



FILÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES
DU FOIE DE L'ADULTE ET DE L'ENFANT

Résultats et analyse 2018

Enquête auprès des
personnes atteintes d'une
maladie rare du foie

*Connaître les besoins et les difficultés rencontrés
tout au long du parcours de vie de la personne
atteinte d'une maladie rare du foie*

En collaboration avec :



PRÉAMBULE	2
OBJECTIF DE L'ENQUÊTE	4
MÉTHODOLOGIE	4
RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE	6
1. Caractéristiques des répondants	7
1.1 Age et sexe	7
1.2 Maladies concernées	7
2. La maladie et l'annonce du diagnostic	8
2.1 L'annonce du diagnostic par le professionnel	8
2.2 La satisfaction des informations reçues	9
- Autour de la maladie	9
- Autour de la prise en charge paramédicale	9
- Autour de la prise en charge de la greffe	10
2.3 Le recours aux sources d'informations complémentaires	10
2.4 Les propositions d'amélioration	11
3. La prise en charge de la maladie	12
3.1 Les professionnels impliqués dans la prise en charge de la maladie	12
- Au niveau pédiatrique	12
- Au niveau des adultes	12
- Le ressenti des patients sur la connaissance de ces professionnels	13
3.2 La prise en charge de la diététique	13
3.3 La prise en charge de la transplantation	14
- L'avant transplantation	14
- L'après transplantation	15
3.4 Les programmes d'éducation thérapeutique du patient	15
4. La scolarité	16
5. L'orientation professionnelle	18
6. L'emploi	19
6.1 L'impact de la maladie sur l'emploi	19
- L'impact sur l'emploi des parents d'enfants	19
- L'impact sur l'emploi des adultes	20
6.2 L'accès aux aides pour l'emploi	20
6.3 L'impact financier	21
7. Vos droits	22
7.1 La connaissance des aides et des acteurs existants	22
- Les parents d'enfants	22
- Les adultes	23
7.2 Les personnes ressources	24
7.3 La réalisation des demandes d'aides	25
- Les demandes réalisées	25
- L'accompagnement par un professionnel	27
- L'explication de la maladie	27
- Les délais de réponses	28
8. La vie quotidienne	29
8.1 Les retentissements de la maladie dans la vie quotidienne	29
8.2 L'impact sur la vie familiale et sociale	30
8.3 Les préoccupations actuelles	31
9. Caractérisation des besoins	32
10. Relation avec les associations de patients	33
SYNTHÈSE	36
PERSPECTIVES	38

PRÉAMBULE

Les filières de santé maladies rares ont été créées en 2014 dans le cadre du 2^e Plan National Maladies Rares, afin de contribuer à la structuration de la prise en charge des maladies rares.

La filière Filfoie est la filière coordonnant tous les acteurs concernés par la prise en charge des maladies rares du foie de l'adulte et de l'enfant et regroupe 42 centres experts, 5 laboratoires de recherche, 5 laboratoires de génétique, 3 sociétés savantes et 4 associations de patients.

Elle a notamment pour objectif :

- D'améliorer la prise en charge globale des patients.
- De coordonner les activités de recherche clinique et pré-clinique.
- Et, de diffuser l'information envers les professionnels de santé et le grand public.

Pour en savoir plus sur Filfoie visitez le site www.filfoie.com

4 associations de patients sont membres de cette filière :

L'association maladies foie enfants (AMFE)

destinée aux enfants souffrants de maladies rares du foie telles que l'atrésie des voies biliaires et cholestases génétiques.

Site web : <http://www.amfe.fr/>

L'association des déficitaires en alpha-1 antitrypsine (ADAAT ALPHA1 FRANCE)

destinée aux patients souffrants du déficit en alpha-1 antitrypsine.

Site web : <http://www.alpha1-france.org/>

L'association des malades des vaisseaux du foie (AMVF)

destinée aux patients souffrant de maladies vasculaires du foie, telles que le syndrome de Budd chiari, thrombose veine porte...

Site web : <http://www.amvf.asso.fr/>

L'association ALBI

destinée aux patients souffrant de maladies inflammatoires du foie et des voies biliaires, telles que la CBP (cholangite biliaire primitive), la CSP (cholangite sclérosante primitive), l'HAI (hépatite auto-immune) ou encore le syndrome LPAC.

Site web : <https://www.albi-france.org/>

OBJECTIF DE L'ENQUÊTE

MÉTHODOLOGIE

Objectif de l'enquête

L'enquête retrace le parcours de santé et de vie des enfants et des adultes atteints d'une maladie rare du foie, afin de répondre à un double objectif :

- Réaliser un état des lieux des **besoins**
- Et, identifier les **difficultés rencontrées**

Cela dans le but d'amorcer la réflexion des **futures actions à développer** au sein de la filière Filfoie.

Méthodologie

L'enquête a été élaborée en collaboration avec les 4 associations de patients de la filière Filfoie.

Deux questionnaires, l'un pour les enfants et l'autre pour les adultes, ont été créés pour répondre au mieux aux spécificités des différents publics. Ils ont été construits de façon à prendre en compte l'intégralité du parcours de vie du patient :

- La maladie et l'annonce du diagnostic
- La prise en charge de la maladie
- La scolarité (pour les enfants)
- L'orientation professionnelle (pour les adolescents)
- L'emploi
- Les droits
- La vie quotidienne
- Caractérisation des besoins
- Relation avec les associations de patients

L'enquête s'est déroulée du 12 octobre au 25 novembre 2017 et a été diffusée par la filière Filfoie (site web et réseaux sociaux) et les associations de patients AMFE, ADAAT et AMVF. L'association ALBI n'a pu en assurer la diffusion car se déroulait en parallèle une enquête propre à leur association.

À terme, 267 personnes ont répondu à cette enquête et 265 réponses ont été analysées.

Parmi ces 265 répondants, on retrouve :

- 76 adultes atteints d'une maladie rare,
- 188 parents d'enfants,
- et 1 adolescent.

Les résultats présentés sont en fonction du profil de la personne (adulte ou enfant/parent) ayant répondu à l'enquête.

Ce document a été relu par les associations de patients, une psychologue (Mme Monnier - AP-HP Beaujon) et l'animateur de la filière Filfoie, le Pr Chazouillères.

RÉSULTATS DE L'ENQUÊTE

1. Caractéristiques des répondants	7
2. La maladie et l'annonce du diagnostic	8
3. La prise en charge de la maladie	12
4. La scolarité	16
5. L'orientation professionnelle	18
6. L'emploi	19
7. Vos droits	22
8. La vie quotidienne.....	29
9. Caractérisation des besoins	32
10. Relation avec les associations de patients.....	33

1. Caractéristiques des répondants

1.1 Âge et sexe

→ Répondants au questionnaire Enfant

Chez les enfants concernés par l'enquête, le rapport est équilibré avec 48,67 % de filles contre 50,79 % de garçons. L'âge moyen de l'enfant malade est de 6 ans (minimum 7 semaines – maximum 22 ans).

Les réponses aux questionnaires pour enfants sont données par les mères à 92 % et les pères à 8,5 %, avec un âge moyen déclaré de 39 ans. Il s'agit principalement de parents d'enfants en bas âge.

→ Répondants au questionnaire Adulte

Plus de la moitié des répondants sont des femmes (68 %).

L'âge moyen est de 46 ans mais il est variable selon le sexe de la personne : 44 ans pour les femmes (minimum 19 ans – maximum 77 ans) et 51 ans pour les hommes (minimum 22 ans – maximum 79 ans).

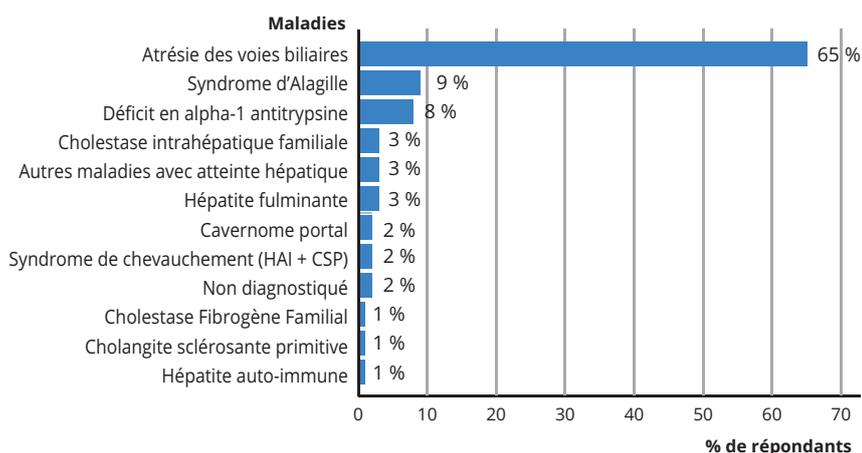
1.2 Maladies concernées

→ Répondants au questionnaire Enfant

15 maladies pédiatriques du périmètre de la filière sont représentées, avec une forte majorité d'enfants atteints d'atrésie des voies biliaires (65 %).

À ces maladies s'ajoutent 5 maladies métaboliques hors du périmètre de la filière mais présentant des atteintes hépatiques (PKHD1, Leucinose, Homocystinurie, Acidémie méthylmalonique, déficit en ornithine transcarbamylase) et 3 maladies hépatologiques non-diagnostiquées.

Graphique 1. Maladies pédiatriques représentées (185 réponses)

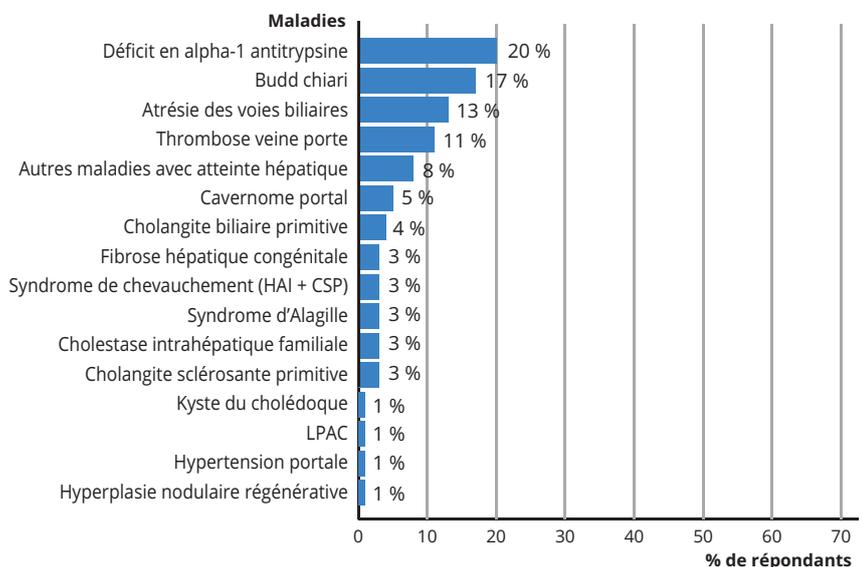


→ Répondants au questionnaire Adulte

18 maladies différentes sont représentées, avec en grande majorité des maladies vasculaires du foie, des atrésies des voies biliaires et des cholestases génétiques.

Cette surreprésentation est expliquée par le mode de diffusion du questionnaire, celui-ci n'a pu être assuré par l'association ALBI (des malades atteints de maladies inflammatoires des voies biliaires) pour des raisons pratiques (voir méthodologie).

Graphique 2. Maladies adultes représentées (75 réponses)



2. La maladie et l'annonce du diagnostic

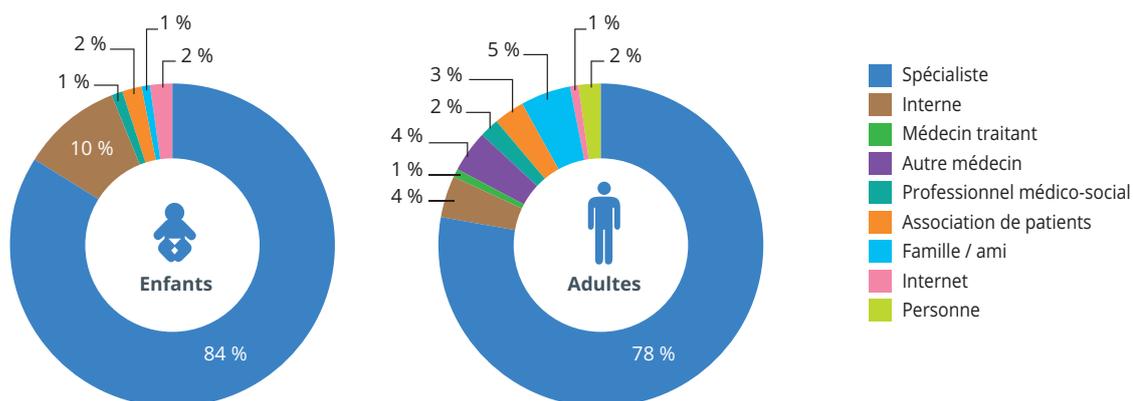
2.1 L'annonce du diagnostic par le professionnel



QUESTION 1 :
Qui vous a expliqué la maladie ?

L'explication de la maladie est très largement réalisée par le spécialiste, que ce soit pour les enfants (84 %) ou pour les adultes (78 %).

Graphique 3. Qui vous a expliqué la maladie ? (enfants 188 ; adultes 74)



QUESTION 2 : Le professionnel qui vous a expliqué la maladie, était-il clair/précis/trop rapide/trop vague ?

• Des explications claires...

La majorité des répondants (78 % des parents et 73 % des adultes) estiment que le professionnel est clair ou précis dans ses explications.

• ... mais qui nécessitent un temps de compréhension

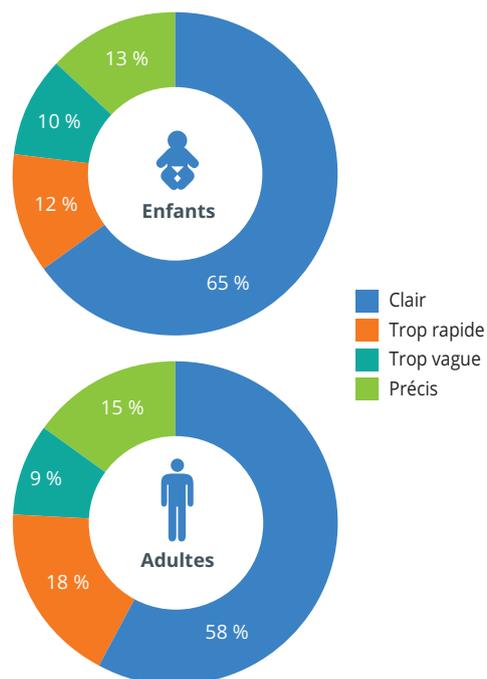
Un facteur important est à prendre en compte, l'annonce de la maladie reste un choc pour les personnes :

“ Les explications du médecin étaient claires mais le choc est grand et il faut expliquer plusieurs fois pour qu'on intègre les informations » ;
« On a du mal à entendre la première fois trop sous le choc donc on ne retient pas. ”

Chaque stade nécessite un temps d'adaptation et d'assimilation des informations qui peut varier d'une personne à une autre.

