

Notre deuxième enquête a été réalisée entre mai et juillet 2011. Quarante-six questionnaires nous ont été retournés et analysés. Vous trouverez dans cette newsletter les principaux résultats de cette enquête anonyme.

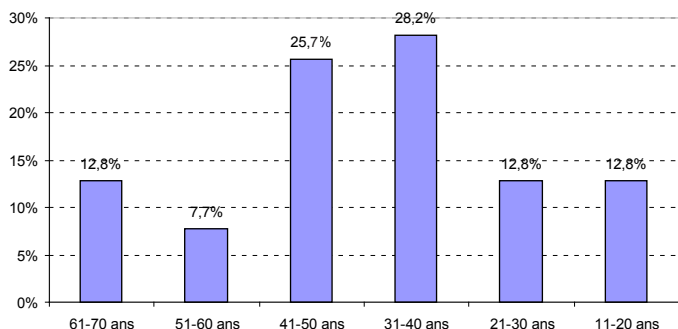
Merci pour votre participation.  
 Bonne lecture !

**Partie 1 - VOUS**

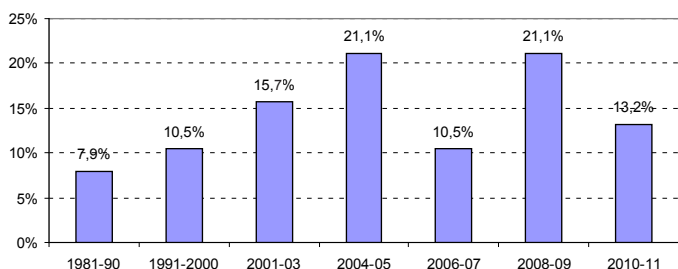
Vous êtes :



Votre âge :

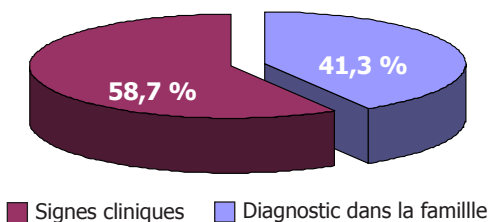


Votre année de diagnostic pour la maladie de Fabry :



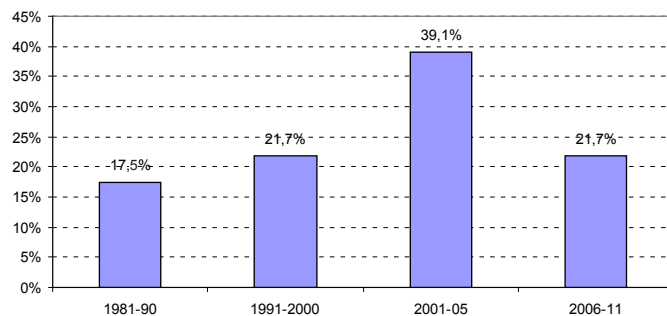
A la question : comment votre médecin a-t-il été amené à suspecter chez vous une maladie de Fabry ?

Votre réponse :



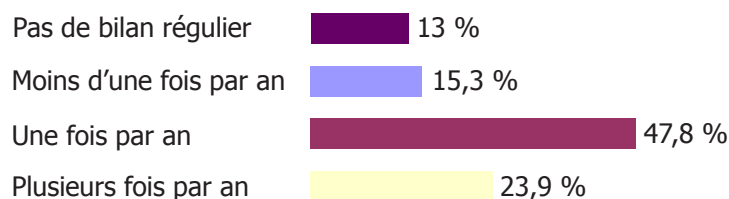
Si le diagnostic a été posé dans votre famille, quand l'a-t-il été chez cet autre membre de votre famille ?

Votre réponse :



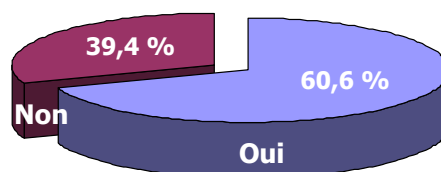
A la question : à quelle fréquence bénéficiez-vous d'un bilan ou d'un suivi médical pour la maladie de Fabry ?

Votre réponse :



A la question : êtes-vous traité par enzymothérapie de substitution ?

