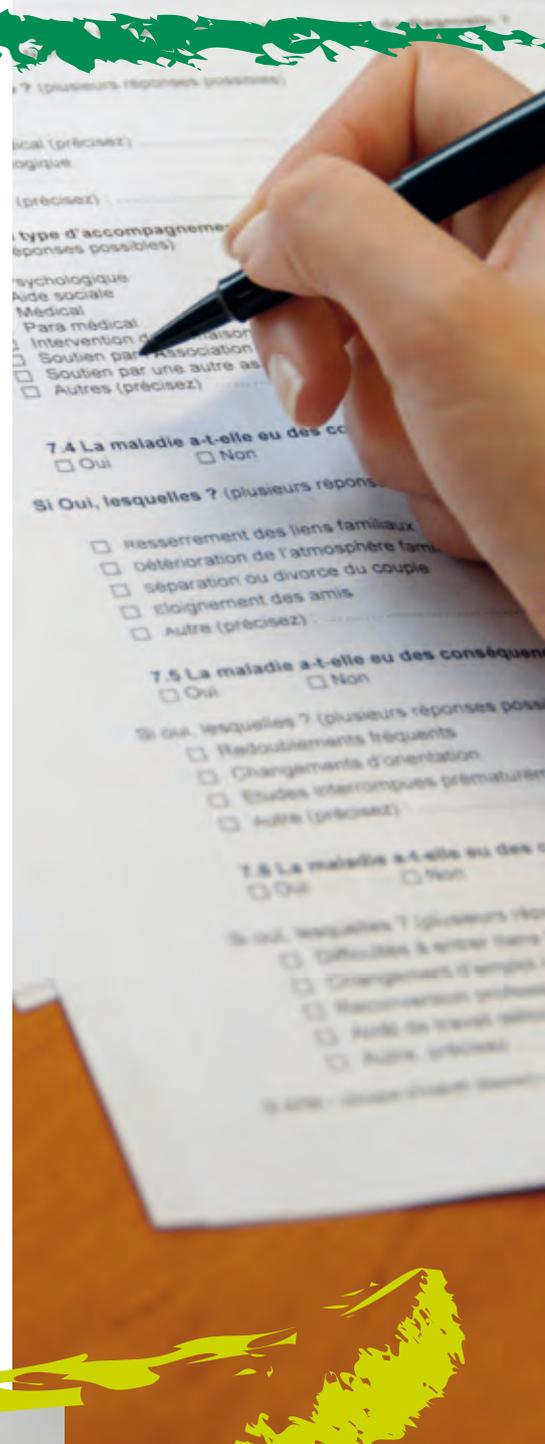


Enquête auprès de personnes atteintes de la dystrophie myotonique de Steinert



Enquête auprès de personnes malades atteintes de la dystrophie myotonique de Steinert