Toutefois, lors de l'explication de la maladie, **les répondants (75% des parents et 74% des adultes) estiment avoir eu l'occasion de poser toutes leurs questions**, même si sous le choc, toutes ne sont pas abordées.

Graphique 4. Le professionnel qui vous a expliqué la maladie, était-il ? (enfants 186 ; adultes : 75)



2.2 La satisfaction des informations reçues



QUESTION 3 :

Estimez-vous avoir eu toutes les informations nécessaires ?

■ Autour de la maladie

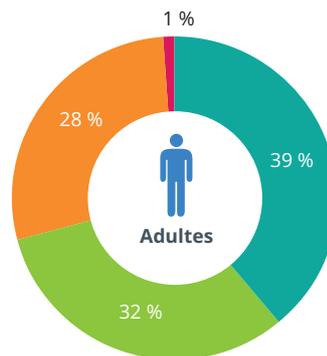
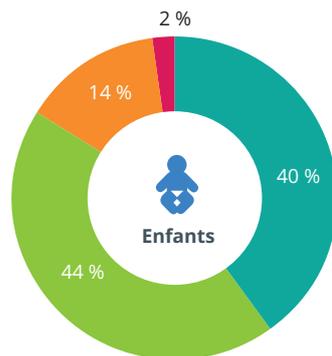
- **Une satisfaction globale du niveau d'informations reçu autour de la maladie.**

La majorité des parents et des adultes estiment avoir eu les informations nécessaires sur la maladie et le

traitement ("oui tout à fait" ou "oui plutôt"). Cela représente respectivement 84 % et 83 % des parents/enfants et 71 % et 73 % des adultes.

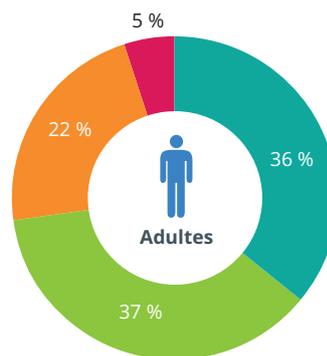
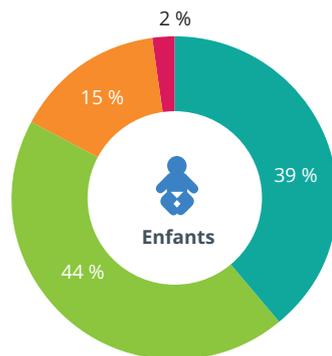
Graphique 5.
Estimez-vous avoir eu toutes les informations nécessaires :

- **sur la maladie**
(enfants 189 ; adultes 76)



■ Oui, tout à fait
■ Oui, plutôt
■ Non, pas vraiment
■ Pas du tout

- **sur le traitement**
(enfants 189 ; adultes 76)



■ Autour de la prise en charge paramédicale

- **Une satisfaction moyenne du niveau de renseignements reçus autour de la prise en charge paramédicale.**

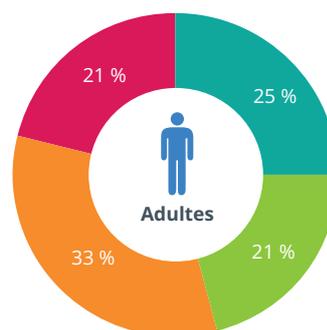
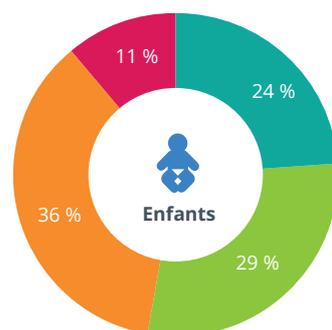
Les professionnels paramédicaux (kinésithérapeute, orthophoniste, infirmière, diététicien, psychologue...) interviennent dans le parcours de soin du patient afin de maintenir ou restaurer les capacités du patient (troubles psychomoteurs, autonomie, bien-être, ...).

La prise en charge peut se faire à tout moment de l'évolution de la maladie, sur proposition d'un professionnel ou sur sollicitation du patient, à l'hôpital (selon les moyens) ou en ville.

La moitié des répondants (47 % des parents/enfants ; 54 % des adultes) estiment ne pas avoir reçu suffisamment d'informations autour de la prise en charge paramédicale ("du tout" ou "pas vraiment").

Graphique 6. Estimez-vous avoir eu toutes les informations nécessaires sur la prise en charge non-médicale (enfants 184 ; adultes 75)

■ Oui, tout à fait
■ Oui, plutôt
■ Non, pas vraiment
■ Pas du tout

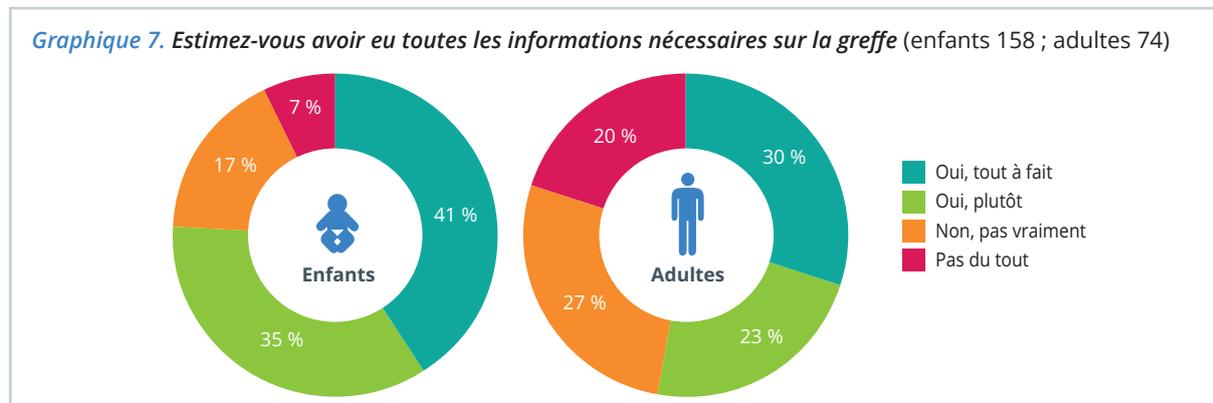


■ Autour de la prise en charge de la greffe

- Une satisfaction du niveau d'information reçue autour de la greffe variable entre enfants et adultes.

Chez les enfants, 76 % des répondants sont tout à fait ou plutôt satisfaits des informations reçues, **contre 53 % chez les adultes.**

Graphique 7. Estimez-vous avoir eu toutes les informations nécessaires sur la greffe (enfants 158 ; adultes 74)



2.3 Le recours aux sources d'informations complémentaires

QUESTION 4 : Après l'annonce du diagnostic, avez-vous eu recours à d'autres sources d'informations ?

- Un recours important des patients à des sources complémentaires d'informations.

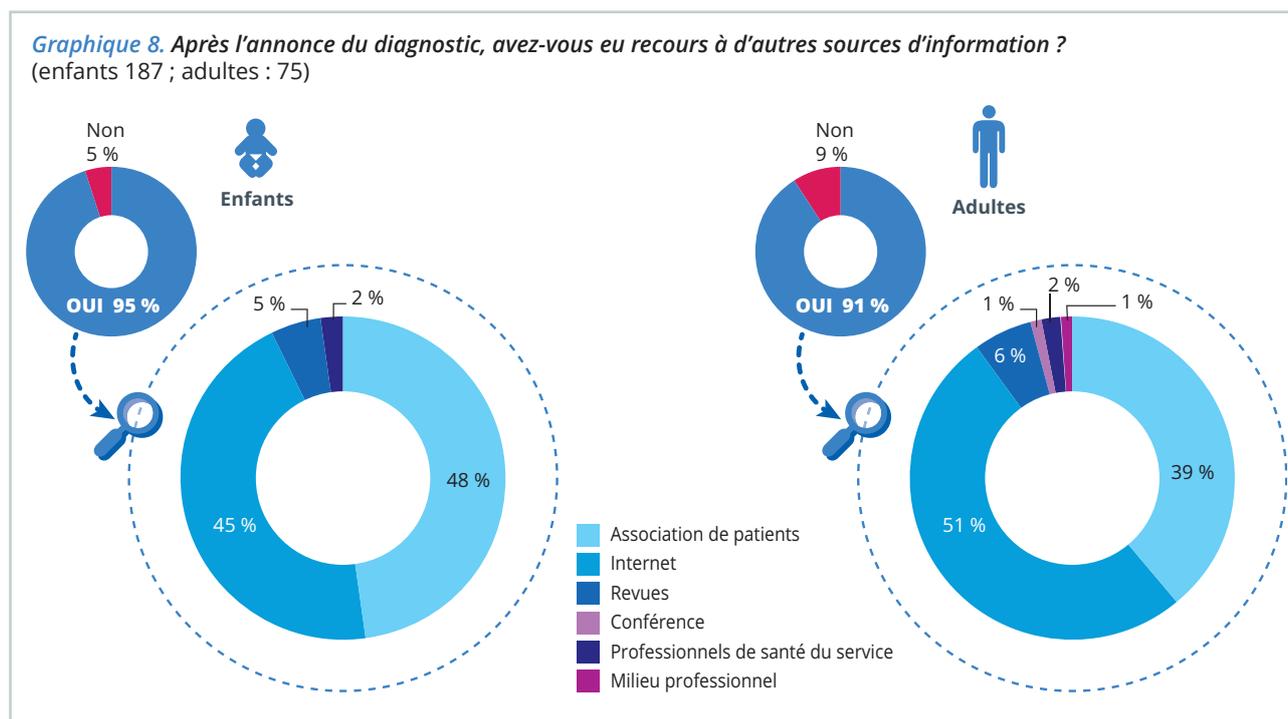
95% des parents/enfants et 91 % des adultes recherchent d'autres sources d'informations après l'annonce du diagnostic.

- Les associations de patients : un moteur important de source d'informations.

Ces ressources complémentaires sont principalement les associations de patients (pour 48 % des parents/enfants et 39 % pour les adultes) et internet (pour 45 % des parents/enfants et 51 % des adultes).

Toutefois il est important de prendre en considération l'existence d'un biais de sélection, les associations de patients étant les principaux acteurs de diffusion du questionnaire.

Graphique 8. Après l'annonce du diagnostic, avez-vous eu recours à d'autres sources d'information ? (enfants 187 ; adultes : 75)



2.4 Les propositions d'amélioration pour l'annonce du diagnostic



QUESTIONS LIBRES :

Avez-vous des axes d'amélioration à proposer pour l'annonce du diagnostic ?
Quels éléments complémentaires ou dispositifs vous auraient été utiles ?

Les répondants ont rappelé l'importance des éléments suivants :

- un temps et un lieu dédié,
- des informations accessibles et adaptées à l'âge,
- un temps dédié aux questions,
- un temps de réflexion pour comprendre ce qui leur arrive.

Un consensus est ressorti sur les points d'amélioration à proposer. On y répertorie :

- **Le développement d'outils pédagogiques à destination des patients.**
 - Schémas/dessins à utiliser par les équipes médicales
 - Brochures médicales remises par le médecin et autres documents explicatifs, notamment sur la prise en charge sociale (emploi, scolarisation, ...)
 - Livres explicatifs adaptés aux enfants
 - Témoignages de spécialistes, d'enfants et d'adolescents (document/vidéos Youtube)
 - Conférences avec les professionnels
 - Lexique des termes
- **Une prise en charge psychologique adéquate au moment de l'annonce du diagnostic.**
- **Le développement d'actions d'information et de sensibilisation auprès des médecins généralistes.**
- **La prise de connaissance rapide des associations de patients :** leurs actions, les échanges sont des ressources importantes pour les personnes.
- **L'importance de l'orientation vers un centre de prise en charge expert :** plusieurs répondants ont souligné l'importance d'avoir été adressés rapidement (par le médecin généraliste ou d'autres services pédiatriques) vers un centre expert.
- **Formation des professionnels de santé :** pour les parents/enfants, la formation des professionnels sur la couleur des selles dans le carnet de santé a été citée.



SYNTHÈSE : L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC

La grande majorité des répondants qualifie l'annonce du diagnostic comme claire mais pointe le besoin d'un temps de compréhension.

Si la majorité des personnes estime avoir été satisfaite des informations reçues autour de la maladie, la satisfaction est moindre au niveau de la prise en charge paramédicale et, pour les adultes, au niveau de la greffe.

Le recours aux sources d'informations supplémentaires est important, il s'agit principalement d'internet et des associations de patients.

3. La prise en charge de la maladie

3.1 Les professionnels impliqués dans la prise en charge de la maladie



QUESTION 1 : En plus des médecins, quels professionnels interviennent dans votre parcours médical ?

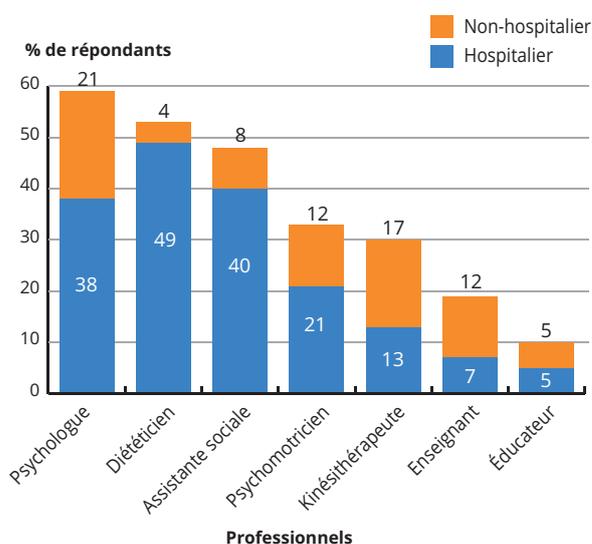
■ Au niveau pédiatrique

- Une prise en charge pluridisciplinaire principalement au niveau de l'hôpital.

