SEPTEMBRE 2018

© AFM-Téléthon / Christophe Hargoues

SAVOIR & COMPRENDRE

ENQUÊTES

ENQUÊTE AUPRÈS DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES *SANS DIAGNOSTIC PRÉCIS*

Afin d'améliorer l'accompagnement et le soutien des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, l'AFM-Téléthon a souhaité rassembler des données sur les personnes atteintes de maladies neuromusculaires sans diagnostic précis (dont l'anomalie génétique ou immunologique en cause n'est pas connue). Une enquête réalisée du 15 décembre 2015 au 15 janvier 2016 (*OpinionWay*), a permis d'interroger 288 personnes atteintes de maladie neuromusculaire sans diagnostic précis accompagnées par les Services régionaux de l'AFM-Téléthon.

Le parcours de recherche du diagnostic dans les maladies neuromusculaires peut être différent d'un malade à l'autre. Les témoignages recueillis par l'AFM-Téléthon montrent qu'il peut être complexe voire chaotique. Malgré les progrès en termes d'outils de diagnostic et d'organisation des lieux d'expertise pour les maladies neuromusculaires, l'errance diagnostique reste une réalité. Or, avoir un diagnostic précis, c'est d'abord la fin de l'incertitude et la reconnaissance de la maladie. C'est aussi pouvoir bénéficier d'une prise en charge médicale optimale et personnalisée, accéder à un conseil génétique fiable et pouvoir participer à des essais cliniques.

C'est pourquoi l'AFM-Téléthon, dans ses plans stratégiques 2017 et 2022, a établi comme action prioritaire de permettre que chacun ait accès à un diagnostic fiable et précis de sa maladie.

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

Réalisation de l'enquête

- Étude réalisée du 15 décembre 2015 au 15 janvier 2016 auprès d'un échantillon de 288 personnes atteintes de maladies neuromusculaires sans diagnostic précis, par *OpinionWay* (procédures et règles de la norme ISO 20252).
- Un questionnaire a été adressé par courrier à toutes les personnes en contact avec les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon et n'ayant pas de diagnostic précis posé, à leur connaissance, au moment de l'enquête (1 535 questionnaires envoyés).

Au total, 19 % des personnes sollicitées ont répondu à l'enquête en retournant le questionnaire rempli par courrier, soit 288 personnes.

L'essentiel de l'enquête

- Les personnes sans diagnostic précis concernées par une maladie neuromusculaire ont un profil similaire à l'ensemble des personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire connues des Services Régionaux de l'AFM-Téléthon.
- Suite à une première consultation médicale (spécialiste ou médecin traitant), il est assez vite annoncé à la personne que sa maladie est probablement neuromusculaire : moins d'un an après les premiers symptômes pour 2/3 des personnes concernées.
- Les personnes concernées par cette enquête sont suivies par les consultations pluridisciplinaires des centres de référence ou de compétence, au moins aussi bien que l'ensemble des personnes atteintes de maladies neuromusculaires ; elles font plutôt confiance aux professionnels de santé.
- Les examens pratiqués pour rechercher le diagnostic sont similaires à ceux pratiqués en général pour les maladies neuromusculaires. Les tests génétiques ne sont cependant pas systématiques pour ces personnes en errance diagnostique (un test diagnostic est réalisé ou en cours pour 62 % des répondants).
- Le parcours diagnostique pour aboutir à un diagnostic précis reste beaucoup trop long : les personnes ayant répondu à l'enquête attendent un diagnostic précis depuis plus de 16 ans en moyenne et pour 18 % d'entre elles, l'attente est supérieure à 20 ans.
- Néanmoins, peu de personnes renoncent à cette recherche de diagnostic, malgré un sentiment de découragement et de perte de confiance en l'avenir. Elles restent combatives et souhaitent rester dans l'action, comme l'ensemble des personnes concernées par les maladies neuromusculaires.
- Les motivations qui les poussent à poursuivre la recherche du diagnostic précis sont variées : nécessité d'anticiper l'avenir, de partager avec ses proches, de préserver sa famille et d'agir concrètement…

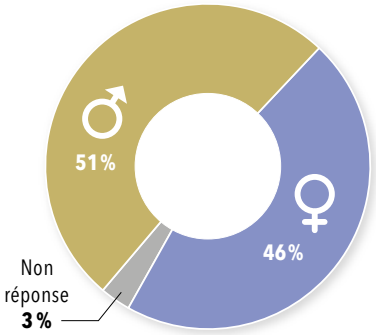
Profil des personnes ayant répondu à l'enquête 3
Une longue errance diagnostique 4
Un statut reconnu 6
Des symptômes caractéristiques de maladies neuromusculaires 8
Les premières consultations et le parcours vers le neurologue 9
Des examens classiques et des tests génétiques non systématiques 11
Un suivi médical satisfaisant 13
Un état d'esprit entre persévérance et abandon 15
Avoir un diagnostic fiable et précis : de multiples motivations 17
Un accompagnement de qualité du Service régional de l'AFM-Téléthon 19

PROFIL DES PERSONNES ayant répondu à l'enquête

Le profil des personnes ayant répondu à cette enquête est sensiblement le même que celui du reste de la population concernée par une maladie neuromusculaire connue des Services régionaux de l'AFM-Téléthon.

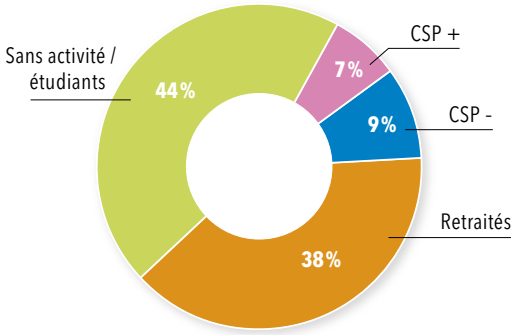
Profil des personnes concernées

Sexe



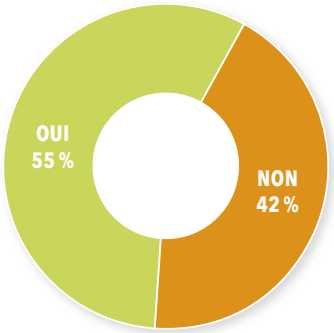
Une proportion équivalente d'hommes et de femmes.

Catégorie socio-professionnelle (CSP)



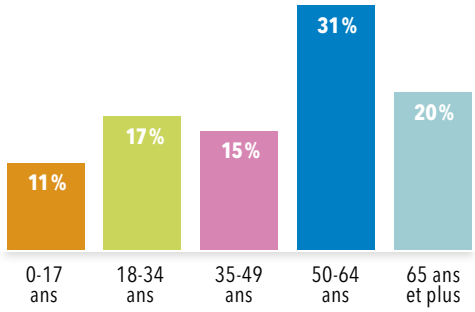
Un faible taux de personnes en activité (16 %).

Parents d'enfant



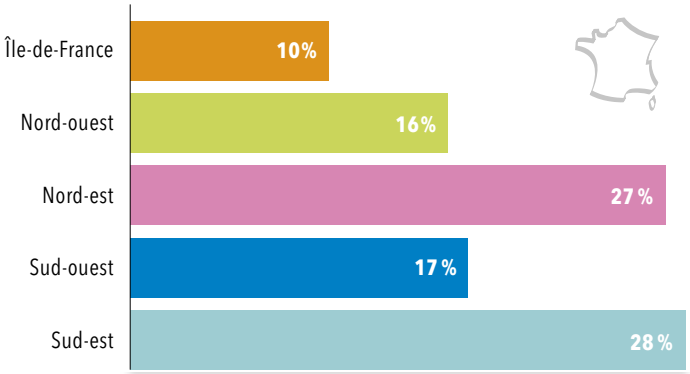
Une courte majorité de répondants qui ont des enfants.

Âge



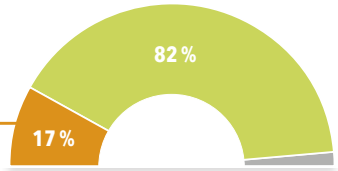
Des tranches d'âge représentatives des personnes connues des Services Régionaux AFM-Téléthon.

Région



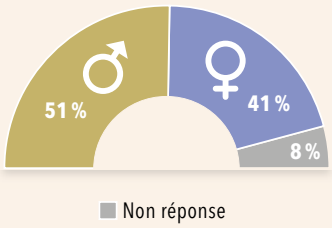
Une répartition géographique des répondants similaire à celle observée dans les autres enquêtes générales réalisées auprès des personnes connues de l'AFM-Téléthon.

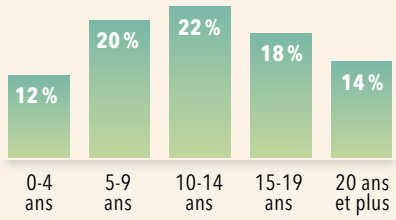
Nature des répondants



- Parent d'un enfant malade
- Personne malade elle-même
- Non réponse 1 %

ÂGE ET SEXE DE L'ENFANT MALADE





La personne malade a répondu elle-même à ce questionnaire de façon très majoritaire (82 %). Lorsque des parents ont répondu à la place de leur enfant malade (17 % des cas), ces derniers avaient le plus souvent moins de 20 ans (très peu avaient plus de 20 ans).