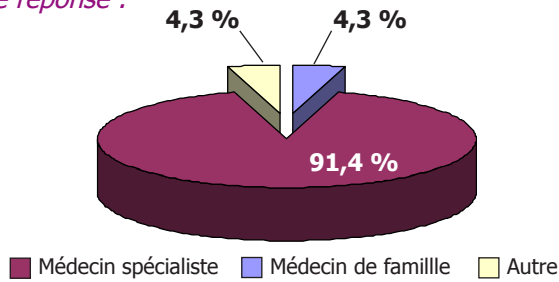
Votre réponse :



## Partie 2 - L'ANNONCE DE VOTRE DIAGNOSTIC

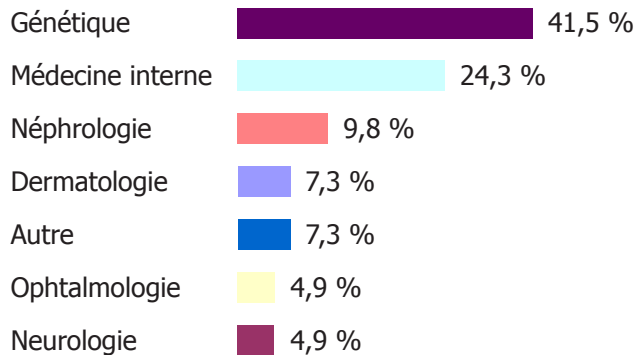
A la question : par qui l'annonce de votre diagnostic a-t-elle été réalisée ?

Votre réponse :



A la question : pouvez-vous préciser à quelle spécialité appartient le médecin spécialiste qui a posé chez vous le diagnostic ?

Votre réponse :

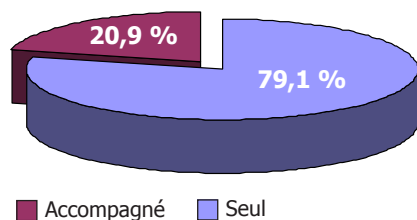


Si autres, précisez :

Pédiatre
Néphropédiatre

A la question : au moment de l'annonce du diagnostic, votre médecin était-il seul ou accompagné ?

Votre réponse :

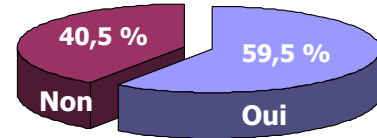


Si accompagné, par qui ?

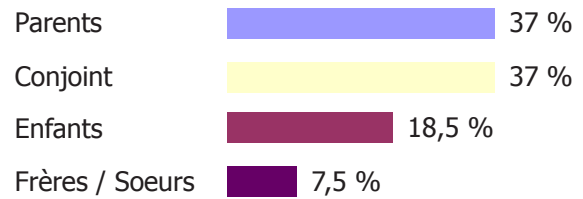
Psychologue
Interne
Autre confrère
Assistant
Externe

A la question : au moment de l'annonce du diagnostic, étiez-vous accompagné d'une tierce personne ?

Votre réponse :

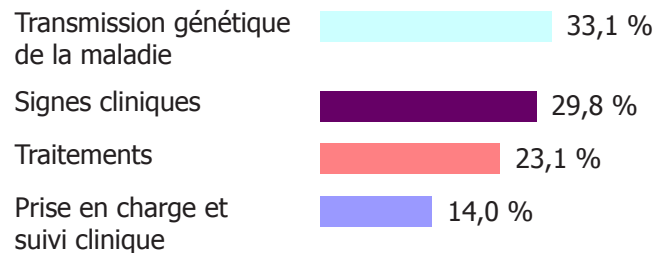


Si accompagné, par qui ?



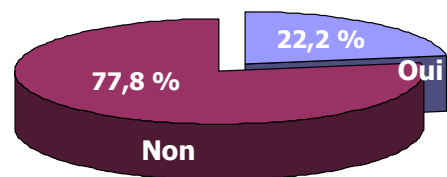
A la question : quels ont été les thèmes abordés lors de la consultation d'annonce du diagnostic ?

Votre réponse :

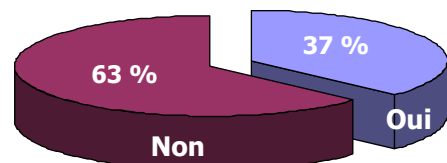


A la question : un accompagnement psychologique vous a-t-il été proposé ?

Votre réponse :

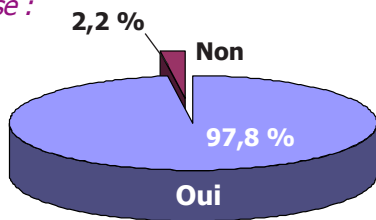


Si non, en auriez-vous eu besoin ?