Au niveau de la pédiatrie, les métiers cités principalement dans le parcours du patient sont le psychologue (59 %), le diététicien (53 %), l'assistant social (48 %) et en moindre mesure le psychomotricien (33 %).

Il s'agit principalement des professionnels hospitaliers hormis pour les éducateurs et enseignants. Les professionnels hors-hospitaliers (de ville, de centres,...) ont toutefois une place non-négligeable dans le parcours du malade.

Graphique 9. Professionnels pédiatriques (hors médecins) impliqués dans le parcours du patient (141 réponses)



■ Au niveau des adultes

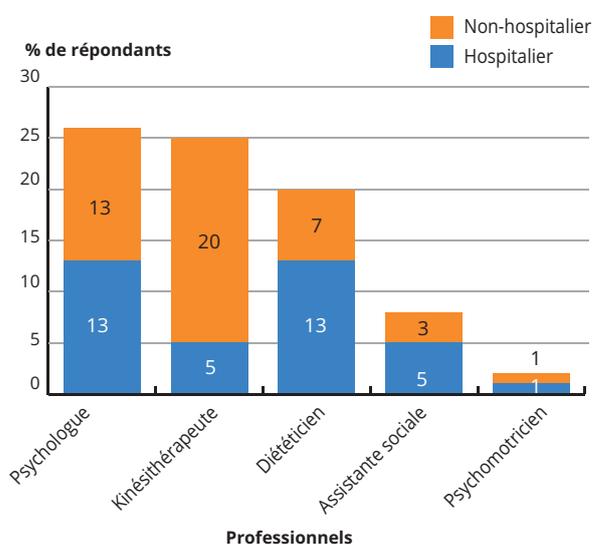
- Une prise en charge paramédicale moins présente.

Un faible pourcentage de patients adultes déclare bénéficier d'une prise en charge pluridisciplinaire : 26% des patients adultes indiquent être accompagnés par un psychologue, 25 % par un kinésithérapeute et 20 % par un diététicien.

Ce constat peut être appuyé par le fait que les spécificités des maladies adultes nécessitent un accompagnement paramédical moins important que les maladies pédiatriques, ces dernières étant généralement plus invalidantes.

Cet accompagnement est intra ou extra-hospitalier selon les métiers : 80 % des répondants indiquent faire appel à des kinésithérapeutes hors de l'hôpital alors que 65 % et 62.5 % font respectivement appel à des diététiciens et assistants sociaux hospitaliers.

Graphique 10. Professionnels (hors médecins) impliqués dans le parcours du patient adulte (37 réponses)

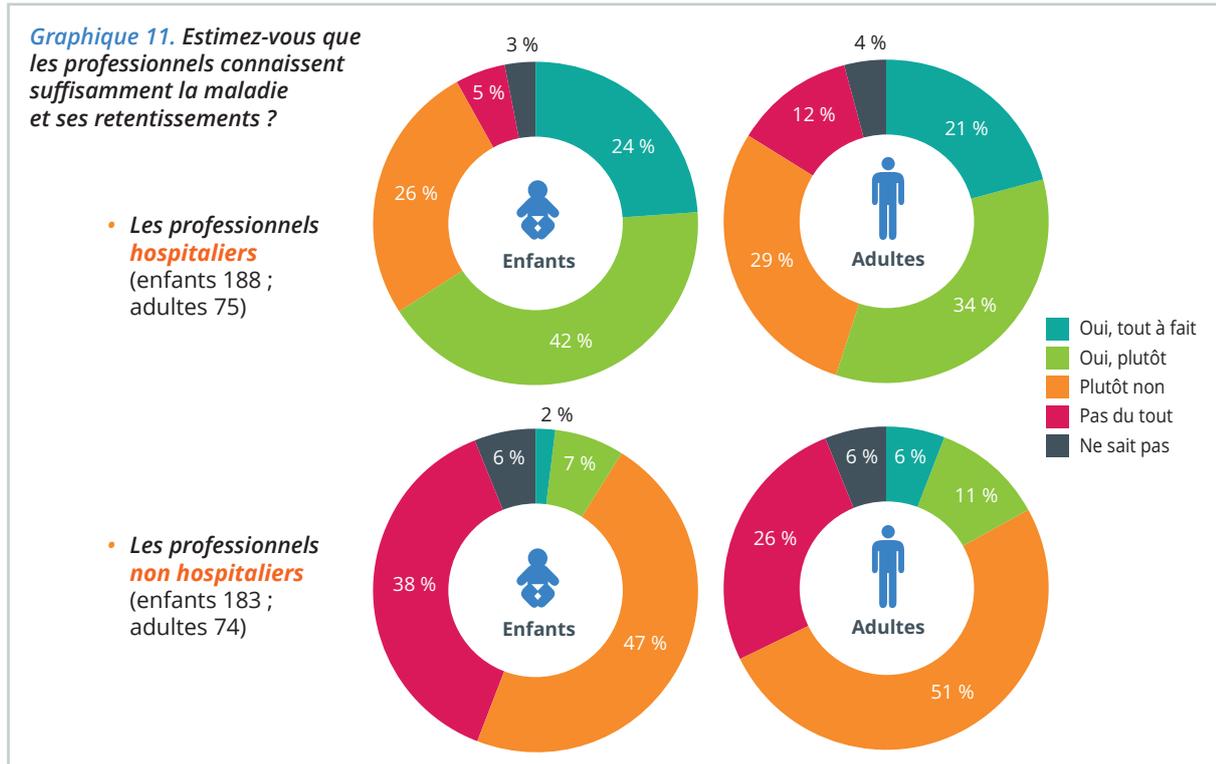


■ Le ressenti des patients sur la connaissance de ces professionnels

QUESTION 2 et 3 :
 Estimez-vous que les professionnels médicaux et paramédicaux, hospitaliers et non-hospitaliers, connaissent suffisamment la maladie et ses retentissements ?

• Une connaissance insuffisante des maladies rares du foie ressentie principalement pour les professionnels non-hospitaliers.

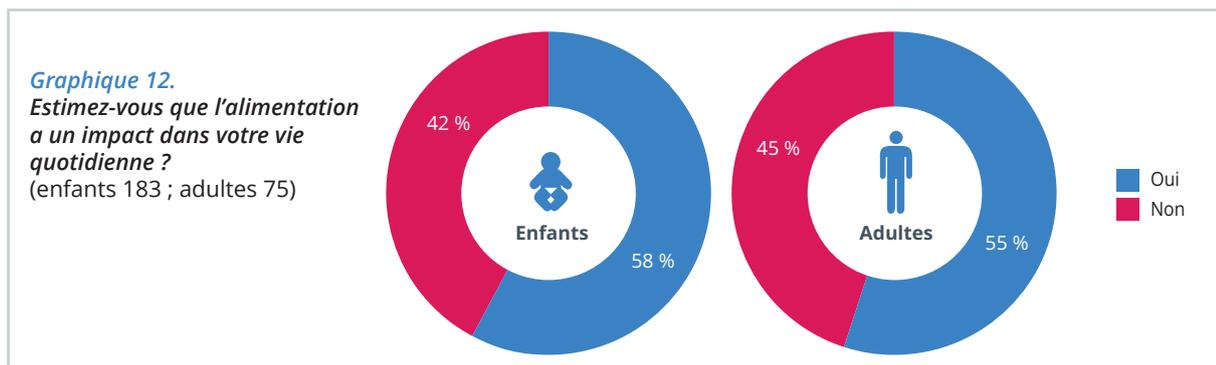
85 % des parents/enfants et 77 % des adultes estiment que les professionnels de santé en dehors de l'hôpital connaissent mal ("plutôt non" ou "pas du tout") la maladie et ses retentissements contre respectivement 31 % et 41 % chez les professionnels hospitaliers.



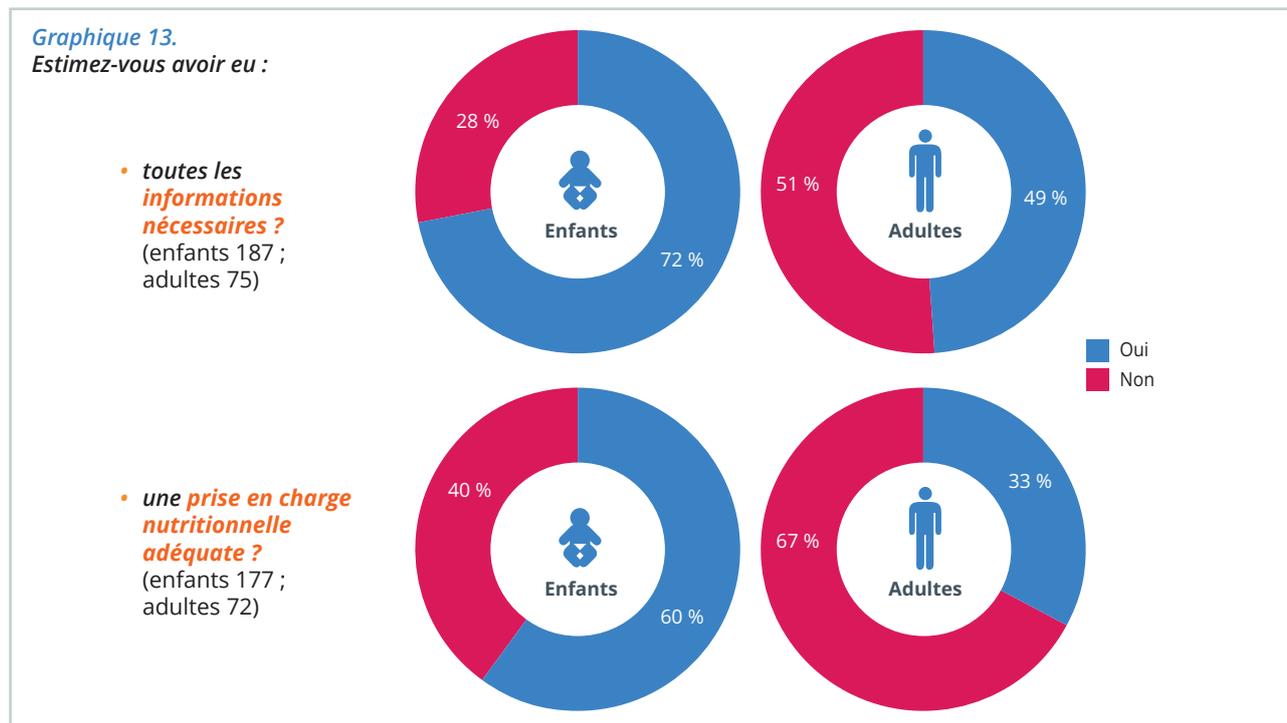
3.2 La prise en charge de la diététique

QUESTION 4 : Concernant la diététique, estimez-vous :
 - qu'elle a un impact dans votre vie quotidienne ?
 - avoir eu toutes les informations nécessaires ?
 - avoir reçu une prise en charge nutritionnelle adéquate ?

• La gestion de l'alimentation suite à la maladie a un impact sur la vie quotidienne chez environ la moitié des patients, (58 % des enfants et 55 % des adultes).



- **Une satisfaction moindre de la part des adultes sur l'information reçue et la prise en charge nutritionnelle.**
51 % des adultes estiment ne pas recevoir suffisamment d'informations sur la gestion de la diététique contre seulement 28 % de parents/enfants.
60 % des parents/enfants sont satisfaits de la prise en charge nutritionnelle contre seulement 33 % des adultes.



3.3 La prise en charge de la transplantation



QUESTION 5 : Concernant la transplantation estimez-vous :

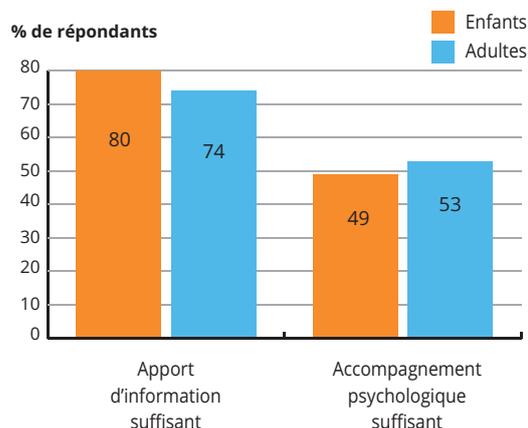
- avoir eu toutes les informations nécessaires avant la transplantation ?
- avoir été suffisamment accompagné psychologiquement avant la transplantation ?
- avoir été suffisamment accompagné après la transplantation ?

■ L'avant transplantation

Si les enfants sont, en nombre, plus concernés par la transplantation, les résultats sont similaires avec ceux des adultes.

- 80 % des parents/enfants et 74 % des adultes estiment avoir bénéficié d'un **apport d'informations nécessaires en amont de la transplantation.**
- A contrario, la moitié des parents/enfants (49 %) et des adultes (53 %) ont jugé l'**accompagnement psychologique insuffisant.**

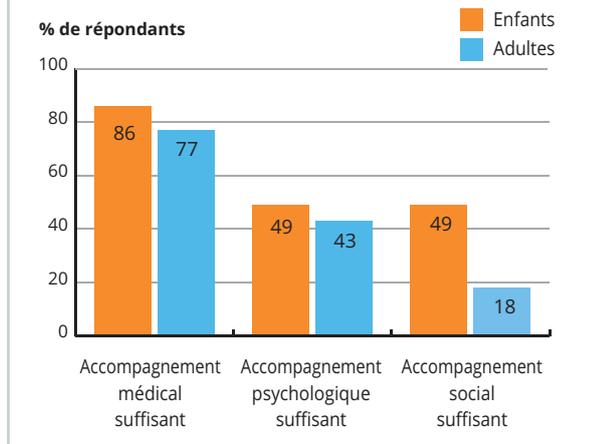
Graphique 14. Satisfaction de la prise en charge avant la transplantation chez l'enfant et l'adulte (enfants 94 ; adultes 15)



■ L'après transplantation

- 86 % des parents/enfants et 77 % des adultes indiquent avoir été satisfaits de l'accompagnement médical dont ils ont bénéficié.
- A contrario, 51 % des parents/enfants et 55 % des adultes indiquent avoir bénéficié d'un accompagnement psychologique insuffisant et 51 % et 82 % d'un accompagnement social insuffisant.

Graphique 15. Satisfaction de la prise en charge post-transplantation chez l'enfant et l'adulte (enfants 87 ; adultes 13)



3.4 Les programmes d'éducation thérapeutique du patient

L'éducation thérapeutique du patient (ETP) est une méthode permettant aux patients et à leurs proches d'apprendre et de comprendre leur maladie et leur traitement afin d'acquérir une autonomie et une meilleure qualité de vie. Elle se décline, essentiellement sous forme de programmes comprenant des activités individuelles ou collectives (Assistance Publique des Hôpitaux de Paris).