Nombre de répondants : 288 personnes.

Les personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire sans diagnostic précis ont un profil sensiblement identique aux autres personnes atteintes de maladies neuromusculaires ayant un diagnostic précis et connues de l'AFM-Téléthon.

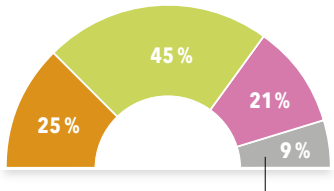
Une longue **ERRANCE DIAGNOSTIQUE**

Les personnes ayant répondu à l'enquête déclarent majoritairement que le diagnostic de maladie neuromusculaire a été posé, mais qu'elles n'ont pas le nom précis de la maladie.

Une situation différente vis-à-vis de la précision du diagnostic

• Les personnes ayant répondu à l'enquête déclarent majoritairement que le diagnostic de maladie neuromusculaire a été posé, mais qu'elles n'ont pas le nom précis de la maladie. Elles sont 25 % à ne pas être sûres que leur maladie est bien une maladie neuromusculaire.

Situation par rapport au diagnostic



Près de 10 % des personnes ne se prononcent pas. Peut-être n'ont-elles pas cette information médicale précise ?

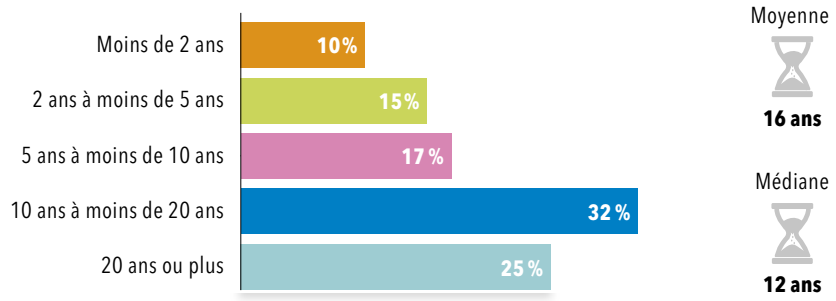
- La maladie est probablement neuromusculaire
- Le diagnostic de maladie neuromusculaire est clairement affirmé, mais je n'ai pas le nom précis de la maladie
- Le diagnostic de maladie neuromusculaire et le nom d'un sous-groupe de ces maladies sont établis, mais je n'ai pas le nom précis de la maladie
- Non réponse

Nombre de répondants : 288 personnes.

Des malades qui sont en attente d'un diagnostic précis depuis longtemps

• Les personnes ayant répondu à cette enquête sont, pour 50 % d'entre elles, en attente d'un diagnostic précis depuis plus de 12 ans. Cette attente est beaucoup plus longue pour certaines : supérieure à 20 ans pour 25 % d'entre elles.

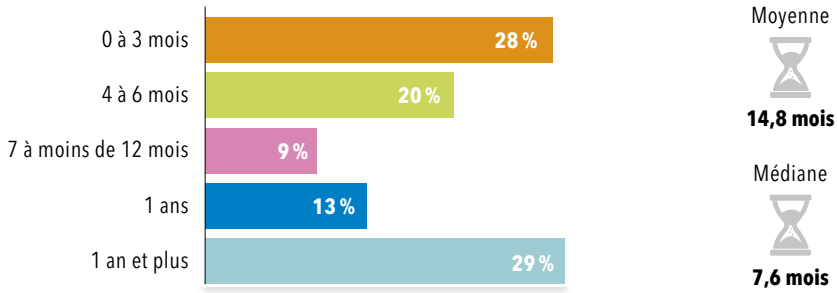
Temps d'attente d'un diagnostic précis



Nombre de répondants : 204 personnes.

• Près de 30 % des personnes interrogées ne savent pas exactement depuis quand elles attendent le diagnostic précis de leur maladie. Cela peut s'expliquer pour les attentes les plus longues.
Ces délais sont beaucoup moins longs entre la première consultation suite aux symptômes de la maladie et la suspicion de maladie neuromusculaire. Ainsi, plus des deux tiers des personnes savent que leur maladie est probablement neuromusculaire moins d'un an après avoir consulté pour la première fois suite à leurs symptômes.

Temps écoulé entre la consultation du médecin suite aux premiers symptômes et le diagnostic d'une probable maladie neuromusculaire



Nombre de répondants : 216 personnes.

• Comme pour l'attente d'un diagnostic précis, 25 % des personnes interrogées ne répondent pas sur le temps écoulé entre leur première consultation et le diagnostic de maladie neuromusculaire. Pour les errances diagnostiques les plus longues, ce temps peut être difficile à estimer aujourd'hui.
• Les difficultés diagnostiques semblent se poser au moment de déterminer précisément de quelle maladie neuromusculaire il s'agit (ce qui requiert beaucoup de temps) et non en amont pour écarter d'autres diagnostics (ce qui semble se faire plus rapidement).
• On voit également qu'au cours du temps, les **délais ont augmenté entre la consultation du médecin suite aux premiers symptômes et la pose d'un diagnostic d'une probable maladie neuromusculaire.**
Pour les personnes ayant eu leur première consultation avant 1990, le délai moyen était de 13,37 mois avant l'annonce d'une probable maladie neuromusculaire ; 22 % d'entre elles avaient cette annonce en moins de trois mois.
Pour les personnes ayant eu leur première consultation après 2006, le délai moyen a augmenté à 16,42 mois : elles ne sont plus que 14 % à avoir une annonce en moins de trois mois.

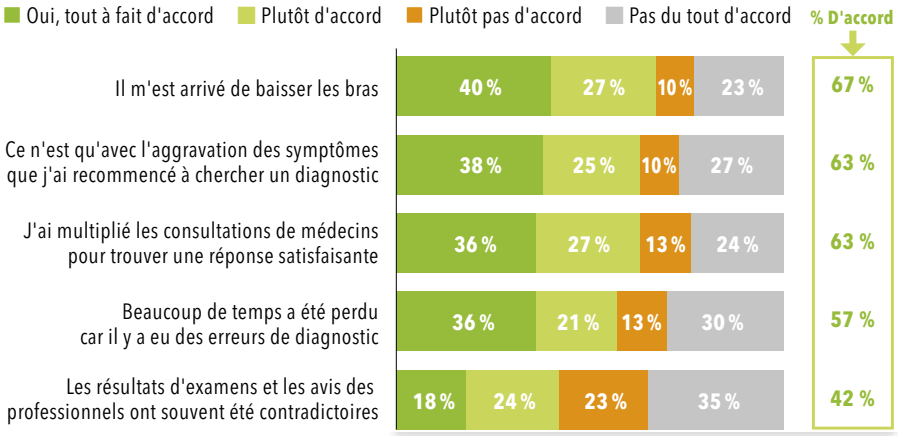
Cette augmentation des délais avant l'annonce d'une probable maladie neuromusculaire pourrait s'expliquer par l'accroissement des connaissances et du nombre de maladies rares, qui rend plus complexe l'évocation d'un diagnostic.

La période d'errance avant l'évocation d'une maladie neuromusculaire est inférieure à 1 an pour 70 % des répondants, même si elle a tendance à augmenter en raison d'une complexité croissante pour caractériser certaines maladies. Ensuite l'attente s'éternise : le nom précis de la maladie neuromusculaire (identification de l'anomalie génétique ou immunitaire en cause) est beaucoup plus long à obtenir.
Ce constat plutôt positif ne doit pas occulter le fait que les répondants sont près de 30 % à ne rien savoir par rapport à leur maladie pendant plus d'un an et que cette errance peut parfois être très longue pour certains. Ainsi, une personne a attendu plus de 8 ans avant de savoir que sa maladie était probablement neuromusculaire ; elles sont 52 sur les 288 répondants à avoir erré ainsi pendant plus de deux ans.

Ressenti sur la période écoulée avant l'évocation d'une maladie neuromusculaire

• Le parcours d'errance diagnostique est décrit comme difficile, émaillé de périodes de découragement. Ce n'est qu'en raison de l'aggravation de la maladie que les personnes ont poursuivi (ou repris) cette recherche diagnostique. Elles sont souvent obligées de multiplier les consultations pour obtenir des réponses, avec pour plus d'une majorité d'entre elles, des erreurs de diagnostic qui ont été faites ou des avis de professionnels qui ont été contradictoires.

Ressentis sur la période avant l'évocation d'une maladie neuromusculaire



Nombre de répondants : 204 personnes.

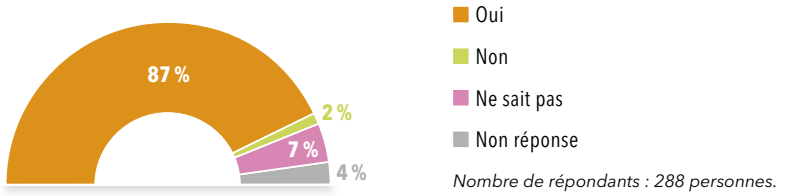
UN STATUT reconnu

Les malades se voient reconnaître leurs droits vis-à-vis de l'Assurance Maladie et des prestations du handicap, malgré l'absence de nom précis de maladie.