A la question : la transmission génétique de la maladie de Fabry vous a-t-elle été expliquée ?

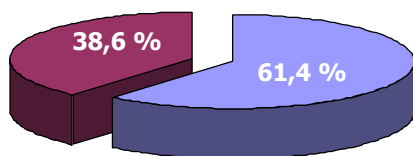
Votre réponse :



Si oui :

A la question : à quel moment ?

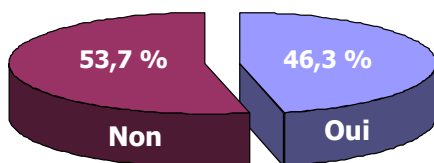
Votre réponse :



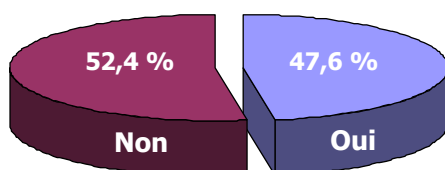
■ Lors d'une autre consultation ■ Lors de l'annonce du diagnostic

A la question : le médecin a-t-il utilisé des documents ou des supports pour illustrer ses propos ?

Votre réponse :

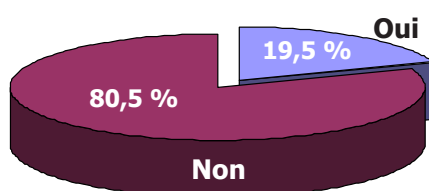


Si non, auriez-vous jugé utile l'utilisation de supports :



A la question : certains aspects vous apparaissent-ils aujourd'hui encore confus ?

Votre réponse :



Si oui, lesquels ?

#### TRAITEMENTS

Conditions matérielles de traitement

Evolutions possibles de la maladie et des traitements

Effets secondaires

Avancées thérapeutiques

Interactions médicamenteuses

Intérêt réel de l'enzymothérapie

Effets indésirables réels et pas seulement une partie

#### SUIVI ET PRISE EN CHARGE

Suivi clinique

Mise au traitement à domicile

Fréquence du bilan

Procédures de surveillance

#### VIVRE AVEC LA MALADIE DE FABRY

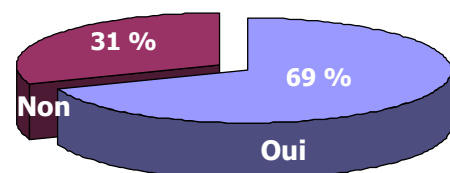
Pourquoi toute la fratrie n'est-elle pas systématiquement diagnostiquée ?

Maternité

Où aller quand le médecin référent est loin de mon domicile ?

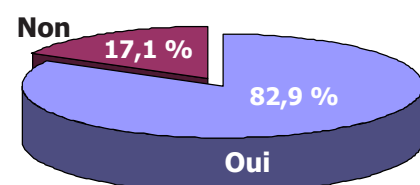
A la question : le principe de l'enquête familiale vous a-t-il été présenté ?

Votre réponse :

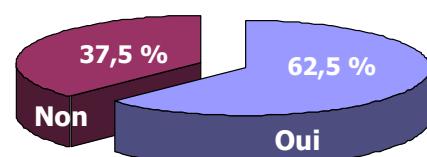


A la question : le médecin vous a-t-il indiqué la nécessité de mener cette enquête familiale ?

Votre réponse :



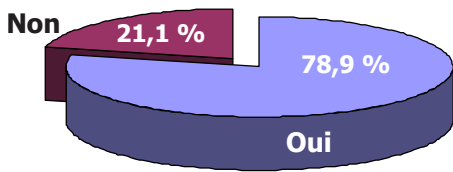
Si oui, a-t-il sollicité votre aide ?



## Partie 2 - L'ANNONCE DE VOTRE DIAGNOSTIC

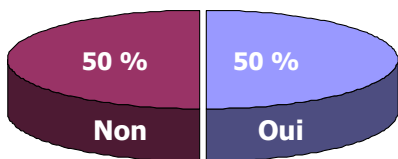
A la question : vous a-t-il demandé de prendre contact avec des membres de votre famille ?

Votre réponse :



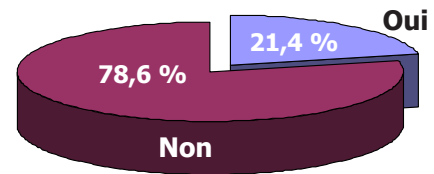
A la question : vous a-t-il conseillé des mots ou des phrases pour expliquer de quoi il s'agissait ?

