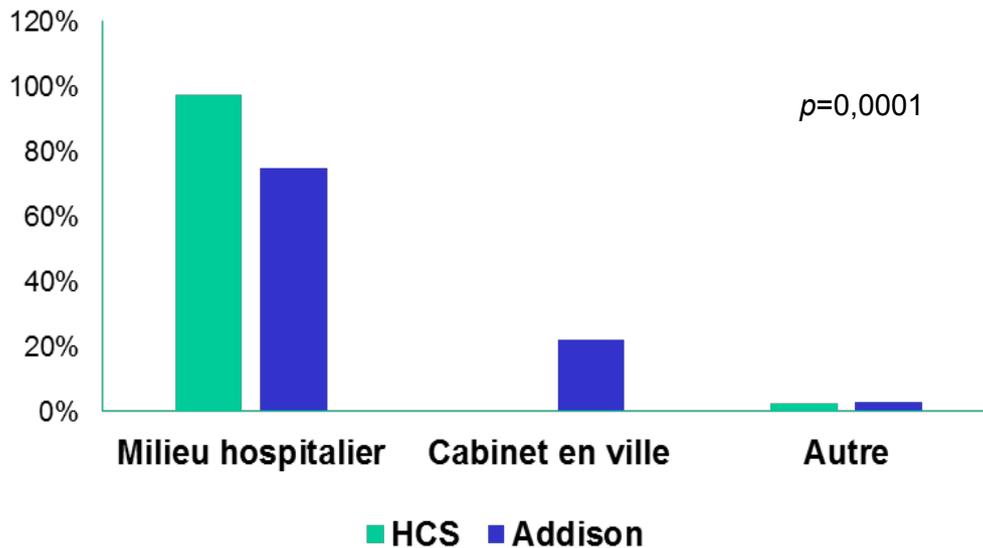
	Maladie de cushing	Acromégalie	p-value
	Median [IQR]		
Délai diagnostic (ans)	3 [1-6]	5 [2-10]	0.016
Globalement comment avez-vous vécu cette annonce ?	5 [3.8-7]	3 [1.2-5]	0.05



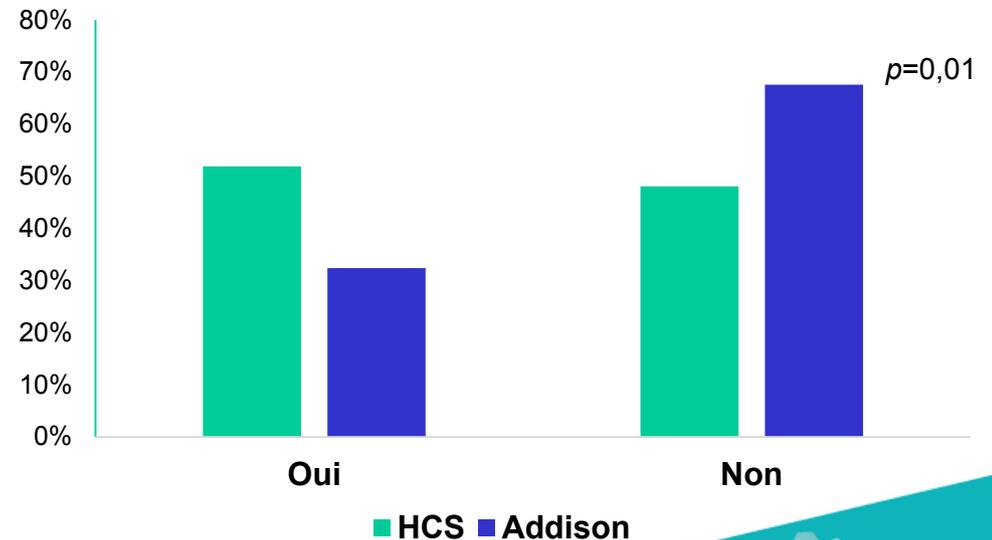
Comparaison réponses HCS vs maladie d'Addison

	HCS	maladie d'Addison	p-value
	Median [IQR]		
Globalement comment avez-vous vécu cette annonce ?	2 [1-3]	5 [3-8]	<0.0001