Reconnaissance en Affection Longue Durée (ALD)

• Pour près de 9 malades sur 10, la **maladie a été reconnue comme une Affection de Longue Durée (ALD)** par leur Caisse d'Assurance Maladie, ce qui permet d'avoir une prise en charge à 100 % des soins liés à la maladie.
Le fait de ne pas avoir de diagnostic précis n'a donc a priori pas d'incidence sur cette reconnaissance administrative. Seules 2 % des personnes interrogées répondent qu'elles ne bénéficient pas de ce statut.
Les médecins qui évoquent une probable maladie neuromusculaire font le nécessaire pour que les malades concernés puissent prétendre à ce statut qui leur permet de réduire considérablement les restes à charge des examens pratiqués, des consultations et du suivi des soins.

Reconnaissance en ALD

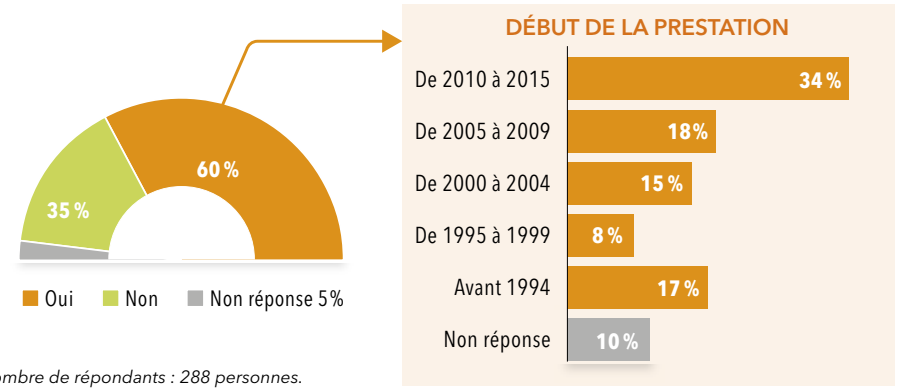


Nombre de répondants : 288 personnes.

Prestation de handicap

• Un peu moins des deux tiers des malades (60 %) perçoivent une **allocation ou une prestation liée à leur situation de handicap,** conséquence de leur maladie et 35 % des personnes déclarent ne pas en percevoir.

Personnes percevant une allocation ou une prestation de handicap



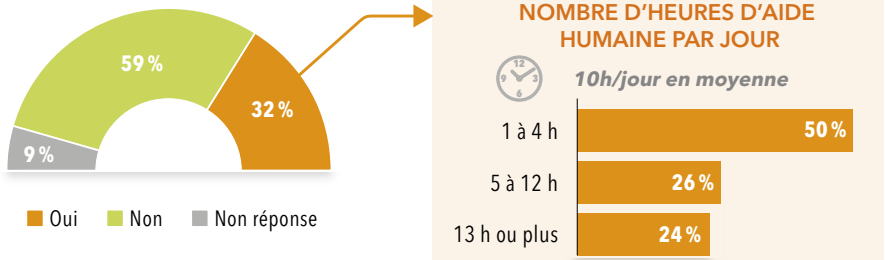
Nombre de répondants : 288 personnes.

• Le nombre de personnes recevant une allocation ou une prestation handicap est légèrement en baisse par rapport aux données dont dispose l'AFM-Téléthon concernant les personnes connues de l'Association.

Aide humaine

• Les personnes bénéficient **d'aide humaine** exactement dans les mêmes proportions (30 %) que les personnes atteintes de maladies neuromusculaires pour lesquelles l'AFM-Téléthon dispose de données (personnes connues de l'association).
• Les personnes atteintes de maladies neuromusculaires sans diagnostic précis font valoir leur droit à compensation, malgré le manque de précision de leur maladie et au même titre que celles qui ont un diagnostic précis.
Ceci est rassurant, mais également logique, dans la mesure où l'accès à la compensation est bien basé sur une évaluation des incapacités de la personne et ne dépend pas de son diagnostic (même si un certificat médical précisant la pathologie est joint au dossier de demande de compensation).

Personnes percevant la PCH aide humaine



Nombre de répondants : 288 personnes.

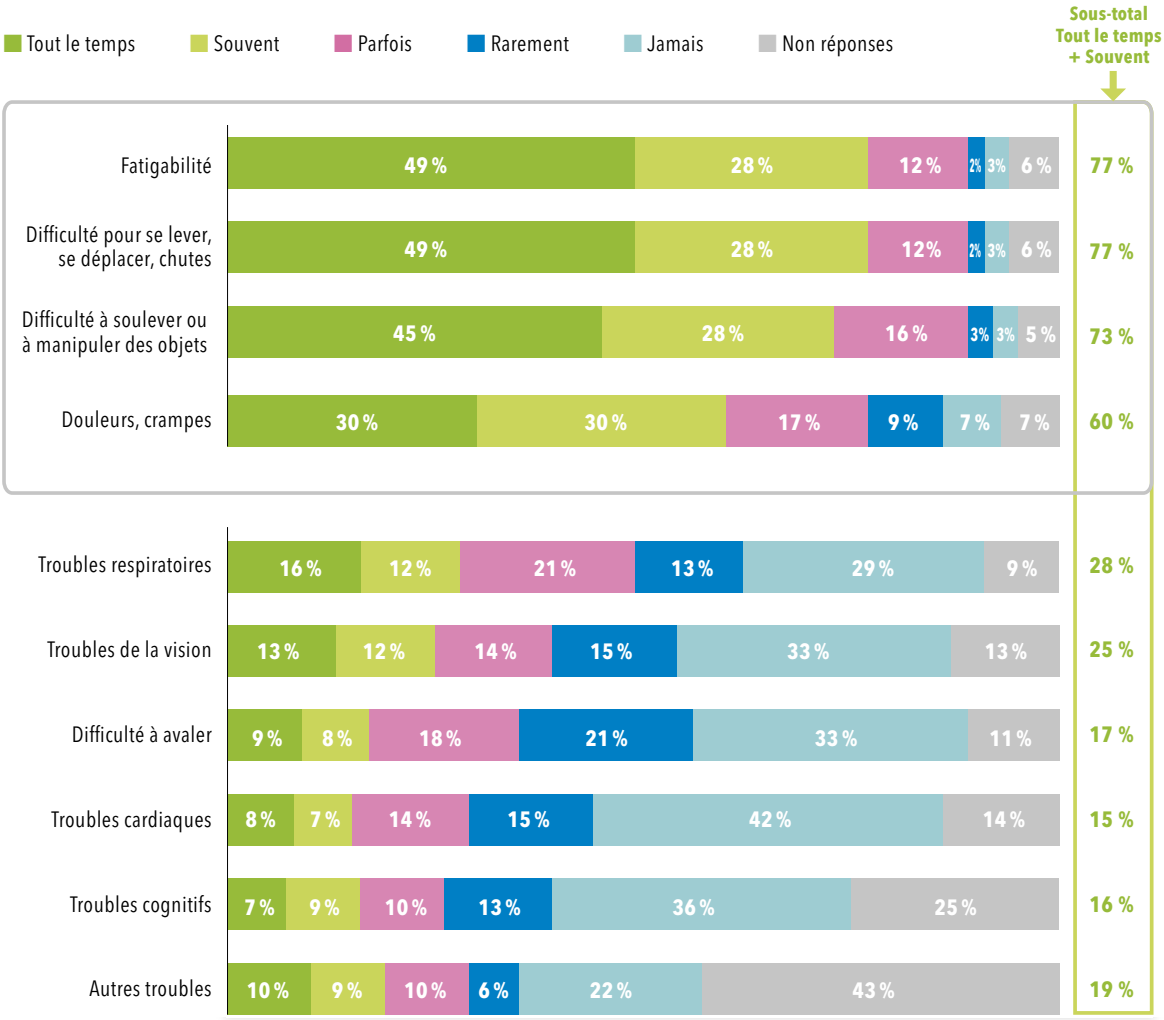
DES SYMPTÔMES CARACTÉRISTIQUES de maladies neuromusculaires

Quatre principaux symptômes ressentis par tous les malades

• Quatre symptômes sont ressentis par quasiment tous les malades (ne serait-ce que parfois) :
- la fatigabilité ;
- la difficulté pour se relever, se déplacer, les chutes ;
- la difficulté à soulever ou à manipuler des objets ;
- les douleurs, les crampes.

Ces symptômes sont clairement des symptômes liés à des maladies neuromusculaires. D'autres symptômes peuvent être présents de manière moins fréquente.

Symptômes ressentis aujourd'hui



Nombre de répondants : 288 personnes.

• Les personnes déclarent ressentir tout le temps ou souvent au moins **4 symptômes simultanément,** dont certains sont liés aux fonctions respiratoire, visuelle, digestive, cardiaque, cognitive ou autres.

• Les parents d'enfants malades déclarent plus souvent que les autres personnes interrogées que leur enfant ressent tout le temps ou souvent de la fatigabilité (88 % *vs* 77 %).

• Les personnes de plus de 65 ans sont plus concernées que les autres par une difficulté à se relever, se déplacer ou des chutes (90 % *vs* 77 %), les effets de l'âge agissant sans doute également.