Pour qu'un programme soit reconnu ETP il doit être validé par l'ARS et les professionnels doivent être formés à cette pratique (40 h minimum).



QUESTION 6 : Avez-vous suivi un programme d'éducation thérapeutique (ETP) ? Si oui, cela vous a-t-il apporté un bénéfice ?

• L'éducation thérapeutique faiblement répandue pour les maladies rares du foie.

Un faible taux de personnes (7 % des enfants et 6 % des adultes) a indiqué avoir participé à un programme d'ETP.

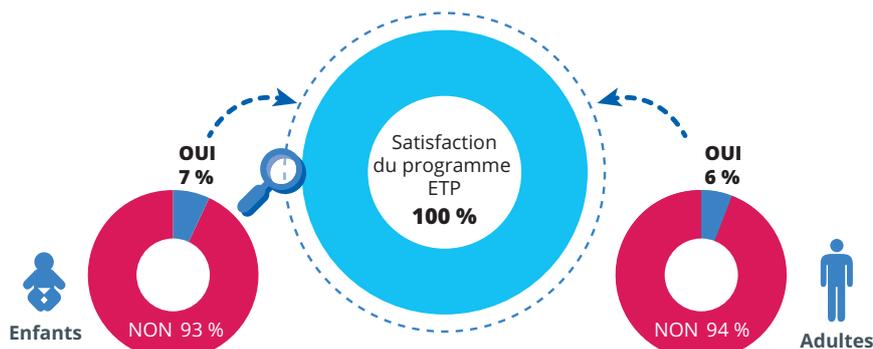
Toutefois, sur l'ensemble de ces personnes ayant participé à un programme ETP, la satisfaction est de 100 %.

Il est à noter que les patients ne connaissent pas forcément la définition d'ETP. Aussi, ils peuvent être amenés à participer à des ateliers sous une autre appellation (car ETP non validé par l'ARS) et par conséquent ne pas savoir réellement qu'ils en font.

Dans tous les cas, beaucoup de personnes ont fait part de leur intérêt pour **l'information et le développement des programmes ETP afin d'y participer.**

“ Cela serait intéressant pour ma fille adolescente qui ne prend son traitement que si on lui met dans la main. Avant elle se prenait en charge, ce n'est plus le cas (non-observance des ados atteints de maladies chroniques. ...) ”

Graphique 16. Avez-vous suivi un programme ETP ? (enfants 172 ; adultes 69)





LA PRISE EN CHARGE DE LA MALADIE

Chez les enfants la prise en charge des patients atteints d'une maladie rare est pluridisciplinaire et principalement hospitalière.

À l'inverse, chez les adultes la prise en charge paramédicale est peu répandue et mobilise des professionnels aussi bien hospitaliers que non-hospitaliers.

Une connaissance insuffisante des maladies rares du foie et de ses répercussions est ressentie principalement pour les professionnels non-hospitaliers, ce qui pourrait avoir des conséquences sur le parcours de santé.

Quelques constats supplémentaires sont ressortis de l'analyse des questionnaires :

- Un accompagnement non-médical (psychologique, social) pré et post-transplantation insuffisant, à l'inverse de l'accompagnement médical
 - Un manque d'information pour les patients adultes sur la diététique et la prise en charge nutritionnelle.
- Il est important de prendre en compte qu'au niveau des services hospitaliers adultes et pédiatriques, le nombre de professionnels du secteur social peut être limité, du fait des moyens humains et financiers.

Le taux de personnes participant ou ayant accès à un programme d'ETP est faible. Toutefois, ces derniers en sont satisfaits.

4. La scolarité



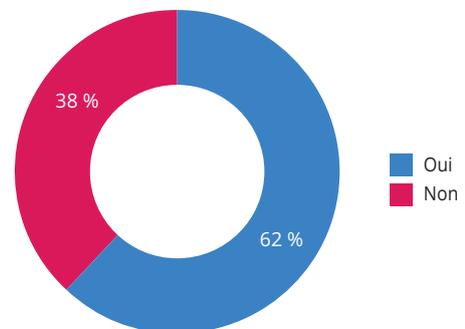
QUESTION 1 :

La maladie a-t-elle eu un impact sur la scolarisation ?

- 62 % des répondants indiquent que la maladie a un impact sur la scolarité de l'enfant.

Graphique 17.

La maladie a-t-elle eu un impact sur la scolarité ?
(162 réponses)



QUESTION 2 :

Quels sont les impacts sur la scolarité ?

- **Un impact important sur les résultats scolaires...**

Les principales causes évoquées, responsables de l'impact négatif sur les résultats scolaires, sont :

- À 83 % : les conséquences des traitements et de la maladie, pas toujours visibles (fatigue, troubles de la concentration et de l'attention, prurit).

“ Baisse des résultats scolaires en lien avec fatigue et problème de concentration. ”

- À 51 % : les absences prolongées avec la difficulté de poursuivre sa scolarité à l'hôpital (43 %) ou à domicile.

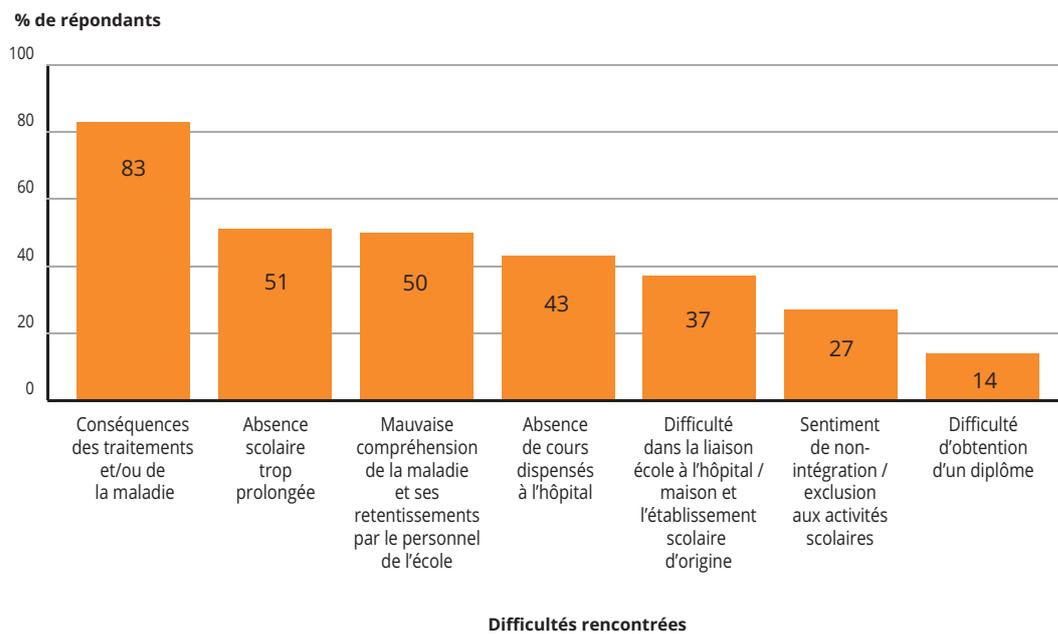
“ [...] Rien de mis en place pour qu'elle récupère les cours ratés lors de son suivi [...]”
 “Déscolarisation pendant 6 mois après la greffe qui n'a pas pu être prise en charge car nous habitons à la campagne et les professeurs ne venaient pas jusqu'à chez nous.”

- ... et une mauvaise compréhension de la maladie à l'école.

La mauvaise compréhension de la maladie par le personnel (évoquée par 50 % des répondants) semble être un facteur influençant la scolarité de l'enfant.

“ [...] ils ne comprennent pas que notre fils s'absente quand il ne se sent pas bien”
 “Les enseignants ont peur de l'inconnu et ont tendance à isoler le patient”

Graphique 18. Proportion des répondants ayant rencontré des difficultés lors du parcours scolaire (110 réponses)



En plus des différentes propositions de l'enquête, les répondants ont également exprimé avoir rencontrés des difficultés d'interaction et, de mise en place de projet d'accueil individualisé (PAI) avec les équipes éducatives.

Ces difficultés pourraient être rapprochées des résultats du questionnaire qui montrent que 37% des répondants évoquent une difficulté dans la liaison entre l'établissement scolaire, la maison et l'hôpital.



LA SCOLARITÉ

La maladie a un impact sur la scolarité de l'enfant, selon 62 % des répondants.

Cela est principalement expliqué par les conséquences des traitements et de la maladie (fatigue, prurit, ...) et les absences prolongées, qui vont impliquer un retard scolaire.

Les parents mettent l'accent sur le fait que la maladie de leur enfant engendre des difficultés pas toujours visibles (fatigabilité, lenteur, difficulté motricité fine,...).

Les parents soulèvent également la problématique de la compréhension du vécu de la maladie par le personnel.

5. L'orientation professionnelle



QUESTION 1 :

La maladie a-t-elle eu un impact sur l'orientation professionnelle ? Si oui de quelle nature ?

QUESTION 2 :

Avez-vous bénéficié d'un accompagnement à la fin de votre scolarité ?

• Peu d'impact de la maladie sur l'orientation professionnelle...

Sur l'ensemble des répondants, seulement 18 % indiquent que la maladie a eu un impact sur l'orientation professionnelle.

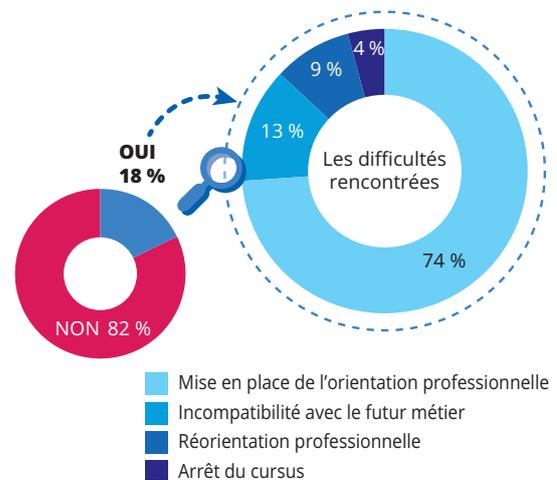
Cela se traduit principalement par une mise en place difficile de l'orientation notamment suite aux difficultés scolaires (résultats, absences,...) (74%) et, dans la compatibilité avec le futur métier (13 %).

“ La maladie influence les résultats scolaires, l'absentéisme, la fatigue... les maladies répétées font que l'enfant a des difficultés scolaires et son orientation va en pâtir ”

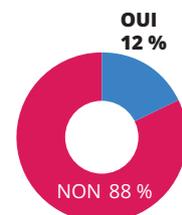
• Peu de personnes accompagnées à la fin de leur scolarité.

Sur l'ensemble des répondants, 12 % affirment avoir bénéficié d'un accompagnement après leur scolarité. Parmi ceux-ci, seuls 20 % indiquent avoir observé un impact sur l'orientation.

Graphique 19. La maladie a-t-elle eu un impact sur l'orientation professionnelle ? (135 réponses)



Graphique 20. Avez-vous bénéficié d'un accompagnement à la fin de votre scolarité ? (61 réponses)



L'ORIENTATION PROFESSIONNELLE

Les maladies rares du foie semblent avoir un faible impact sur l'orientation professionnelle (déclaré par 18 % des répondants),

Lorsqu'un impact existe, la difficulté principale consiste à mettre en place cette orientation (74 %) du fait des difficultés scolaires (absences, retard scolaire, résultats en baisse, ...)

6. L'emploi

6.1 L'impact de la maladie sur l'emploi



QUESTION 1 :

La maladie a-t-elle eu un impact sur votre emploi ? Si oui, de quelle nature ?

■ L'impact sur l'emploi des parents d'enfants

• Une vie professionnelle impactée, essentiellement pour les mères de famille.

66 % des parents ont une vie professionnelle impactée par la maladie de leur enfant, principalement les mères (86 % versus 46 % des pères).

• Cet impact se traduit principalement par un arrêt ou une réduction du temps de travail, et/ou par une modification de carrière.

Les arrêts de travail sont plutôt temporaires que définitifs (68,3 % contre 16,5 %), suivis par les réductions du temps de travail qui sont signalées par 30,1 % des répondants.

Cet impact est plus important chez les mères que chez les pères :

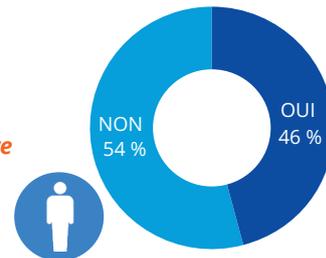
- Arrêt de travail (temporaire et arrêt maladie) : 74 % des femmes concernées contre 58 % des pères.
- Réduction du temps de travail : 37 % des mères concernées contre 18 % des pères.
- Taux d'arrêt définitif : 22 % des mères concernées contre 6 % des pères.

• Concernant la modification de carrière, elle se traduit de différentes manières selon les témoignages :

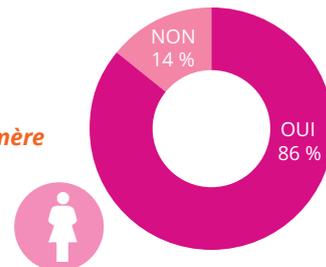
- Changement d'employeur pour avoir un poste avec des horaires adaptés.
- Pas de changement d'employeur "pour garder un statut protecteur mais pas d'évolution de carrière".
- Certaines femmes sont obligées de reprendre une vie professionnelle pour subvenir à l'ensemble des besoins de la famille "Impossibilité de rester en arrêt maladie : niveau de vie en baisse".
- Changement de travail pour se rapprocher de l'hôpital.
- Changement de domaine de compétence pour plus de souplesse (moins de déplacements).
- Baisse des responsabilités compte tenu des absences répétées.

Graphique 21.
La maladie de votre enfant a-t-elle eu un impact sur votre emploi ?