Votre réponse :

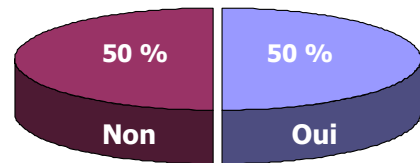


A la question : vous a-t-il fourni des documents pour vous aider ?

Votre réponse :



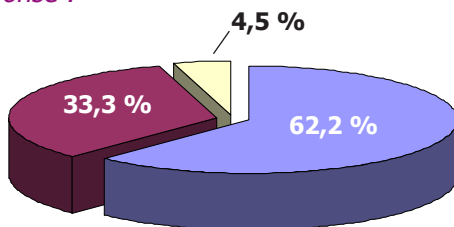
Si non, pensez-vous que cela aurait pu vous aider :



## Partie 3 - ETAT DES LIEUX

A la question : à votre connaissance, la recherche de patients au sein de votre famille est-elle ?

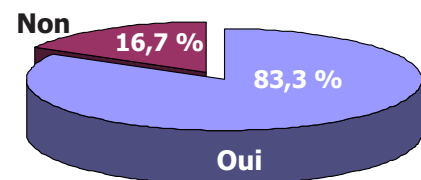
Votre réponse :



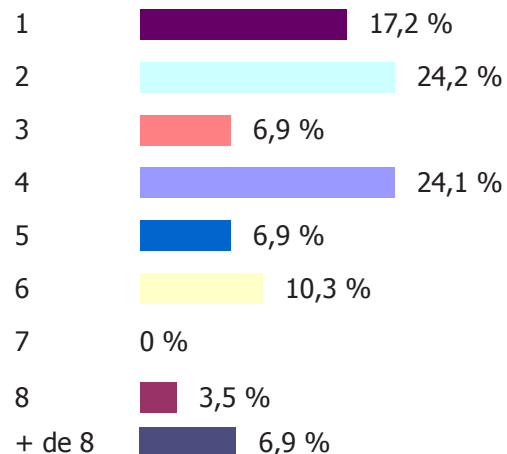
■ En cours ■ Terminée ■ A initier

A la question : a-t-elle permis de diagnostiquer des membres de votre famille pour la maladie de Fabry ?

Votre réponse :

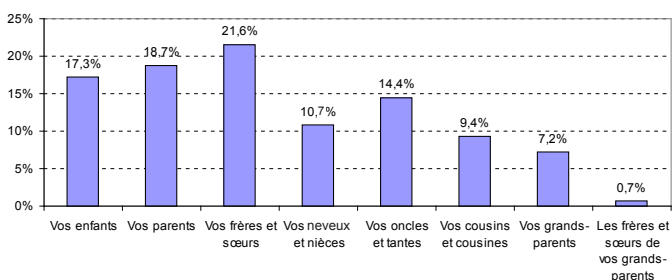


Si oui, combien de personnes ?



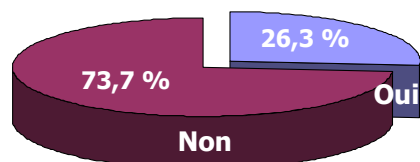
A la question : quelles ont été les générations explorées par l'enquête familiale ?

Votre réponse :



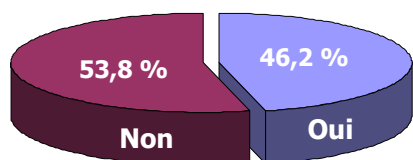
A la question : les descendants des frères et sœurs de vos grands-parents ont-ils pu être contactés ?

Votre réponse :



A la question : cette recherche a-t-elle connu des difficultés ?

Votre réponse :



Si oui, lesquelles :

Membres décédés
Famille nombreuse, dispersée géographiquement
Membres perdus de vue
Membres étrangers
Oppositions dans la famille
Refus du dépistage
Divorce
Incompréhension dans la famille

Si oui, qu'aurait-il fallu faire pour les surmonter :

Expliquer
Prendre l'initiative d'un rendez-vous
Reprendre contact
Ecrire une lettre d'information aux différentes générations, leur conseillant de consulter et de diffuser l'information

A la question : selon vous, quels sont les arguments que vous avez présentés qui ont le plus incité les membres de votre famille à consulter un médecin ?