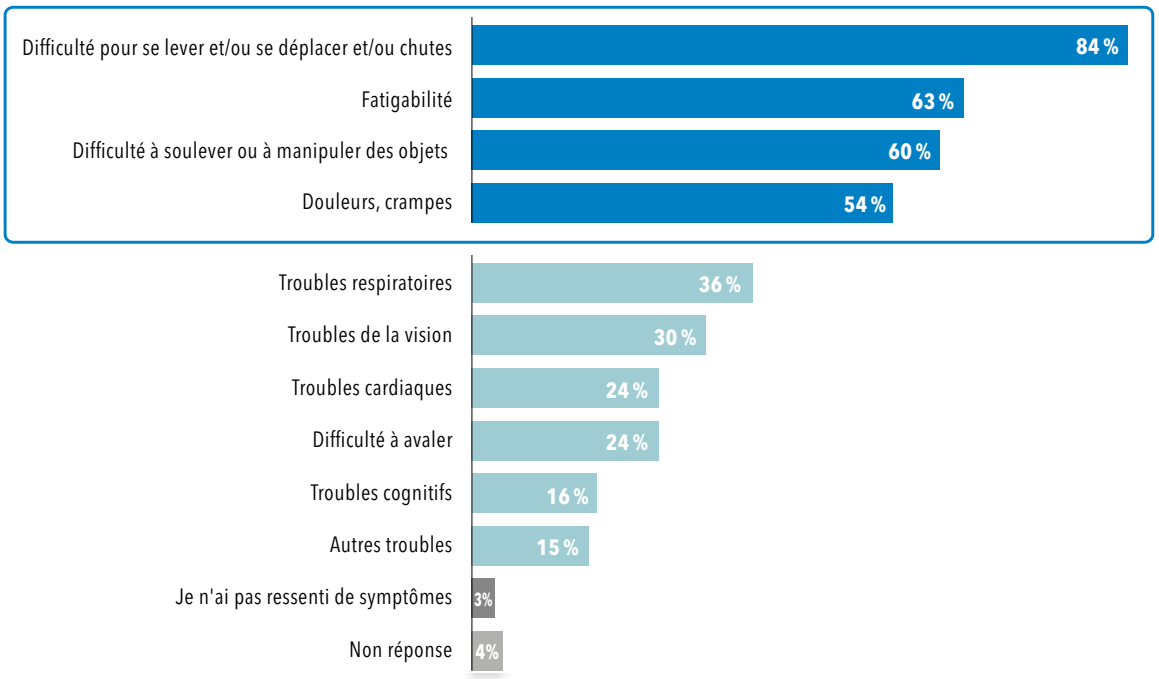
LES PREMIÈRES CONSULTATIONS
et le parcours vers le neurologue

Les symptômes neuromusculaires amènent la personne à consulter le médecin pour la première fois.

Plusieurs symptômes amènent à consulter

En moyenne, les personnes ont ressenti quatre premiers symptômes en même temps. Ces symptômes perdurent encore au moment de l'enquête. Ce sont ces mêmes symptômes qui ont amené ces personnes à leur première consultation médicale.

Les premiers symptômes ressentis



Nombre de répondants : 288 personnes.

Les symptômes liés aux fonctions vitales amènent à consulter plus rapidement une première fois

• Certains symptômes entraînent une première consultation plus rapidement que d'autres, notamment ceux que l'on pourrait qualifier de « vitaux ».
Les troubles cardiaques, les difficultés à avaler et les troubles respiratoires inquiètent suffisamment pour amener les personnes à une première consultation dans les trois mois, voire à consulter en urgence.
• Les personnes qui ressentent des difficultés pour se relever et/ou se déplacer et/ou font des chutes (84 %) attendent quasiment 12 mois avant la première consultation. Les personnes qui présentent de la fatigabilité, des douleurs ou des crampes, ou encore des troubles cognitifs attendent plus de 8 mois pour consulter.
• La fatigabilité, ressentie par 63 % des personnes concernées, n'amène à consulter que pour 13 % des personnes ayant répondu : la fatigue ne provoque que très peu la première consultation.

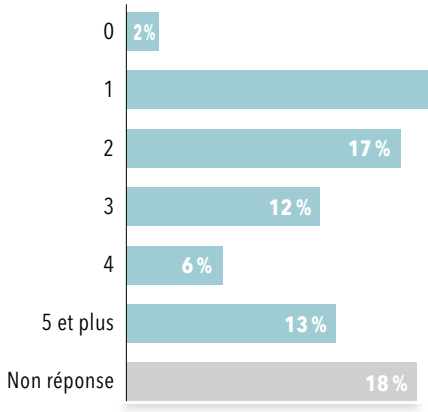
L'orientation vers le neurologue n'est pas toujours simple. Elle est souvent faite par le médecin généraliste

Si 1/3 des répondants a été orienté vers un neurologue ou vers une consultation pluridisciplinaire spécialisée dans les maladies neuromusculaires après la première

consultation, les personnes ont consulté en moyenne plus de 3 médecins avant d'être orientées.

• Le nombre de médecins consultés avant d'être orienté vers un neurologue a diminué ces dernières années. Ainsi, les personnes qui ont eu leur première consultation avant les années quatre-vingt-dix devaient consulter en moyenne plus de 3 médecins avant d'être orientées vers un neurologue. Pour les personnes qui ont consulté pour la première fois après 2006, cette moyenne a diminué, passant à un peu plus de 2 médecins.

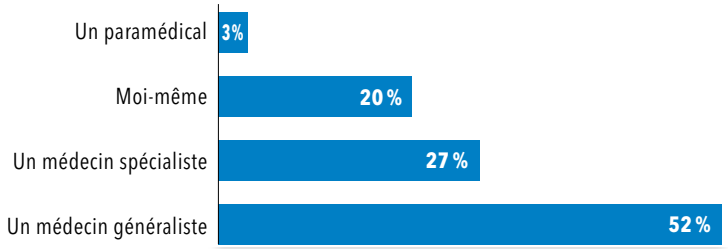
Nombre de médecins consultés avant l'orientation vers un neurologue



Nombre de répondants : 288 personnes.

• Le médecin généraliste est celui qui va orienter vers un neurologue dans plus d'un cas sur deux. Mais bien souvent (20 % des cas), ce sont les personnes elles-mêmes qui décident d'aller consulter un neurologue ou un neuropédiatre.

Origine de l'orientation vers le neurologue

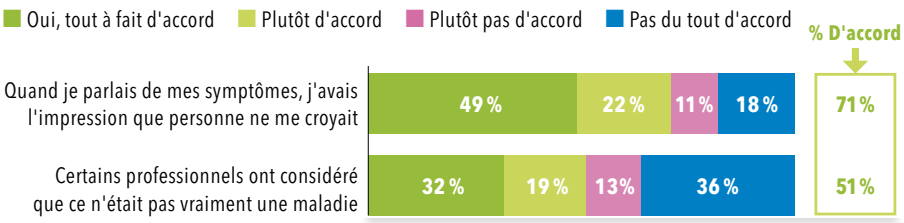


Nombre de répondants : 288 personnes.

Une remise en cause des symptômes ressentis encore fréquente

Le fait de ne pas être crus par rapport à leurs symptômes, ou que certains professionnels doutent de la maladie, est malheureusement encore trop courant pour les répondants à cette enquête.

Ressenti par rapport à l'évocation de la maladie au cours de la période écoulée avant le diagnostic d'une maladie neuromusculaire



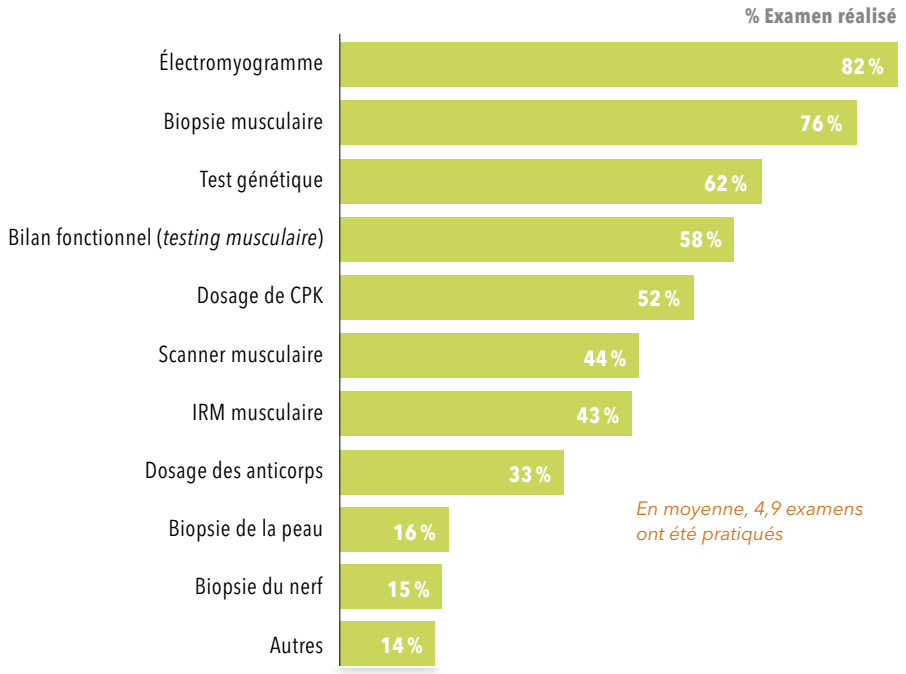
Nombre de répondants : 288 personnes.