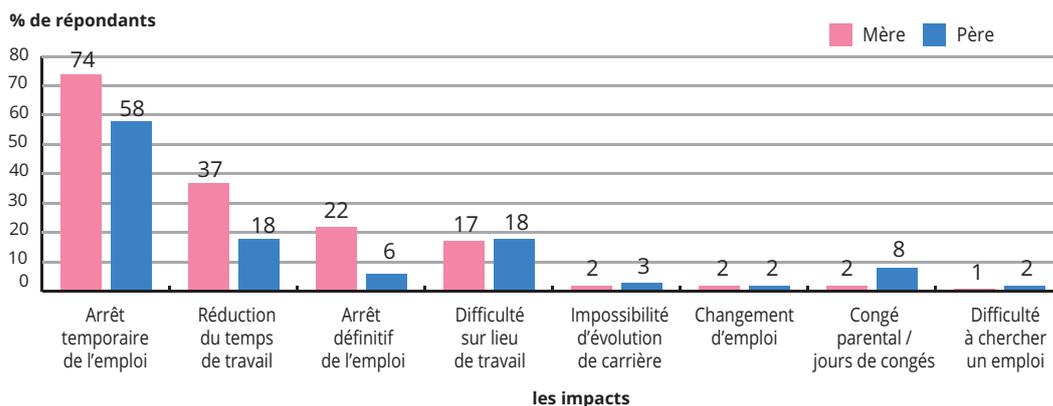
• L'emploi du père (180 réponses)



• L'emploi de la mère (187 réponses)



Graphique 22. Nature de l'impact de la maladie pédiatrique sur l'emploi de la mère et du père (respectivement 161 et 88 réponses)

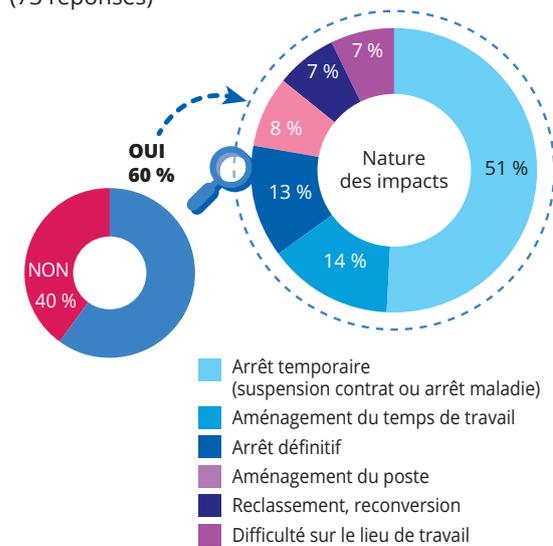


■ L'impact sur l'emploi des adultes

- Une vie professionnelle impactée pour 60 % des adultes répondants à la question, qui se traduit principalement par un arrêt temporaire de travail.

Selon les répondants, les principaux impacts sont un arrêt temporaire de travail (51 % : arrêt maladie, suspension du contrat de travail), un aménagement du temps de travail (14 %) et en moindre mesure un arrêt définitif (13 %).

Graphique 23.
La pathologie a-t-elle eu un impact sur votre emploi ? (73 réponses)



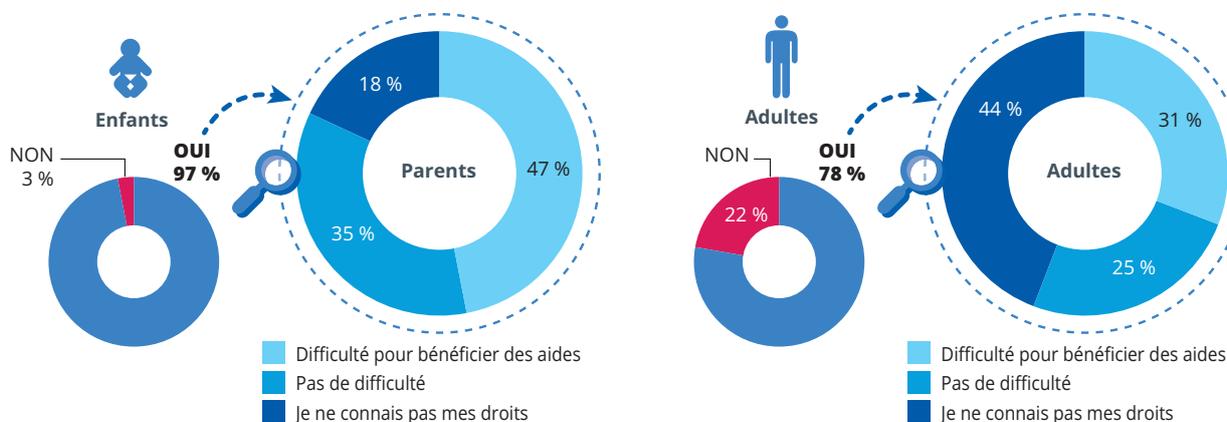
6.2 L'accès aux aides pour l'emploi

QUESTION 2 : Avez-vous bénéficié d'aides ? Avez-vous connu des difficultés pour bénéficier des aides dont vous aviez le droit ?

- Des répondants concernés par les aides existantes pour l'emploi (97 % des parents ; 78 % des adultes).

- Des aides jugées peu accessibles et méconnues. Chez les répondants concernés par les aides, 47 % des parents et 31 % des adultes indiquent éprouver des difficultés pour bénéficier de ces aides... 18 % des parents et 44 % des adultes quant à eux ne connaissent pas leurs droits.

Graphique 24. Êtes-vous concernés par les aides pour l'emploi ? (respectivement 189 et 76 réponses)



6.3 L'impact financier



QUESTION 3 :

Avez-vous rencontré des difficultés financières importantes suite à votre maladie ou la maladie de votre enfant ?

- **Un impact sur le plan financier, plus marqué pour les parents d'enfant.**

Pour 61 % des parents d'enfants et 42 % des adultes, la maladie a un impact sur le plan financier.

Ces difficultés sont expliquées par les frais de santé mais aussi par la baisse du niveau de vie, suite à l'impact sur l'emploi.

“ Financièrement c'est compliqué, je suis à mi-temps maintenant, et l'allocation MDPH ne couvre pas tout. Il y a de la fatigue du stress. C'est difficile. ”



L'EMPLOI

La survenue de la maladie chez un enfant ou chez un adulte, impacte l'emploi des parents ou de la personne malade.

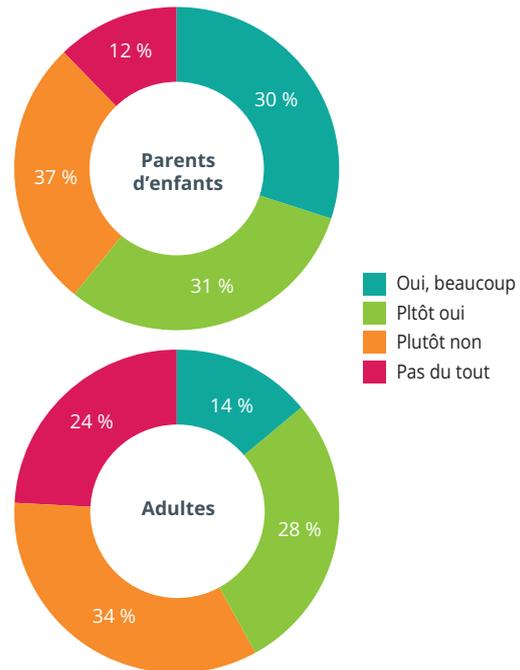
Chez les parents, c'est principalement la mère qui voit sa vie professionnelle impactée.

Si 97 % des parents et 78 % des adultes sont concernés par des dispositifs d'aide à l'emploi à la suite de la survenue de la maladie, plus de la moitié des parents (65 %) et des adultes (75 %) rencontrent des difficultés à obtenir de l'aide ou ne connaissent pas les aides existantes.

Un impact sur le plan financier est également constaté (plus marqué pour les parents d'enfants) notamment expliqué par la baisse du niveau de vie suite à l'impact sur l'emploi et par les frais de santé.

Graphique 25.

Avez-vous rencontré des difficultés financières suite à la maladie ? (enfants 183 ; adultes 74)



7. Vos droits

7.1 La connaissance des aides et des acteurs existants



QUESTION 1 :

Avez-vous connaissance des aides dont vous pouvez bénéficier ?

Avez-vous connaissance des acteurs pouvant vous apporter une aide ?

■ Par les parents d'enfants

- **Un manque de connaissance des aides existantes, essentiellement dans les champs des aidants et de la vie quotidienne ainsi que des acteurs pouvant apporter une aide dans le champ de la scolarité.**

Au niveau de l'emploi et la scolarisation les aides sont en général connues (respectivement 68 % et 57 %) mais cela n'est pas le cas pour les aides dont patient peut bénéficier dans sa vie quotidienne (36 %) et pour les aidants (16 %).

Les répondants connaissent et citent les principales aides dont ils peuvent bénéficier :

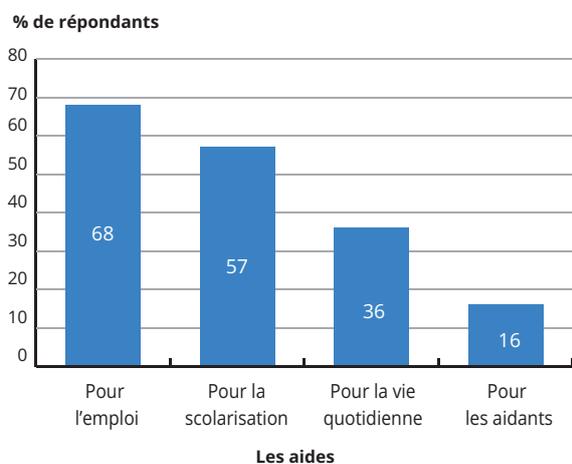
- pour la scolarisation : projet d'accueil individualisé (PAI), projet personnalisé de scolarisation (PPS), auxiliaire de vie scolaire (AVS),
- pour l'emploi des parents : allocation journalière de présence parentale (AJPP), congé de présence parentale (CPP),
- et, pour la vie quotidienne : la carte de mobilité, allocation éducation enfant handicapé (AEEH) et l'affection longue durée (ALD) qui permet une prise en charge à 100 %.

À l'inverse, les acteurs les moins connus sont ceux pour la scolarisation (73 %), pour l'emploi et pour les aidants (45 %).

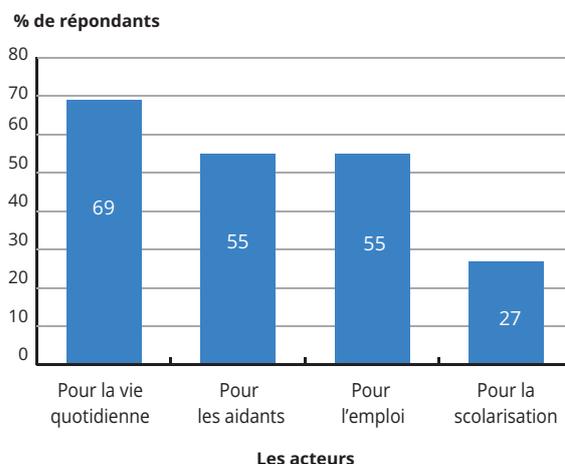
Les répondants ont principalement cité comme acteurs : les associations de patients (**⚠ tenir compte du biais de sélection**), les assistantes sociales et de manière moins importante la MDPH.

Graphique 26. Connaissance des aides et des acteurs existants par les parents d'enfants atteints d'une maladie rare du foie

- Connaissance **des aides** existantes



- Connaissance **des acteurs** pouvant leur apporter une aide



■ Par les adultes

- **Un manque important de connaissance sur les aides existantes et en moindre mesure sur les acteurs pouvant les aider.**

Peu de patients adultes connaissent les aides dont ils peuvent bénéficier. Respectivement seuls 34 %, 21 % et 20 % des adultes connaissent les aides pour l'emploi, la vie quotidienne et les aidants.

Toutefois, les adultes ont su citer les principales aides dont ils peuvent bénéficier :

- pour l'emploi : la reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH), le mi-temps thérapeutique et le congé longue maladie.
- et, pour la vie quotidienne : la carte de mobilité, l'accompagnement psychologique et l'affection longue durée (ALD) qui permet d'être pris en charge à 100 %.

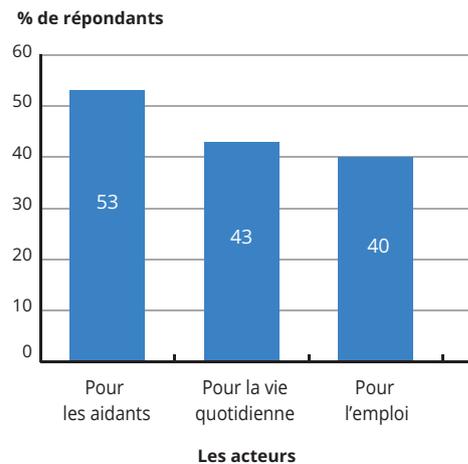
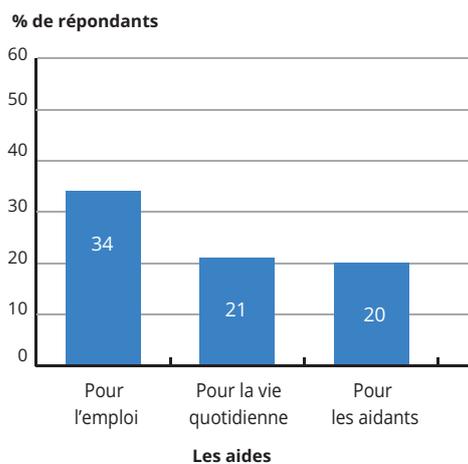
Au niveau des acteurs, la proportion de personnes connaissant les acteurs/dispositifs est un peu plus élevée mais reste minime. Respectivement 53 %, 43 % et 40 % connaissent des acteurs dans le champ des aidants, de la vie quotidienne et de l'emploi. Les répondants ont principalement cité comme acteurs :

- Les associations de patients (**⚠** biais de sélection),
- La MDPH,
- Et, les assistantes sociales.

Les acteurs pour l'emploi : l'AGEFIPH et la médecine du travail, ont également été cités mais de manière moins importante.

Graphique 27. Connaissance des aides et des acteurs existants par les adultes atteints d'une maladie rare du foie

- Connaissance **des aides** dont les adultes atteints d'une maladie rare du foie peuvent bénéficier
- Connaissance **des acteurs** pouvant leur apporter une aide



7.2 Les personnes ressources

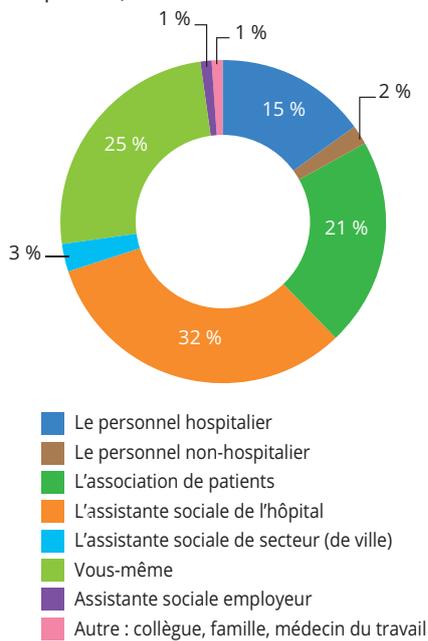


QUESTION 2 : Qui vous a apporté des connaissances sur vos droits ?