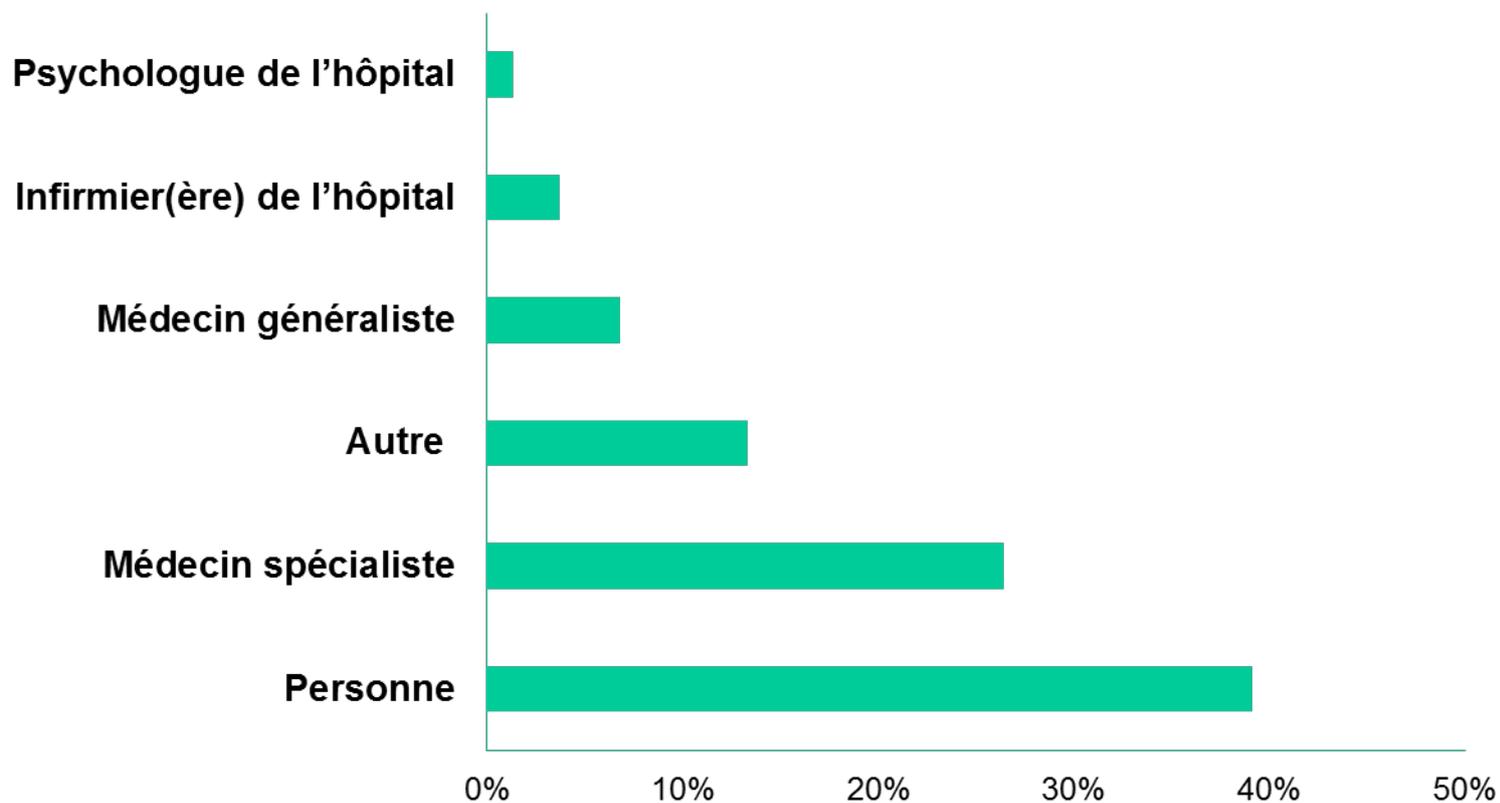
Lieu du diagnostic



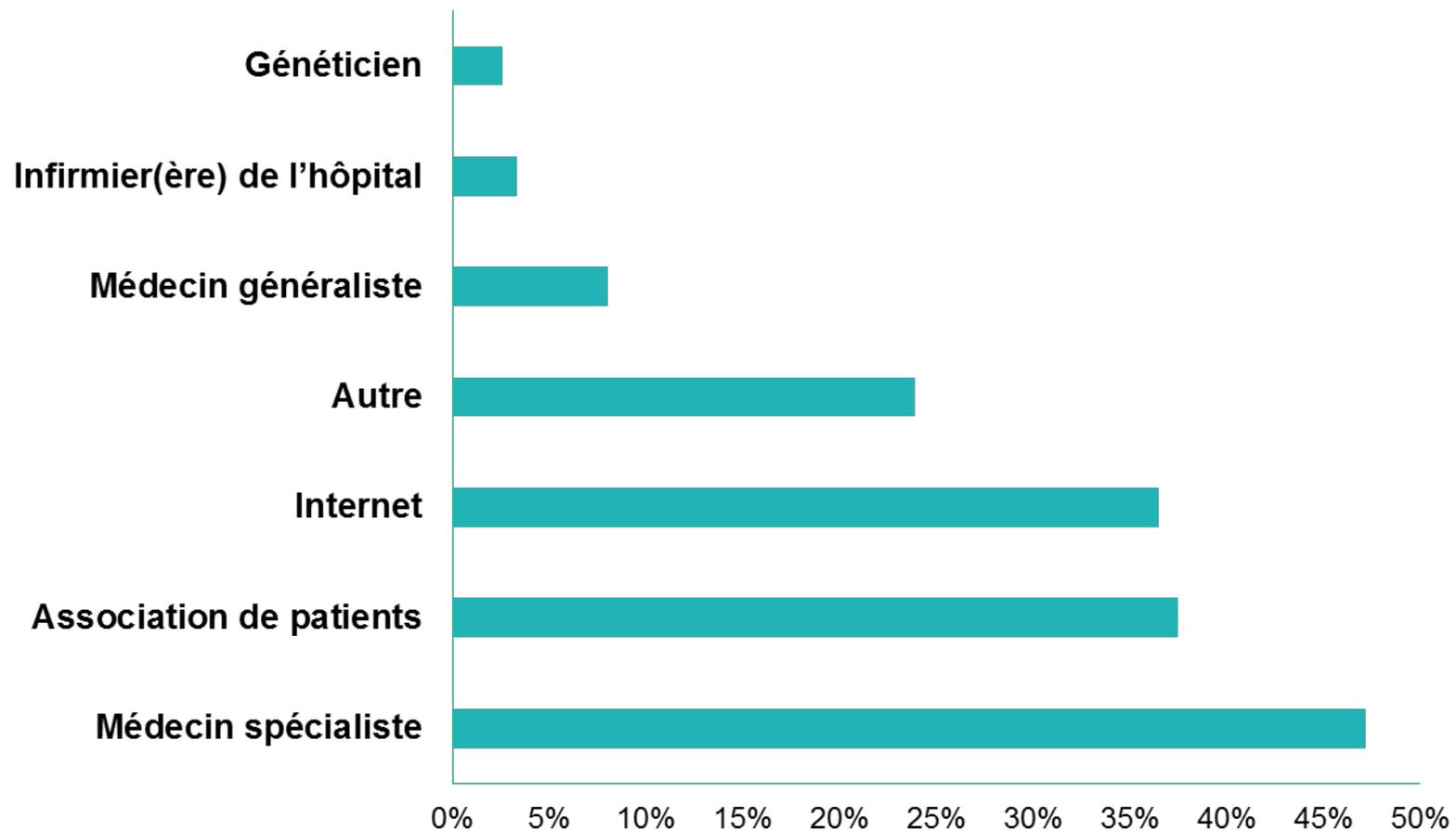
Avez-vous eu un document résumant les informations?



Qui vous a aidé le plus au moment du diagnostic?



Qui vous a apporté le plus de renseignements ?



SUGGESTIONS

Les suggestions suivantes sont communes aux maladies qui ont obtenu plus de 30 réponses: acromégalie, craniopharyngiome, maladie d'Addison, HCS classique, syndrome Silver-Russel, maladie de Cushing

- Prévoir plusieurs RV d'annonce du diagnostic
- Proposer une consultation avec un(e) psychologue
- Donner un document écrit sur la maladie
- Donner les coordonnées des associations de patients
- Informer sur les centres de référence et de compétence
- Bannir les annonces par téléphone et/ou par courrier

Verbatim

- « Il n'y a pas de miracle pour annoncer ce qui n'est pas annonçable »
- « Le plus difficile n'est pas l'annonce mais après »
- « Avoir plus de RDV d'information, surtout la 1^{ère} année »
- « Au bout de 20 ans d'Addison il y a encore des choses que je découvre »
- « La vie ne s'arrête pas le jour du diagnostic; la vie est belle, on a un traitement, même si on n'est pas toujours en forme, il faut profiter de chaque instant »
- « Nous informer qu'il existe des hôpitaux de référence pour les maladies rares au lieu de jouer aux apprentis sorciers avec nos maladies »