DES EXAMENS CLASSIQUES et des tests génétiques non systématiques

Des examens systématiques pour certains, en diminution pour d'autres, et non systématiques pour les tests génétiques

• Le nombre et le type d'examens pratiqués dans le parcours de recherche diagnostique des personnes interrogées sont similaires à ceux pratiqués dans le cadre d'une démarche diagnostique classique pour les maladies neuromusculaires : dosage de CPK, électromyogramme, biopsie musculaire, test génétique, bilan fonctionnel, etc., que ce soit en première intention (avant que la maladie neuromusculaire soit évoquée) ou ensuite pour chercher le nom précis de la maladie neuromusculaire.

Examens pratiqués ou en cours pour établir le diagnostic

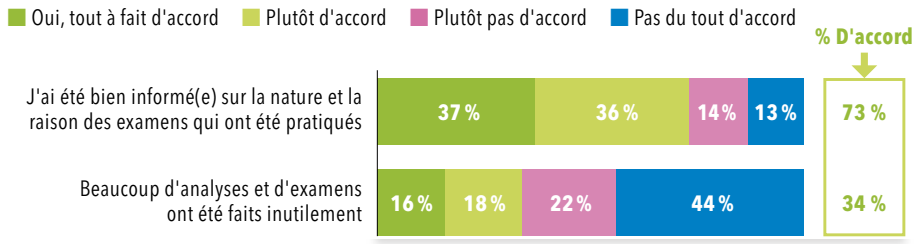


Nombre de répondants : 288 personnes.

• Le dosage de CPK, examen quasiment systématique pour les maladies neuromusculaires, semble ici avoir été particulièrement peu effectué (52 % des répondants affirment l'avoir subi). Il est possible que cet examen soit mal identifié par les personnes interrogées (il s'agit d'une simple prise de sang), au moins pour les 33 % d'entre elles qui n'ont pas répondu à la question.

• Lorsque l'on interroge les personnes sur la pertinence et les explications données par rapport à ces examens, elles témoignent d'un bon accompagnement. Relativement peu d'analyses (34 %) semblent avoir été faites inutilement.

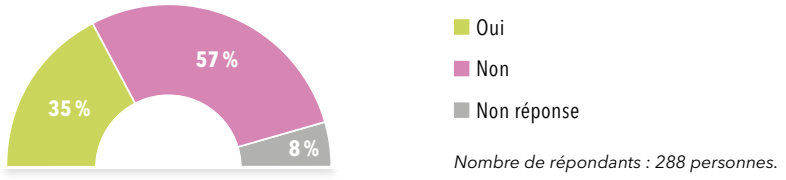
Ressenti par rapport aux examens au cours de la période écoulée avant le diagnostic d'une maladie neuromusculaire



On peut s'étonner que, pour des personnes dont on ne connaît pas le diagnostic précis, le test génétique ne soit pas systématique. S'il est majoritaire (62 %), il est loin d'être généralisé à tous.

• Cette question de l'absence de généralisation de tests génétiques pour la recherche du nom précis de la maladie est d'autant plus importante que plus d'un tiers des personnes ont déclaré qu'elles connaissaient d'autres personnes dans leur famille également concernées par une maladie comparable à la leur.

Connaissance d'autres personnes dans la famille touchées par une maladie comparable

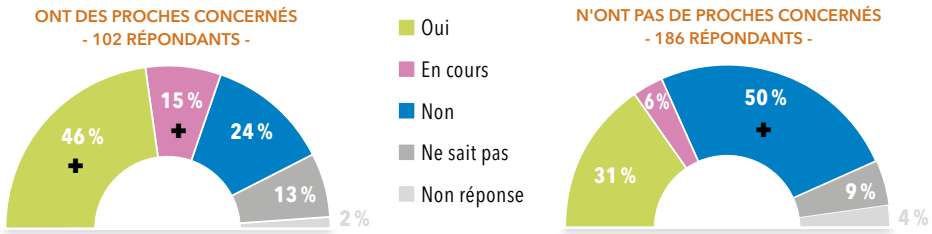


Nombre de répondants : 288 personnes.

Études génétiques

Lorsque d'autres personnes dans la famille sont concernées, les études génétiques familiales, sont logiquement plus courantes.

Étude génétique familiale réalisée dans le cadre de la recherche de diagnostic

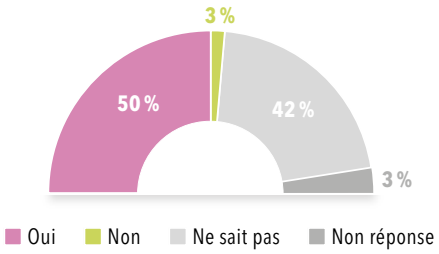


✚ *Différence statistiquement significative par rapport à l'ensemble des répondants.*

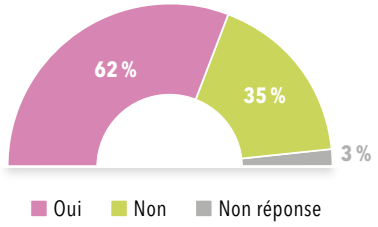
Conservation d'un échantillon de sang dans une banque d'ADN

• Les personnes en errance diagnostique sont nombreuses à ne pas savoir si un échantillon de sang a été gardé dans une banque et si des analyses ultérieures pourront être faites pour préciser le diagnostic. Il est possible que, tant qu'une nouvelle recherche sur l'échantillon n'a pas été faite, les personnes ne soient pas informées par le laboratoire qu'un échantillon de sang a été gardé.

Échantillon de sang gardé dans une banque d'ADN



Information d'analyses pouvant être menées ultérieurement pour préciser le diagnostic



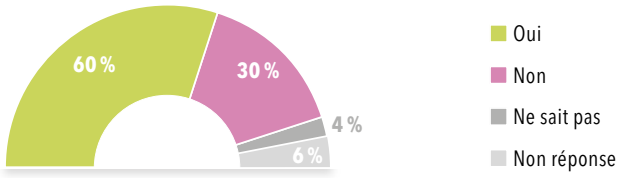
Répondants ayant réalisé un test génétique : 176 personnes.

UN SUIVI MÉDICAL satisfaisant

Des personnes plutôt bien suivies médicalement, malgré l'absence de diagnostic

• Les personnes malades, sans diagnostic génétique ou immunologique précis, sont plutôt bien suivies pour leurs symptômes, et ce, malgré l'absence de précision de la maladie. Ainsi, 60 % des personnes interrogées affirment être suivies par une consultation pluridisciplinaire au sein d'un centre de référence ou de compétence spécialisé dans les maladies neuromusculaires.

Suivi par une consultation pluridisciplinaire au sein d'un centre de référence ou un centre de compétence spécialisé dans les maladies neuromusculaires



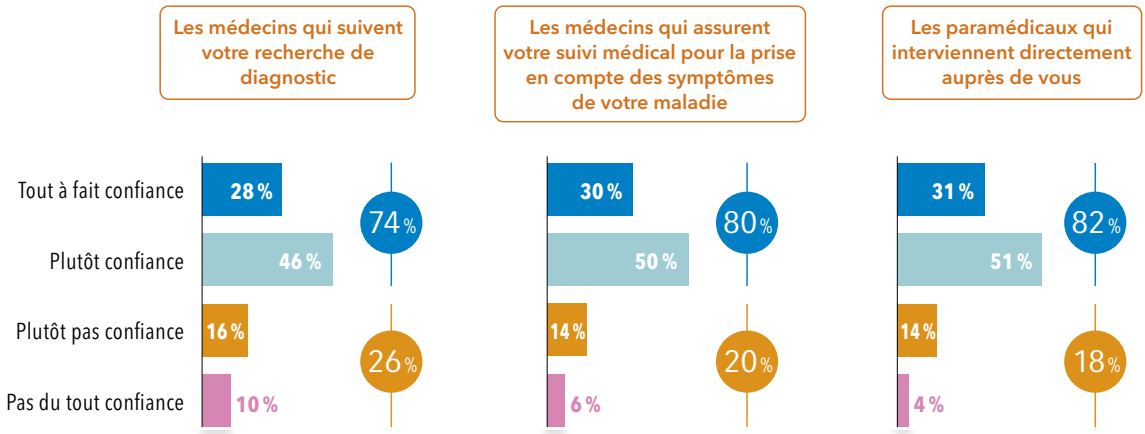
Nombre de répondants : 288 personnes.

• Les personnes dont la première consultation s'est déroulée dans les dix dernières années sont davantage suivies que les autres (75%). Cela indique que les malades, conformément au déploiement des Plans Nationaux Maladies Rares, sont informés et orientés vers ces consultations par les professionnels de santé consultés dans le cadre de leur recherche de diagnostic.

Des malades qui font globalement confiance aux professionnels de santé qui les suivent

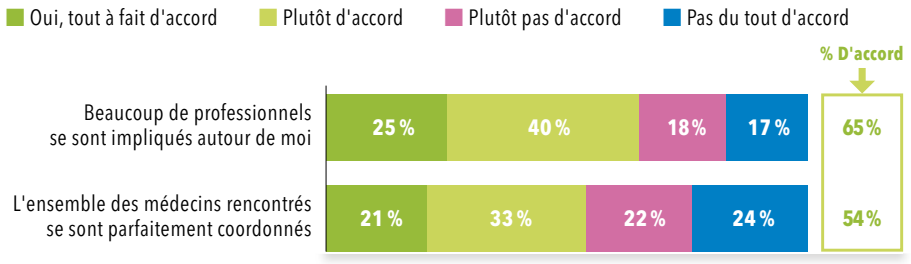
• Les personnes ayant répondu à l'enquête affirment avoir plutôt confiance dans les personnels médicaux qui les accompagnent et les prennent en charge pour leurs soins et leur recherche diagnostique.