- **Plusieurs sources d'informations au niveau pédiatrique.**

Les parents d'enfants sont informés sur les droits existants principalement par l'assistante sociale de l'hôpital (32 %), leurs propres recherches (25 %) et les associations de patients (21 %).

Graphique 28.
Qui vous a apporté des connaissances sur vos droits ?
(169 réponses)

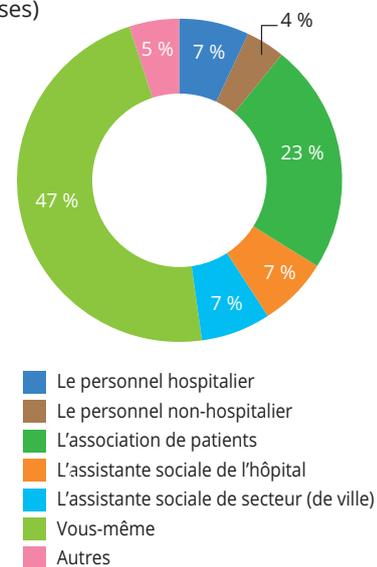


- **Chez les adultes, une recherche d'information par leurs propres moyens.**

La majorité des adultes (47 %) acquiert des connaissances sur leurs droits principalement par leur propre recherche. Une part importante ne connaît pas ses droits en termes d'aides et ne bénéficie pas de la prise en charge par une assistante sociale (cf. partie 3).

La place des associations de patients est également importante puisque 23 % des adultes font appel à elles.

Graphique 29.
Qui vous a apporté des connaissances sur vos droits ?
(55 réponses)



7.3 La réalisation des demandes d'aides



QUESTIONS 3 et 4 :

Avez-vous fait une demande auprès d'une institution ?
Vos demandes ont-elles été reçues/acceptées ?

■ Les demandes réalisées

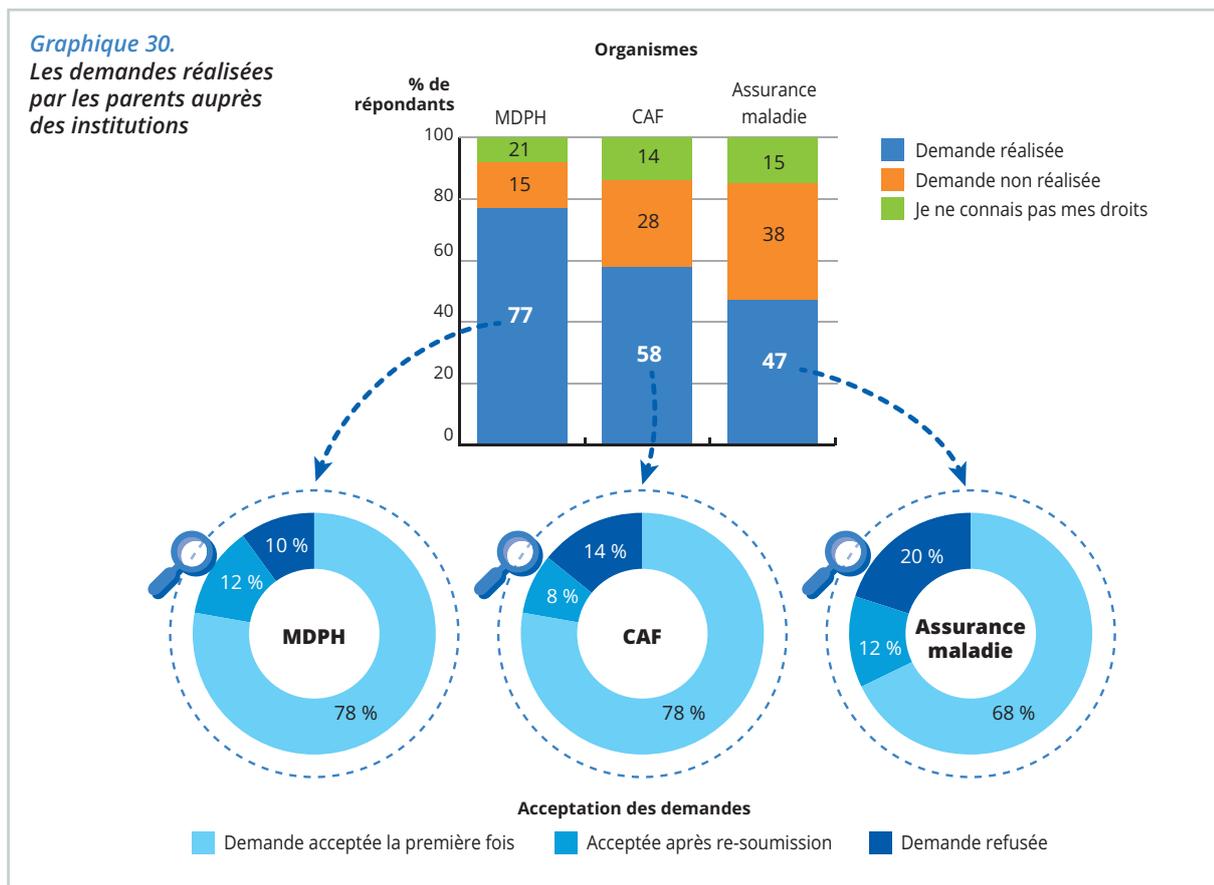
- **Chez les enfants, un nombre de demande important, notamment auprès de la MDPH, et validée généralement dès la première demande.**

Les parents réalisent un nombre important de demandes probablement liées aux conséquences des maladies pédiatriques, plus invalidantes que celles des maladies adultes.

La Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) est le dispositif le mieux connu et où les demandes sont le plus réalisées (77 %).

Sur le nombre de demandes réalisées, le taux d'acceptation est important. Au niveau de la MDPH, de la CAF et de l'assurance maladie, le taux d'acceptation est respectivement de 90 %, 86 % et 80 %.

De plus, le taux d'acceptation dès la 1^{ère} demande est lui aussi important : 78 % pour la MDPH et la CAF et 68 % pour l'assurance maladie.



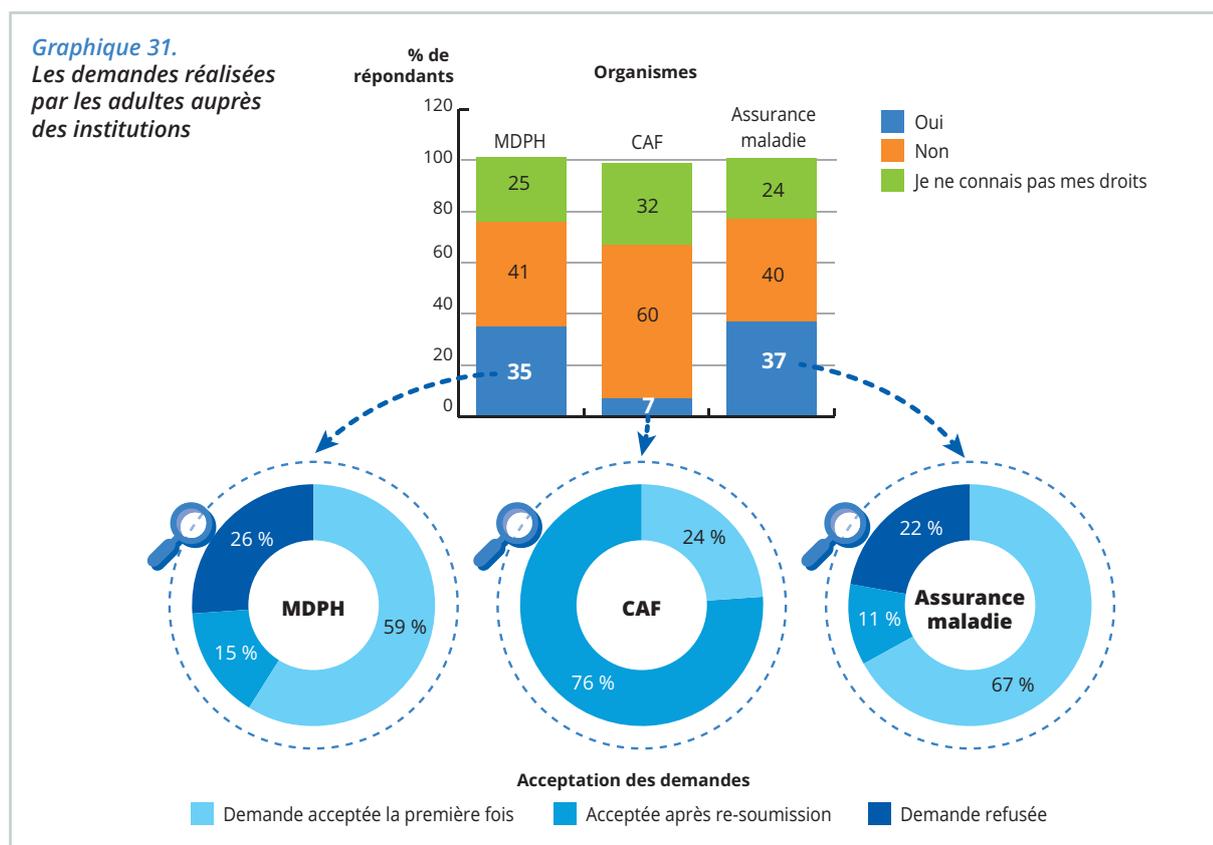
- **Chez les adultes, un nombre de demandes moins important.**

La proportion de demande d'aides est plus faible chez les adultes. Toutefois, les demandes réalisées concernent autant la MDPH (35 %) que l'assurance maladie (37 %). Il y a peu de demande auprès de la CAF (7 %).

La faible demande chez les adultes peut être expliquée par un manque de connaissance des aides (cf. 7.1.2) ou par moins de besoins nécessitant des demandes d'aide au niveau de certains organismes contrairement aux enfants,

Les demandes acceptées par la MDPH (74 %) et l'assurance maladie (78 %) le sont respectivement à 59 % et 67 % dès la première demande.

A contrario, le taux de rejet est plus important au niveau de la CAF (76 %), là où le nombre de demandes est le plus faible (7 %). Cela peut être lié au fait qu'il y a moins d'aides à demander à la CAF.



**QUESTION 6 :**

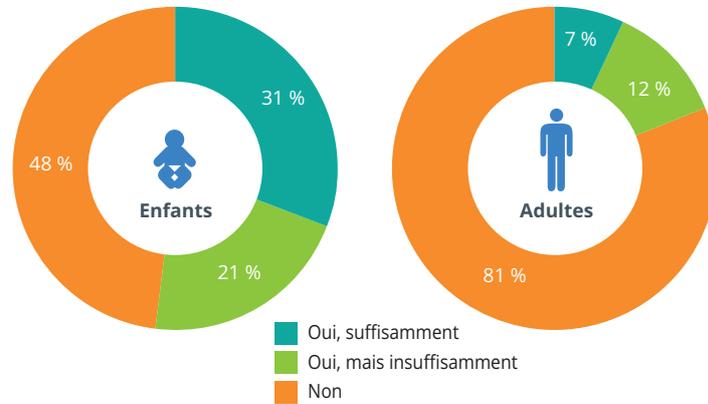
Lors de vos demandes, avez-vous été accompagné par des professionnels du secteur social ?

■ L'accompagnement par un professionnel

• Un accompagnement plus présent en pédiatrie.

Les parents d'enfants (52 %) sont davantage accompagnés dans leurs demandes que les adultes (19 %). Chez les personnes accompagnées, les adultes sont plus nombreux que les parents à considérer être insuffisamment accompagnés (63 % d'insatisfaction contre 40 %).

Graphique 32. Lors de vos demandes, avez-vous été accompagné par des professionnels du secteur social ? (enfants 168 ; adultes 43)

**QUESTION 7 :**

Lors de vos demandes, a-t-il été facile d'expliquer les conséquences, causées par la maladie, sur la vie quotidienne ?

■ L'explication de la maladie

• **Des difficultés ressenties pour expliquer les conséquences causées par la maladie sur la vie quotidienne**, pour 55 % des parents et 67 % des adultes.

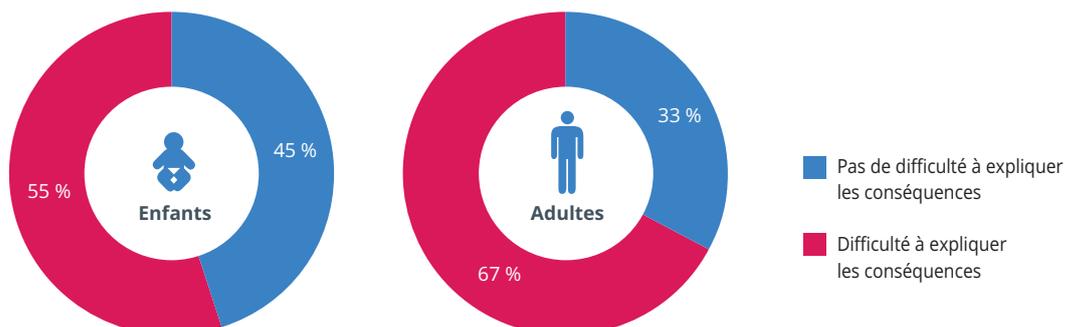
En commentaire libre, les répondants expriment leur difficulté à expliquer les conséquences d'une maladie peu connue et souvent invisible. Cette difficulté peut être amplifiée par la lourdeur des démarches et du fait qu'une proportion importante des parents (48 %) et adultes (81 %) réalise seules leurs demandes.

“ Difficultés non visibles donc minimisées ”

“ Démarches complexes et dossiers très techniques [...] ”

Graphique 33.