Votre réponse :

L'existence d'un traitement
Les effets de la maladie en l'absence de traitement
La transmission génétique de la maladie
Le fait que mon enfant était concerné par la maladie
Le décès d'autres membres de la famille
Signes cliniques dans la famille
Cause de douleurs
Avoir un enfant
Avec la recherche, les soins évoluent et il faut tout faire pour aller mieux et vivre
La prise de risque pour eux et leurs enfants
La gravité de la maladie
L'avenir des générations suivantes
Reconnaissance
Prise en charge

A la question : parmi les difficultés rencontrées, quelles sont celles qui, aujourd'hui encore, subsistent ?

Votre réponse :

Ne pas avoir un centre de référence unique pour rechercher l'information, poser des questions ou recenser les malades
Le déni de ma famille face à la gravité de la maladie
Méconnaissance de la transmission de la maladie
Refus du dépistage
Secret / tabou dans la famille
Refus de la généticienne de diagnostiquer une de mes filles prétextant qu'elle n'a aucun signe clinique
Membres impossibles à retrouver / contacter
Multitude des interlocuteurs
Suivi régulier
L'ignorance de la maladie par le personnel médical

A la question : quel pourrait être le rôle de notre association de patients pour vous accompagner dans cette démarche ?

Votre réponse :

Information sur la maladie
Diffusion des plaquettes
Arbre généalogique à remplir
Schéma sur la transmission de la maladie
Arguments pour se soigner
Préciser l'avancée de la recherche
Il serait intéressant que les médecins puissent se passer les informations
Comment retrouver des apparentés : CPAM ?
Mieux former les infirmières de proximité pour la connaissance de la maladie et le suivi
Des congrès pour parler des avancées médicales à propos de la maladie et ouverts à tous les membres de la famille, même les non malades
Continuer à défendre les patients auprès des pouvoirs publics

A la question : quel(s) conseil(s) donneriez-vous à un autre patient concernant l'enquête familiale ?

Votre réponse :

C'est une chose à faire, mais sans forcer la main
Laisser faire les médecins et ne pas s'y impliquer
S'appuyer sur les documents de l'association
Indispensable pour pouvoir se soigner si nécessaire
Savoir si oui ou non on est malade
Prendre connaissance des publications
Film
Adhérer à l'APMF
Inciter les personnes présentant des signes à consulter avant que de réelles lésions organiques n'apparaissent

A la question : quel(s) conseil(s) donneriez-vous à un autre patient concernant l'enquête familiale ? (SUITE)

Votre réponse :

Il n'y a pas de bonne ou de mauvaise façon de faire, il faut le faire, c'est tout
Mieux se connaître et parler en famille
Attention aux mots employés
Laisser à la personne le temps d'accepter
Ne pas chercher à la convaincre mais seulement l'informer
Elle est indispensable car cette maladie bénéficie d'un traitement qui diminue les douleurs
Etre assidu
A faire pour éviter des malentendus sur des douleurs non expliquées et savoir enfin ce que c'est, mettre un mot dessus
Leur faire lire les documents de l'APMF, et surtout pas de tabou car dans les familles il y a souvent des non-dits
Aller le plus loin possible

A la question : quels documents/supports vous sembleraient utiles ?

Votre réponse :

Lettre type d'information et de conduite à tenir pour se faire dépister, avec référence du site internet pour se documenter
Livret de l'APMF
Site internet et guide APMF complet
Un guide maternité pour les gynécologues et médecins traitants leur expliquant la nécessité du suivi
Les vidéos de l'association
Plaquette d'aide pour expliquer à la famille

**En synthèse, les principaux points positifs qui ressortent de cette enquête sont les suivantes :**

- Une participation active des femmes à l'enquête, comme attendu
- La transmission génétique de la maladie détaillée à l'annonce du diagnostic chez 98% des patients
- Des apparentés diagnostiqués dans 83% des cas
- L'intérêt des supports déjà développés par notre association (et nous restons preneurs de toutes suggestions pour les éléments à venir)

**Cependant, quelques améliorations restent à mettre en œuvre :**

- Un bilan clinique complet, à minima de façon annuelle (30% des patients n'en bénéficient pas aujourd'hui)
- Un manque de support et d'accompagnement pour communiquer sur la transmission génétique à sa famille
- Plus d'un tiers des familles avec moins de 3 personnes diagnostiquées

**Encore un grand merci pour votre participation active !**