Degré de confiance vis-à-vis des professionnels de santé



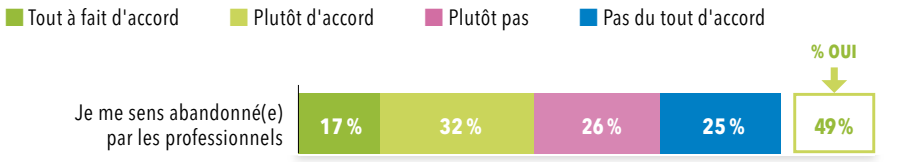
• Les parents d'enfants malades gardent une confiance très importante vis-à-vis des médecins qui recherchent le diagnostic de leur enfant (88 %).
• Lorsque l'on interroge les personnes sur cette période de recherche d'un diagnostic jusqu'à l'annonce d'une probable maladie neuromusculaire, elles expriment que les professionnels ont été mobilisés autour d'elles, avec une assez bonne coordination.

Ressenti par rapport aux professionnels de santé au cours de la période écoulée avant l'évocation d'une maladie neuromusculaire



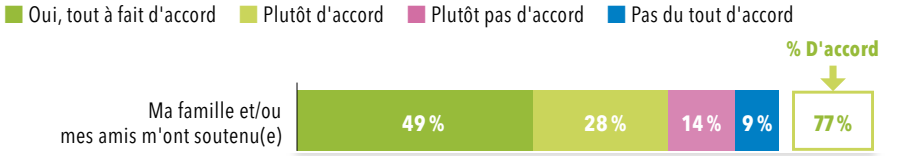
• Néanmoins, ce constat doit être tempéré par le fait que près de la moitié des personnes se sentent abandonnées par les professionnels.

Ressenti actuel par rapport aux professionnels de santé



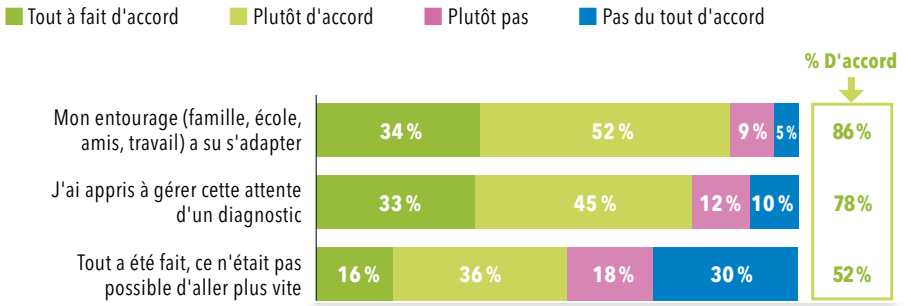
• Lorsque l'on interroge les personnes sur la façon dont elles se sont senties soutenues par leur entourage, les 2/3 soulignent le soutien de cet entourage.

Ressenti vis-à-vis des proches au cours de la période écoulée avant l'évocation d'une maladie neuromusculaire



• On constate également qu'aujourd'hui les personnes ont majoritairement appris à gérer cette attente d'un diagnostic, et que l'entourage de la personne a su s'adapter à cette situation. Une courte majorité des personnes reconnait qu'il n'était pas vraiment possible d'aller plus vite dans le processus de recherche du diagnostic.

Ressenti actuel par rapport à l'attente du diagnostic



Les enfants de 0 à 17 ans : une population spécifique

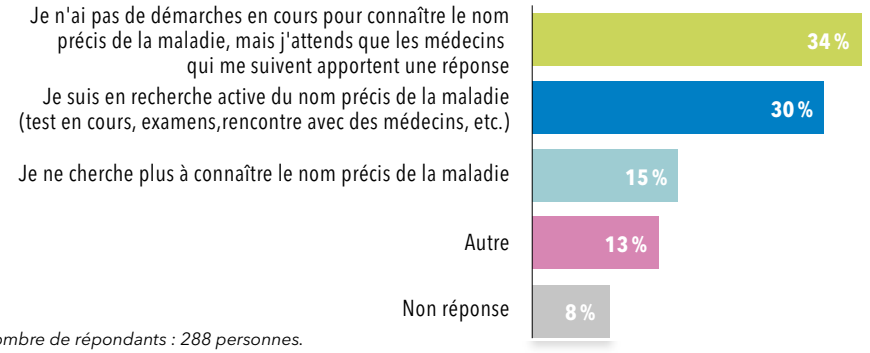
Les enfants de 0 à 17 ans sans diagnostic précis semblent mieux suivis que les adultes dans la même situation. En effet, s'ils n'ont pas de certitude à ce jour sur l'origine neuromusculaire de leurs troubles (ils sont 40 % à dire que la maladie est probablement neuromusculaire), ils sont cependant plus suivis que les autres en consultation pluridisciplinaire hospitalière (pour 79 % d'entre eux), perçoivent une allocation ou une prestation handicap (94 %) et ont effectué, beaucoup plus que les autres, des tests génétiques (82 %). Ce suivi se traduit d'ailleurs par le fait qu'ils ont davantage confiance que les adultes dans les médecins qui les suivent (88 %), dans les professionnels qui font des recherches pour connaître leur diagnostic (82 %) et dans les paramédicaux qui les accompagnent (82 %).
Ainsi, majoritairement, les parents ne font pas de démarches personnelles en cours pour connaître le diagnostic et attendent que les médecins qui poursuivent la recherche leur apportent des réponses (52 %).
S'il n'y a pas d'autres personnes de la famille concernées par les mêmes symptômes (pour 85 % d'entre eux), le risque de transmission de la maladie à leurs propres enfants ou le risque que leurs frères et sœurs soient également malades, sont les motivations principales pour connaître le diagnostic précis.
Du fait de leur âge, leurs projets futurs d'études ou d'avoir des enfants sont plus perturbés dans cette sous-population que chez les adultes.
Le fait de pouvoir anticiper l'avenir et de se projeter dans un métier sont également des motivations importantes pour obtenir un diagnostic.

UN ÉTAT D'ESPRIT
entre persévérance et abandon

Des personnes qui poursuivent leur recherche de diagnostic

• La grande majorité des personnes ayant répondu à l'enquête (64 %) est toujours en recherche de diagnostic : soit en recherche actuellement active (tests ou examens en cours), soit en attente d'une réponse des médecins qui les suivent, en fonction des nouvelles pistes issues des avancées de la recherche.

Situation dans laquelle se considère la personne



Nombre de répondants : 288 personnes.

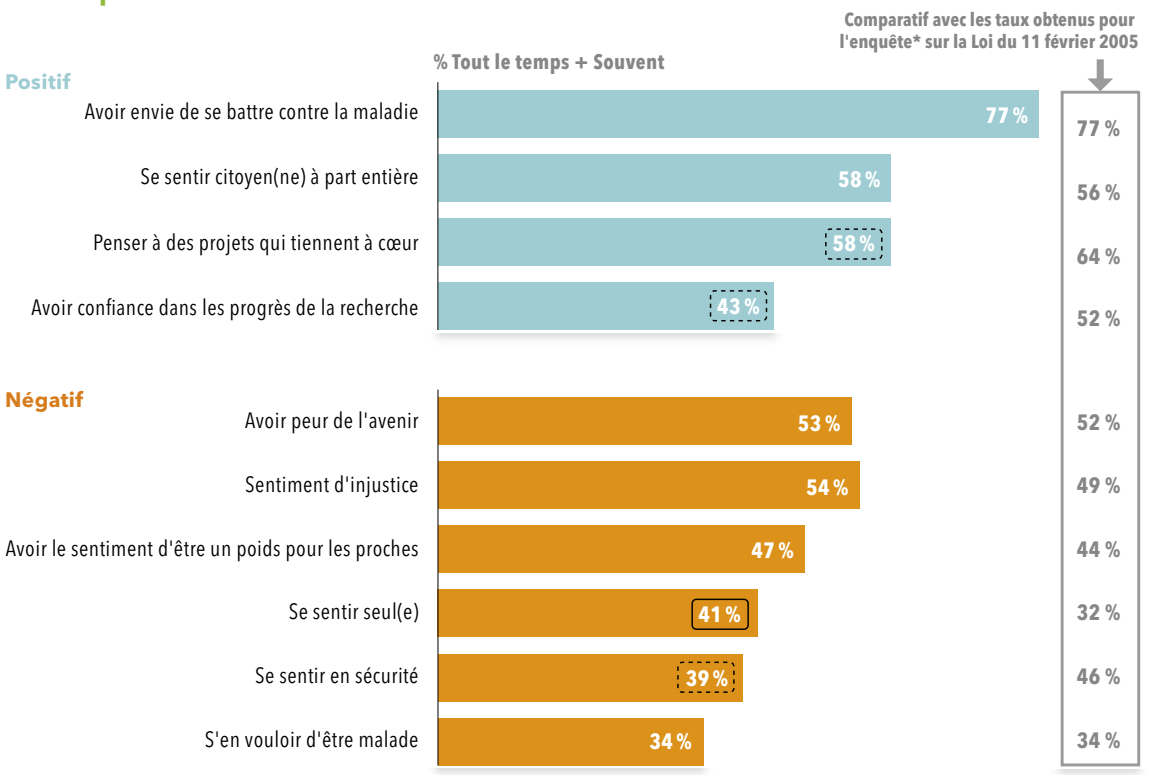
Quelles sont les caractéristiques des personnes qui ne cherchent plus à connaître le nom précis de la maladie ?