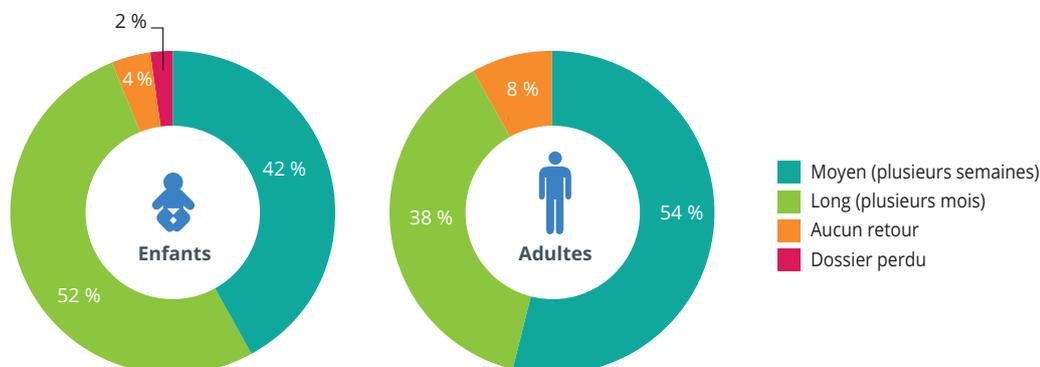
L'explication des conséquences causées par la maladie sur la vie quotidienne (enfants 163 ; adultes 41)





QUESTION 5 : Les délais de réponse suite aux demandes

Graphique 34. Les délais de réponse suite à vos demandes étaient-ils ? (enfants 159 ; adultes 38)



■ Les délais de réponses

- Des délais de plusieurs semaines à plusieurs mois, plus accentués dans les dossiers des enfants.

Les délais de réponses courent entre plusieurs semaines (54 % des adultes et 42 % des parents) à plusieurs mois (38 % des adultes et 52 % des parents) qui peuvent entraîner des difficultés financières :

“ [...] attente de 18 mois après recours pour être reconnu. Avec des allers-retours à Paris pour les consultations bilans échographies etc. tous les mois. [...] Conséquences lourdes sur niveau social car il n'y a aucune prise en charge d'urgence [...] ”

Outre la longueur des délais, des problématiques de dossiers perdus et d'arrêt de versement sans explications ont été notées pour des dossiers d'enfants.



LES DROITS

En général, la connaissance des aides et des acteurs est meilleure par les parents d'enfants que par les patients adultes. De plus, il est observé que ces derniers sont moins accompagnés et éprouvent plus de difficulté à expliquer les conséquences de leur maladie que les parents d'enfants.

Toutefois, il est important de prendre en compte qu'au niveau des services hospitaliers adultes (mais aussi pédiatriques), le nombre de professionnels du secteur social peut être limité, du fait des moyens humains et financiers.

Le nombre de demandes d'aide envoyé aux organismes est plus important pour les enfants que pour les adultes avec un accompagnement plus élevé dans les démarches. L'explication s'appuie par les spécificités des maladies pédiatriques plus invalidantes que les maladies adultes.

Les délais de réponses aux demandes varient de plusieurs semaines à plusieurs mois.

8. La vie quotidienne

8.1 Les retentissements de la maladie dans la vie quotidienne



QUESTION 1 : Quels sont les retentissements de la maladie sur la vie quotidienne du patient et des parents ?

▲ Note : il est important de prendre en considération que les réponses des enfants sont formulées par les parents.

• **La fatigue et le stress sont les 2 principales conséquences provoquées par la maladie sur la vie quotidienne des enfants, de leurs parents et des adultes.**

La fatigue est plus marquée chez les adultes : 82 % des adultes et 81 % des parents éprouvent une fatigabilité liée à la maladie (réponses "oui beaucoup", "plutôt oui") contre 65 % des enfants.

Le stress est principalement signalé par les parents à 92 % contre 59 % des enfants, et des adultes dont les principales causes sont :

- La maladie et ses conséquences
- L'ignorance de l'avenir
- Les nombreuses hospitalisations, les traitements, les contrôles médicaux, ...
- Les conséquences sur la vie quotidienne et professionnelle (pour les adultes)
- L'incompréhension de la part des autres personnes (pour les adultes).

• **En plus de la fatigue et du stress, des spécificités peuvent être observées selon le groupe de répondants.**

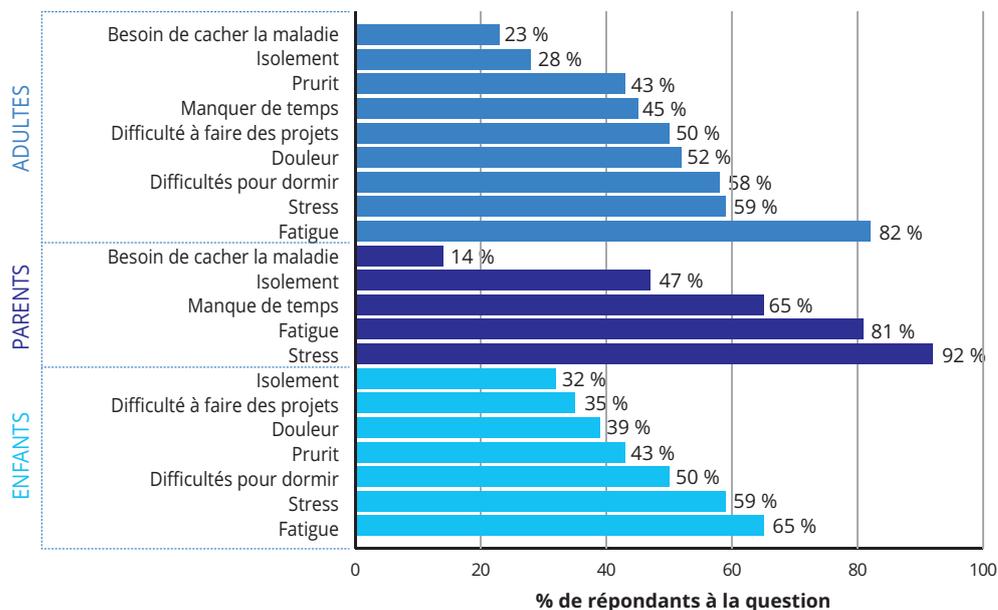
Les enfants peuvent également ressentir des difficultés pour dormir (50 %) avoir du prurit (43 %), et à moindre mesure éprouver une difficulté à se projeter dans l'avenir (35 %) et de la douleur (39 %).

Les parents estiment manquer de temps pour eux (65 %), et éprouvent un sentiment d'isolement (47 %).

Les adultes éprouvent des difficultés à dormir (58 %), des douleurs (52 %) et une difficulté à faire des projets et à se projeter (50 %).

• **Inversement,** la majorité des personnes indique ne pas ressentir le besoin de cacher la maladie (parents 86 % ; adultes 77 %)

Graphique 35. Retentissements de la maladie sur la vie quotidienne
(réponse à la question : oui beaucoup ; plutôt oui)



8.2 L'impact sur la vie familiale et sociale

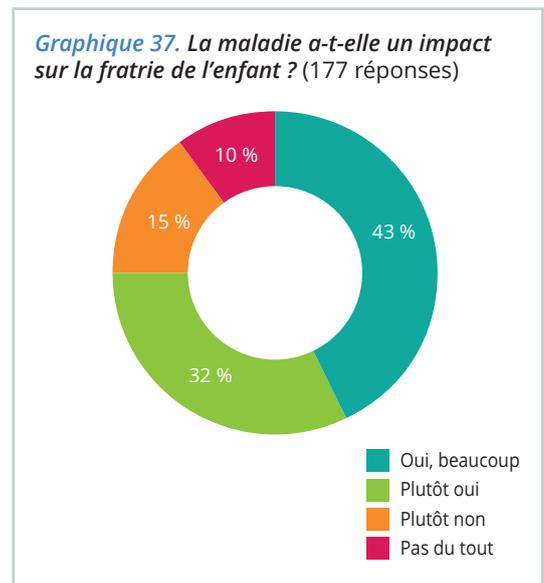
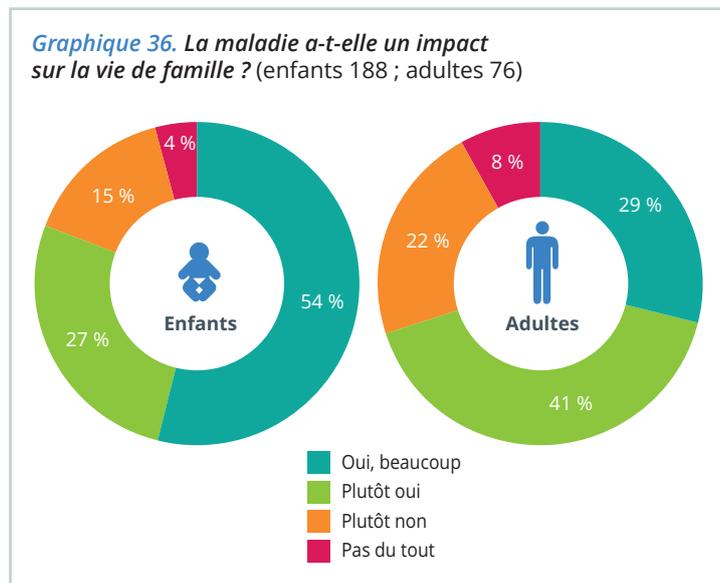
QUESTION 2 : Estimez-vous que la maladie a un impact sur la vie de famille et la vie sociale ?

- **La vie familiale est très largement impactée par la survenue de la maladie.**

Chez l'enfant, l'impact est très marqué à la fois au niveau de la vie familiale (81 %) et chez les frères et sœurs (75 %).

Chez les adultes, l'impact est également important avec 70 % de répondants déclarant percevoir un impact de la maladie sur leur vie de famille.

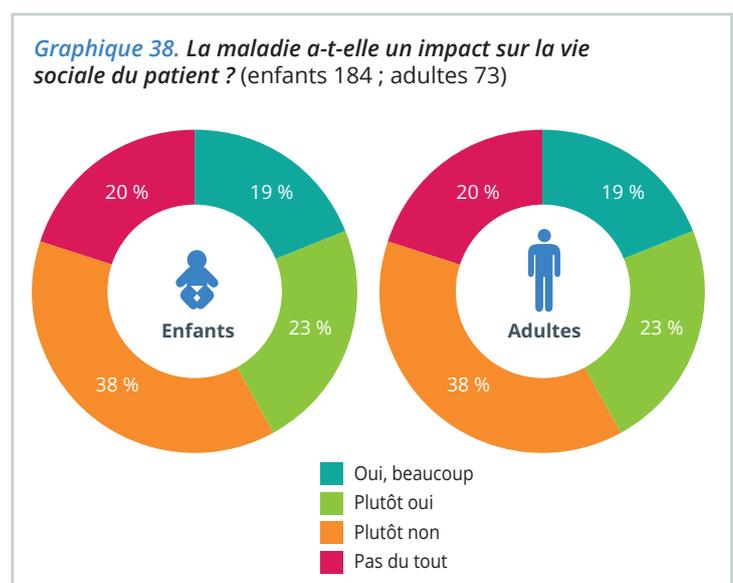
“ Retentissement sur la fratrie, rester présent pour tous les enfants n'est pas simple et aucune aide ni conseil sur cette problématique. L'enfant malade n'est pas forcément enfant unique. ”



- **Pour 42 % des adultes et des enfants, la maladie a un impact sur la vie sociale.**

Chez les enfants, il est précisé que cela est notamment lié à :

- l'éloignement familial lors des hospitalisations,
- et l'éloignement scolaire.



8.3 Les préoccupations actuelles



QUESTION 4 : Actuellement, quels sujets liés à votre maladie vous préoccupent le plus ? (champ libre)

- **Des préoccupations communes aux parents d'enfants et aux adultes...**
 - **La méconnaissance de l'avenir sur l'évolution de la maladie.**
 - **Les traitements :**
 - les effets secondaires,
 - les conséquences/risques (anticoagulant) et les interactions médicamenteuses,
 - les avancées thérapeutiques.
 - **La greffe :**
 - les complications et le rejet,
 - l'avant transplantation.
 - **L'aspect financier.**
 - **Le régime alimentaire.**
 - **Et, l'avenir sur la possibilité d'un crédit.**
- **... et des préoccupations spécifiques :**
 - **aux parents :**
 - l'avenir de leur enfant jusqu'à l'âge adulte,
 - l'évolution de la maladie et de ses conséquences (fatigue, prurit), sur le parcours scolaire et professionnel et sur le regard des autres.
 - **aux adultes :**
 - L'emploi :
 - la reprise de l'activité professionnelle,
 - l'avenir professionnel.
 - La prise en charge médicale en cas de voyage à l'étranger.
 - Et, la parentalité : l'avenir d'une future grossesse.



LA VIE QUOTIDIENNE

La fatigue et le stress sont les deux principales conséquences ressenties par les enfants, les parents et les adultes.

Si la maladie engendre des conséquences sur la vie quotidienne, elle a également un impact important sur la vie de famille et la fratrie, ainsi que sur le plan financier, notamment pour les familles d'enfants malades (cf partie emploi).