« Cela ne sert à rien, il n'y a pas de traitement » : telle est la raison avancée pour plus de la moitié des personnes qui ne sont plus en recherche de diagnostic. Vient ensuite le fait que la recherche demande trop d'énergie. Toutefois, pour près de la moitié de ces personnes, la recherche de diagnostic a été abandonnée car elles se sont habituées à vivre avec leur maladie sans avoir besoin d'en connaître le nom précis, ou encore que le fait de savoir qu'il s'agit bien d'une maladie neuromusculaire est suffisant.
Les personnes qui ne cherchent plus à connaître le nom de leur maladie estiment, bien plus souvent que les autres, que beaucoup d'analyses et d'examens ont été faits inutilement (43 %), et ont moins confiance que les autres dans les médecins qui suivent leur recherche de diagnostic (40 %). Ils sont également moins suivis que les autres en consultation hospitalière pluridisciplinaire.

Des personnes dans le même état d'esprit que l'ensemble des personnes atteintes de maladies neuromusculaires

• Les personnes sans diagnostic précis expriment une forte **envie de se battre contre la maladie,** exactement au même niveau que l'ensemble des personnes atteintes de maladies neuromusculaires et ceci, indépendamment de leur situation diagnostique. De la même façon, le fait de **se sentir citoyen à part entière** est un sentiment partagé par une courte majorité des personnes sans diagnostic précis.

État d'esprit actuel



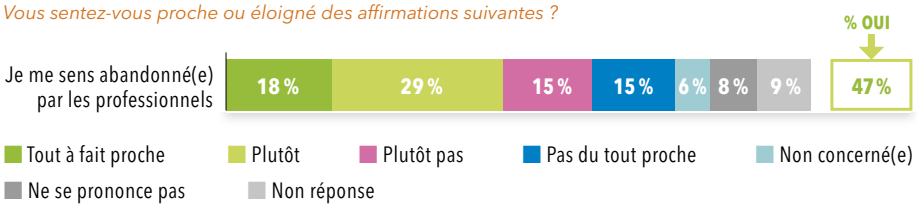
** Enquête réalisée par de l'AFM-Téléthon auprès de 2 730 personnes concernées par une maladie neuromusculaire et faisant partie des fichiers de contacts de l'association. Réalisée entre les 10 décembre 2014 et le 10 janvier 2015.*

Nombre de répondants : 288 personnes.

• En revanche, elles peuvent, moins que l'ensemble des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, penser à des projets qui leur tiennent à coeur, se sentent davantage seules et moins en sécurité.
• En ce qui concerne la **recherche,** moins de la moitié des personnes sans diagnostic précis (47 %) déclare avoir pleinement confiance dans la recherche et la médecine pour arriver à trouver le nom de la maladie.

État d'esprit actuel par rapport à la recherche

Vous sentez-vous proche ou éloigné des affirmations suivantes ?

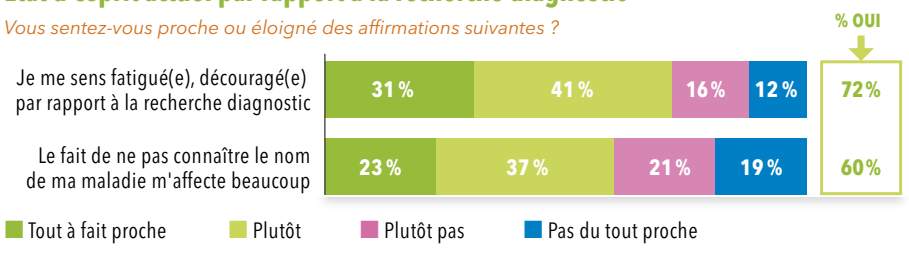


Nombre de répondants : 288 personnes.

• Enfin, une majorité des personnes sans diagnostic précis déclare se sentir fatiguée ou découragée par rapport à la recherche de diagnostic (72 %) et affirme être très affectée par le fait de ne pas connaître le nom de la maladie.

État d'esprit actuel par rapport à la recherche diagnostic

Vous sentez-vous proche ou éloigné des affirmations suivantes ?

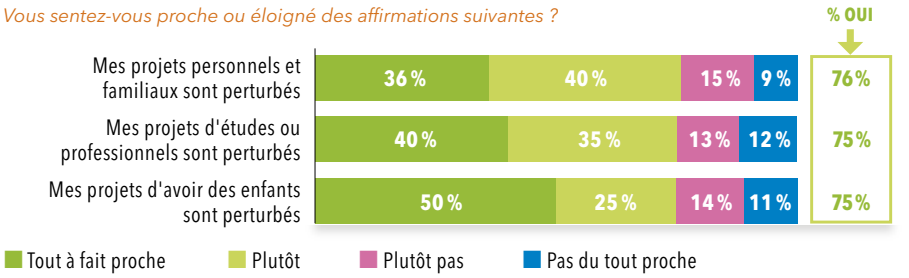


L'absence de précision de la maladie a un effet important sur les projets d'avenir

• L'absence de diagnostic précis a, pour les personnes concernées, une forte répercussion dans la façon de se projeter dans l'avenir. Ainsi, pour une majorité d'entre elles, les projets personnels et familiaux sont perturbés, et plus précisément les projets d'études, professionnels ou encore les projets d'avoir des enfants.

État d'esprit actuel par rapport aux projets d'avenir

Vous sentez-vous proche ou éloigné des affirmations suivantes ?

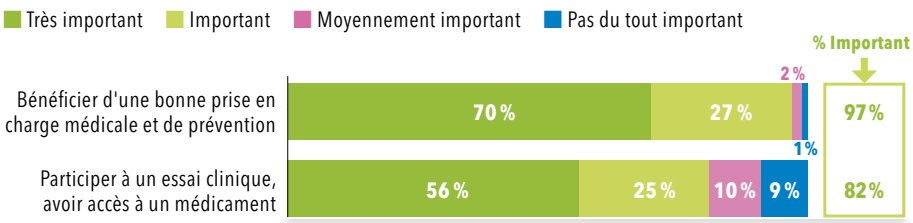


AVOIR UN DIAGNOSTIC FIABLE et précis : de multiples motivations

Avoir un bon suivi médical

• Pouvoir bénéficier d'une bonne prise en charge médicale et pouvoir participer à un essai clinique sont des éléments moteurs pour le désir de poursuivre la recherche diagnostique. Malgré les années d'errance, il s'agit de deux motivations clef dans l'attente d'un diagnostic précis.

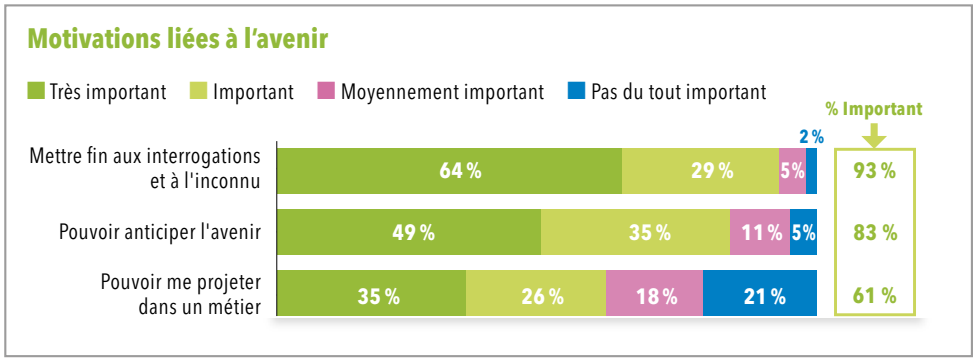
Motivations liées au suivi médical



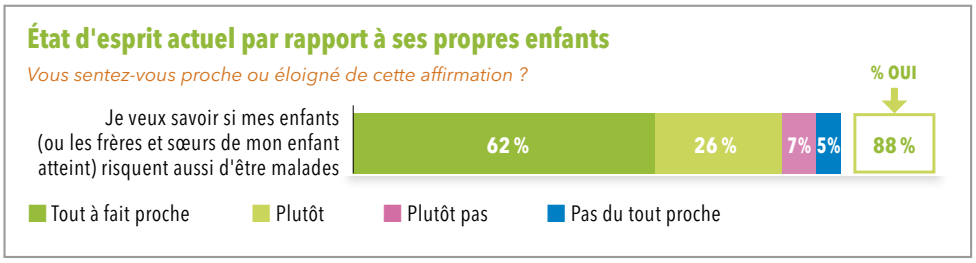
D'autres raisons qui s'entrecroisent

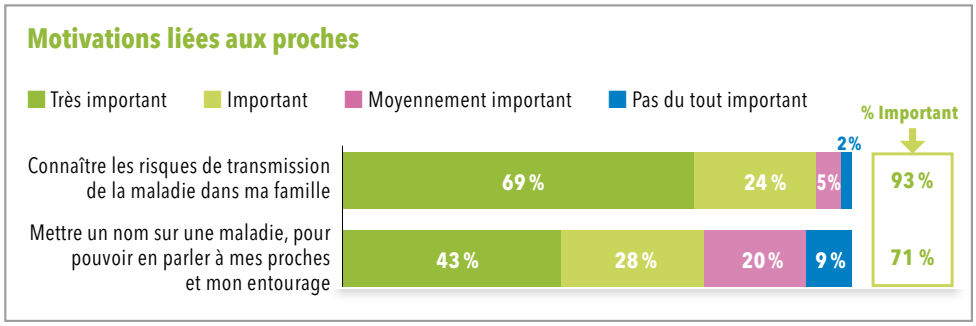
• Les raisons pour lesquelles les personnes poursuivent leur recherche de diagnostic sont diverses. On peut les classer en trois catégories : mieux **anticiper,** pouvoir **partager** avec ses proches et pouvoir **agir** concrètement.

• Mettre fin à l'inconnu et anticiper l'avenir sont des motivations très importantes pour avoir un diagnostic. Cela permettrait, entre autres, pour les personnes concernées, de pouvoir se projeter dans un métier.

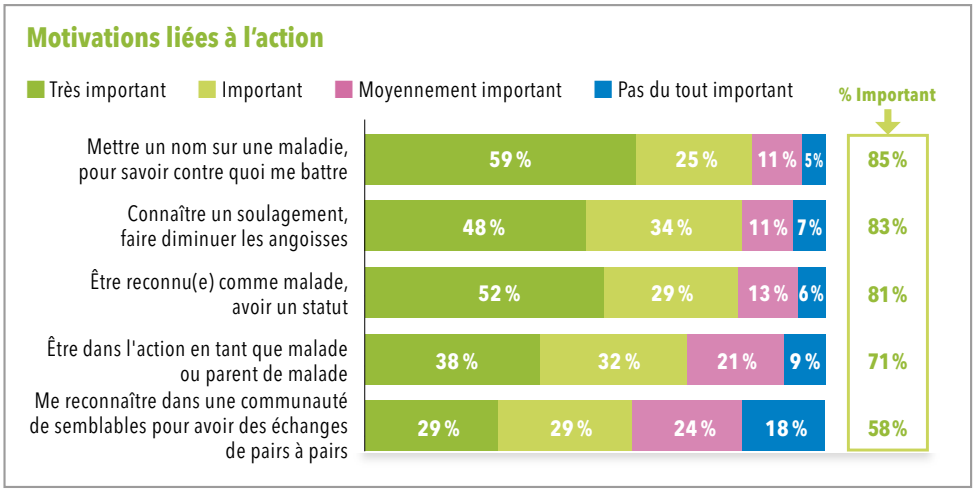


• Connaître l'impact de cette maladie pour sa famille et ses proches, et notamment les risques de transmission sur la fratrie et les enfants, est un élément majeur dans la recherche d'un diagnostic précis.



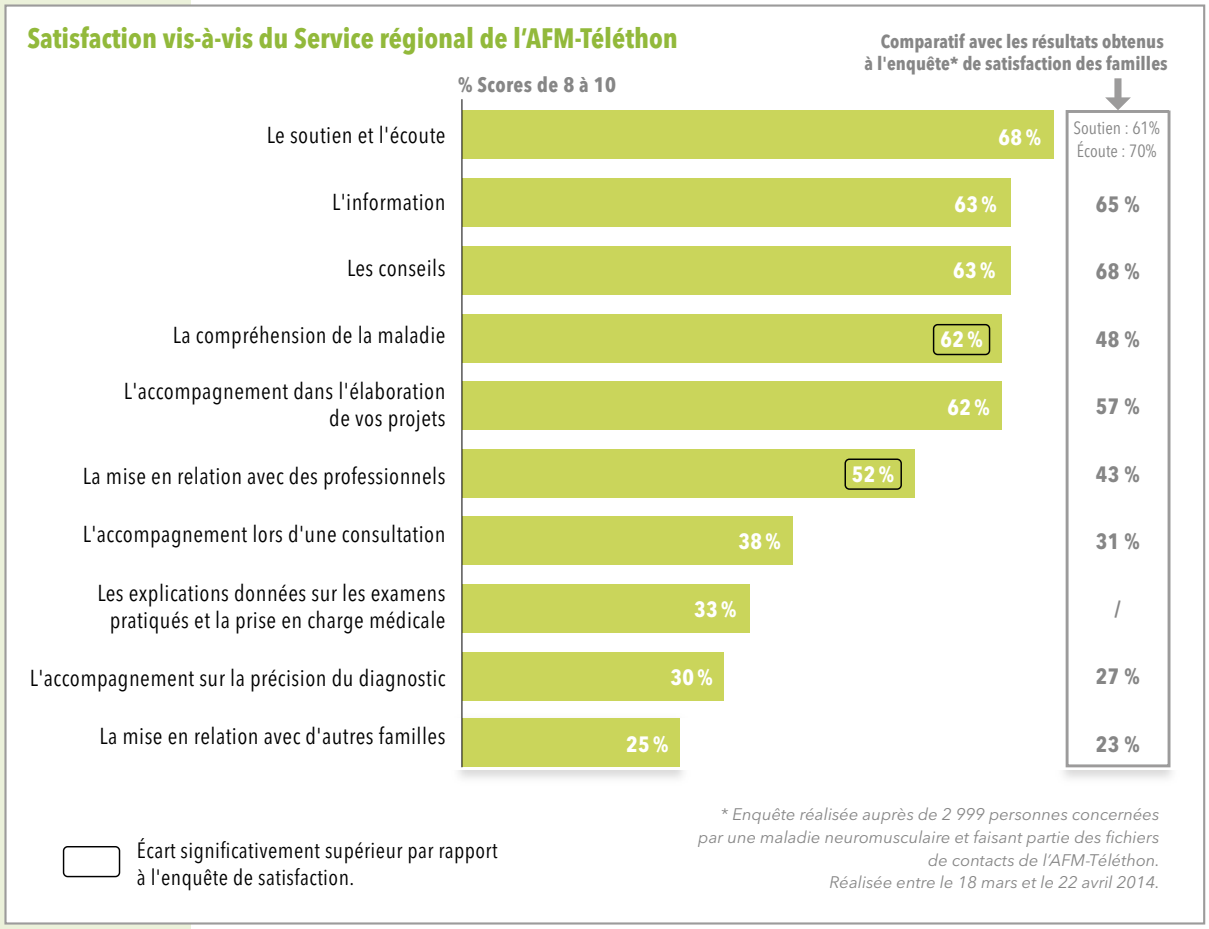


• La poursuite de la recherche d'un diagnostic précis tient également au fait que les personnes concernées souhaitent être dans l'action par rapport à leur maladie ; elles expriment fortement la nécessité de connaître le nom de leur maladie pour savoir contre quoi se battre, pouvoir échanger avec des pairs, avoir un statut défini et être dans l'action en tant que malade ou parent de malade.



UN ACCOMPAGNEMENT DE QUALITÉ du Service régional de l'AFM-Téléthon

• Les personnes ayant répondu à la partie de l'enquête concernant l'accompagnement par un Référent Parcours de Santé de l'AFM-Téléthon expriment un très bon niveau de satisfaction, assez comparable avec le niveau de satisfaction exprimé lors du baromètre de satisfaction auprès des familles réalisé en 2014, auprès de 2999 personnes concernées par une maladie neuromusculaire et connues des Services régionaux de l'AFM-Téléthon.



• Ce niveau de satisfaction est encore plus important pour ce qui concerne la compréhension de la maladie et la mise en relation avec les professionnels.

EN SAVOIR +

www.afm-telethon.fr

• Maladies neuromusculaires
https://www.afm-telethon.fr/maladies-neuromusculaires-6676

• Maladies neuromusculaires en attente de diagnostic
https://www.afm-telethon.fr/maladies-neuromusculaires-attente-diagnostic-1095

• Groupe d'intérêt « Maladies neuromusculaires non déterminées »
https://www.afm-telethon.fr/groupe-interet-maladies-non-diagnostiquees-1972

Enquêtes AFM-Téléthon
• Les 10 ans de la loi de février 2005 : résultats de l'enquête à télécharger
https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/enquete_10_ans_synth_premiers_resultats.pdf

Repères Savoir et Comprendre
• Diagnostic des maladies neuromusculaires
• Prévention et maladies neuromusculaires
• Urgences médicales et maladies neuromusculaires

Enquête réalisée en 2016 dans le cadre de l'action phare du plan stratégique AFM-Téléthon 2017 « Un diagnostic pour chacun ».

Nous remercions chaleureusement les personnes qui ont participé à cette enquête, ainsi que les membres du groupe d'intérêt AFM-Téléthon, « maladies neuromusculaires non déterminées » qui ont contribué à sa mise en œuvre.

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0) 1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0) 1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 09/2018 - Rédaction P. Moreno-Elgard, sur la base d'une enquête réalisée par "opinionway" • E-mail : revendications@afm-telethon.fr • Impression : L'Artésienne 03 21 72 78 90