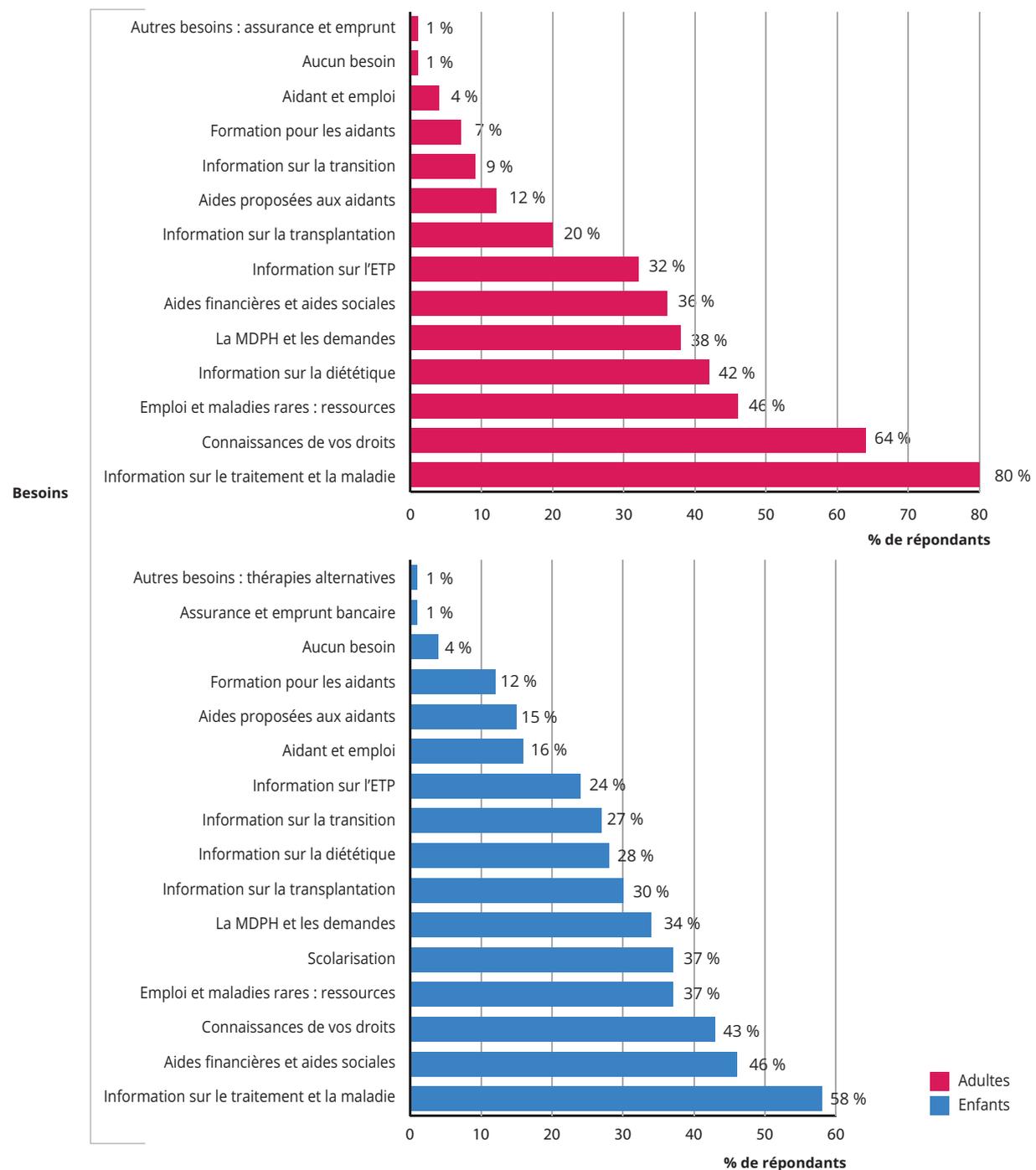
La méconnaissance de l'avenir sur l'évolution de la maladie, est le point qui préoccupe le plus les adultes comme les parents. Plus spécifiquement, les parents se questionnent également beaucoup sur l'avenir de leur enfant jusqu'à l'âge adulte, et les adultes sur leur avenir professionnel.

9. Caractérisation des besoins

Le recensement des principaux besoins des enfants/parent et des adultes indique un besoin d'information et de connaissance principalement sur :

- les traitements et l'évolution de la maladie,
- les droits, des aides et de la MDPH,
- l'emploi,
- et la scolarité.

Graphique 39. Caractérisation des besoins de l'ensemble des répondants enfant et adulte
(respectivement 181 et 69 réponses)



10. Relation avec les associations de patients



QUESTION 1 : Êtes-vous adhérent d'une association ? Si oui laquelle ? Pour quelles raisons ?

- Une proportion importante de personnes adhérentes à une association de patients.

84% des adultes et 72 % des parents/enfants ayant répondu à l'enquête sont adhérents à une association de patients.

Cette proportion est liée à la diffusion de l'enquête majoritairement par les associations de patients de la filière.

Les adultes et les parents expliquent leur choix d'adhérer à une association pour :

→ l'aide apportée :

- informations sur la maladie, aide à la compréhension des réponses des médecins,
- informations sur les démarches.

→ le soutien moral :

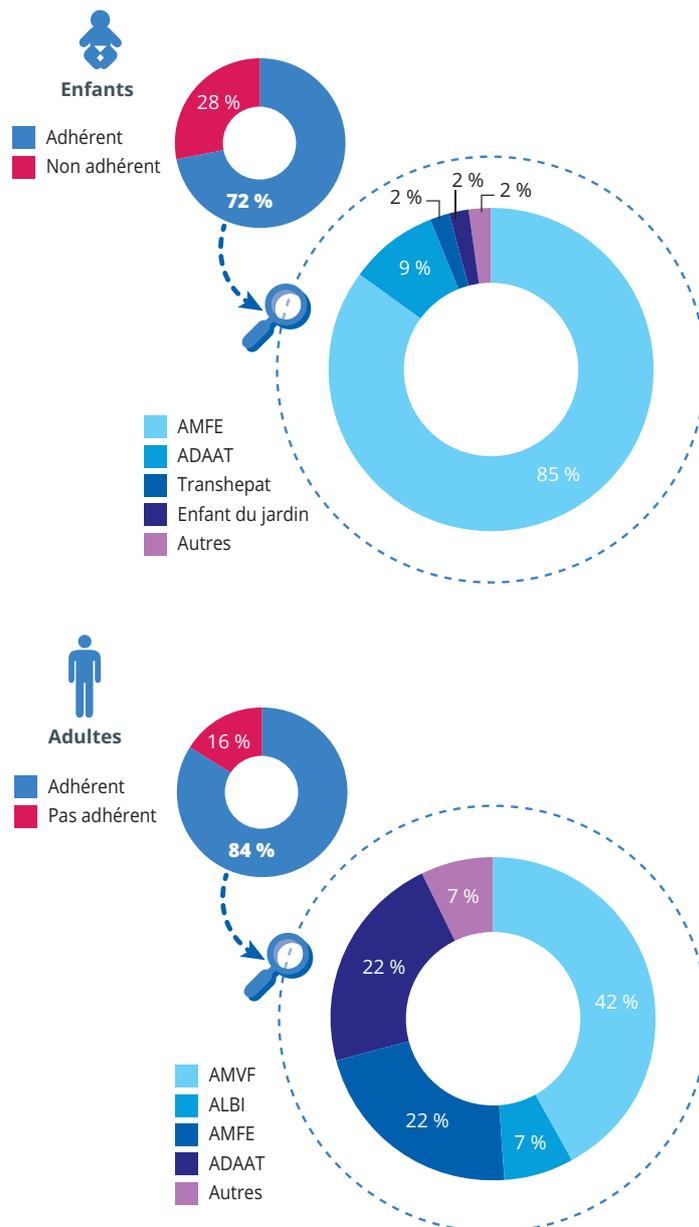
- échanges / rencontre entre malades :

“ pouvoir échanger facilement avec d'autres malades ” “partage d'expérience”, “vaincre l'isolement ”

→ la connaissance des avancées sur la maladie et les recherches en cours.

→ l'aide à la recherche.

Graphique 40. Proportion d'adhérent aux associations de patients (enfants 185 ; adultes 75)





QUESTION 2 : Cette association a-t-elle répondu à vos attentes ? Vous apporte-t-elle les réponses à vos questions ? Qu'attendez-vous de plus d'elle ?

L'association de patient est "*importante*" pour les patients et leurs familles, certains la considèrent comme "*une seconde famille*".

Les différents dispositifs d'informations et d'aides mis en place par les associations (permanence, réseaux sociaux, site internet, mails,...) sont très appréciés et utilisés par les patients/adhérents.

Ce sont des **sources d'information utiles** et ils créent des **lieux d'échanges et de soutien**.

“ La tenue d'une permanence de cette association permet aux patients d'avoir un contact direct avec d'autres malades et de discuter des différents aspects et impacts de la maladie” ;
“Forums des discussions : l'échange est permanent entre néo, futurs et actuels greffés et les familles.”

Qu'attendez-vous de plus d'elle ?

Les réponses mentionnent les points suivants :

- pallier à l'éloignement géographique,
- apporter des connaissances sur les aides possibles (sociales, emploi, ...) et les droits des patients,
- informer davantage sur :
 - la transition du suivi pédiatrique au suivi adulte
 - les conséquences de la maladie sur la scolarité et l'emploi
 - la recherche en France et dans le monde
 - les traitements
- interagir avec malades / entre les familles,
- aider financièrement.



RELATION AVEC LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

La majorité des répondants (84 % des adultes et 72 % des parents/enfants) sont adhérents à une association de patients. Cela peut être expliqué par le fait que l'enquête a été largement diffusée par les associations de patients de la filière.

Les répondants soulignent l'importance de l'association de patient qui leur permet de bénéficier de sources d'information utiles et de créer des lieux d'échanges et de soutien.

SYNTHÈSE

L'annonce du diagnostic

La grande majorité des répondants qualifie l'annonce du diagnostic comme claire mais pointe le besoin d'un temps de compréhension.

Si la majorité des personnes estime avoir été satisfaite des informations reçues autour de la maladie, la satisfaction est moindre au niveau de la prise en charge paramédicale et, pour les adultes, au niveau de la greffe.

Le recours aux sources d'informations supplémentaires est important, il s'agit principalement d'internet et des associations de patients.

La prise en charge de la maladie

Chez les enfants la prise en charge des patients atteints d'une maladie rare est pluridisciplinaire et principalement hospitalière.

À l'inverse, chez les adultes la prise en charge paramédicale est peu répandue et mobilise des professionnels aussi bien hospitaliers que non-hospitaliers.

Une connaissance insuffisante des maladies rares du foie et de ses répercussions sont ressenties principalement pour les professionnels non-hospitaliers, ce qui pourrait avoir des conséquences sur le parcours de santé.

Quelques constats supplémentaires sont ressortis de l'analyse des questionnaires :

- Un accompagnement non-médical (psychologique, social) pré et post-transplantation insuffisant, à l'inverse de l'accompagnement médical
- Un manque d'information pour les patients adultes sur la diététique et la prise en charge nutritionnelle.

Il est important de prendre en compte qu'au niveau des services hospitaliers adultes et pédiatriques, le nombre de professionnels du secteur social peut être limité, du fait des moyens humains et financiers.

Le taux de personnes participant ou ayant accès à un programme d'ETP est faible. Toutefois, ces derniers en sont satisfaits.

La scolarité

La maladie a un impact sur la scolarité de l'enfant, selon 62 % des répondants.

Cela est principalement expliqué par les conséquences des traitements et de la maladie (fatigue, prurit, ...) et les absences prolongées, qui vont impliquer un retard scolaire.

Les parents mettent l'accent sur le fait que la maladie de leur enfant engendre des difficultés pas toujours visibles (fatigabilité, lenteur, difficulté motricité fine...).

Les parents soulèvent également la problématique de la compréhension du vécu de la maladie par le personnel.

L'orientation professionnelle

Les maladies rares du foie semblent avoir un faible impact sur l'orientation professionnelle (déclaré par 18 % des répondants).

Lorsqu'un impact existe, la difficulté principale consiste à mettre en place cette orientation (74%) du fait des difficultés scolaires (absences, retard scolaire, résultats en baisse, ...)

L'emploi

La survenue de la maladie chez un enfant ou chez un adulte, impacte l'emploi des parents ou de la personne malade.

Chez les parents, c'est principalement la mère qui voit sa vie professionnelle être impactée.

Si 97 % des parents et 78 % des adultes sont concernés par des dispositifs d'aide à l'emploi à la suite de la survenue de la maladie, plus de la moitié des parents (65 %) et des adultes (75 %) rencontrent des difficultés à obtenir de l'aide ou ne connaissent pas les aides existantes.

Un impact sur le plan financier est également constaté (plus marqué pour les parents d'enfants) notamment expliqué par la baisse du niveau de vie suite à l'impact sur l'emploi et par les frais de santé.

Les droits

En général, la connaissance des aides et des acteurs est meilleure par les parents d'enfants que par les patients adultes. De plus, il est observé que ces derniers sont moins accompagnés et éprouvent plus de difficulté à expliquer les conséquences de leur maladie que les parents d'enfants.

Toutefois, il est important de prendre en compte qu'au niveau des services hospitaliers adultes (mais aussi pédiatriques), le nombre de professionnels du secteur social peut être limité, du fait des moyens humains et financiers.

Le nombre de demandes d'aide envoyé aux organismes est plus important pour les enfants que pour les adultes avec un accompagnement plus élevé dans les démarches. L'explication s'appuie par les spécificités des maladies pédiatriques

plus invalidantes que les maladies adultes. Les délais de réponses aux demandes varient de plusieurs semaines à plusieurs mois.

La vie quotidienne

La fatigue et le stress sont les deux principales conséquences ressenties par les enfants, les parents et les adultes.

Si la maladie engendre des conséquences sur la vie quotidienne, elle a également un impact important sur la vie de famille et la fratrie, ainsi que sur le plan financier, notamment pour les familles d'enfants malades (cf partie emploi).

La méconnaissance de l'avenir sur l'évolution de la maladie, préoccupe le plus les adultes comme les parents.

Plus spécifiquement, les parents se questionnent également beaucoup sur l'avenir de leur enfant jusqu'à l'âge adulte et, les adultes sur leur avenir professionnel.

Relation avec les associations de patients

La majorité des répondants (84 % des adultes et 72 % des parents/enfants) sont adhérents à une association de patients. Cela peut être expliqué par le fait que l'enquête a été largement diffusée par les associations de patients de la filière.

Les répondants soulignent l'importance de l'association de patient qui leur permet de bénéficier de sources d'information utiles et de créer des lieux d'échanges et de soutien.

PERSPECTIVES

Les résultats de cette enquête ont permis de mettre en exergue les difficultés rencontrées à la fois par les adultes, les enfants et les parents d'enfants atteints d'une maladie rare du foie.

Parmi celles-ci, peuvent être citées :

- un manque de connaissance de ces maladies par certains professionnels de santé, principalement non-hospitaliers,
- un manque d'information du patient autour de la prise en charge paramédicale,
- un manque de connaissances des aides disponibles,
- et, des difficultés dans les démarches administratives et dans la reconnaissance de leurs droits auprès des institutions.

Afin de répondre au mieux à ces besoins, la filière Filfoie prévoit dans son prochain plan d'action (2019-2023) :

- De mettre en place une **pochette d'accueil** recensant les informations nécessaires dans le parcours de vie du patient (enfant et adulte).
- De promouvoir le développement d'**outils** visant à améliorer l'autonomisation du patient et la lisibilité de son parcours.
- **D'améliorer la diffusion de l'information**, notamment concernant les démarches médico-sociales :
 - via le site Filfoie (www.filfoie.com) et les réseaux sociaux.
- D'inciter le développement de **modules d'enseignement/formation** à destination des professionnels de santé.

Par ailleurs, les disparités et les difficultés au niveau de la reconnaissance des droits auprès des institutions (MDPH et assurance maladie) et le développement d'actions d'information et de sensibilisation auprès des médecins généralistes sont des thématiques communes aux maladies rares et seront développées avec les autres Filières de Santé Maladies Rares.