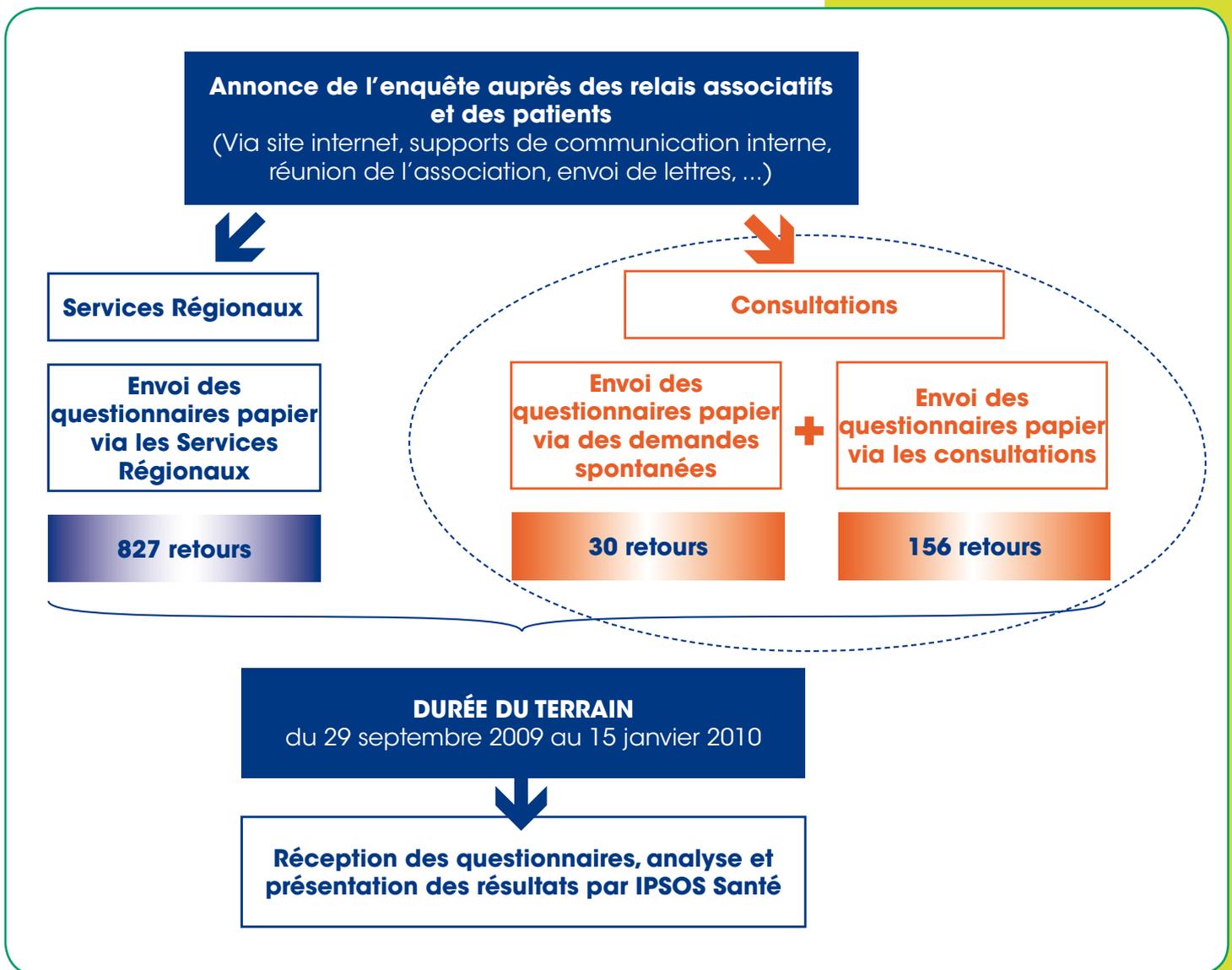
La dystrophie myotonique de Steinert est une **des maladies neuromusculaires les plus fréquentes**. Dans sa forme courante, elle se révèle en effet à l'âge adulte et nombre de personnes ont déjà des enfants lorsqu'elles apprennent le diagnostic. De plus, elle s'exprime de façon très variable selon les individus, y compris dans une même famille. Elle demeure très largement méconnue de nombreux professionnels : médecins de ville, psychologues, enseignants, personnel des MDPH...

Comment améliorer la prise en charge de cette maladie ? C'est l'objet de l'enquête que l'AFM a réalisée auprès des familles concernées avec l'appui d'IPSOS Santé.

LES OBJECTIFS DE CETTE ÉTUDE ÉTAIENT D'APPORTER UN ÉCLAIRAGE SUR :

- Les circonstances de découverte de la pathologie.
- L'information à laquelle les malades ont eu accès.
- L'accompagnement dont ils ont besoin.
- Les traitements, prescrits ou non, que les malades ressentent comme bénéfiques.
- Leurs difficultés dans la vie quotidienne, et plus particulièrement en ce qui concerne la prise en charge des frais financiers.
- Les domaines d'amélioration attendus.

Le déroulement de l'enquête

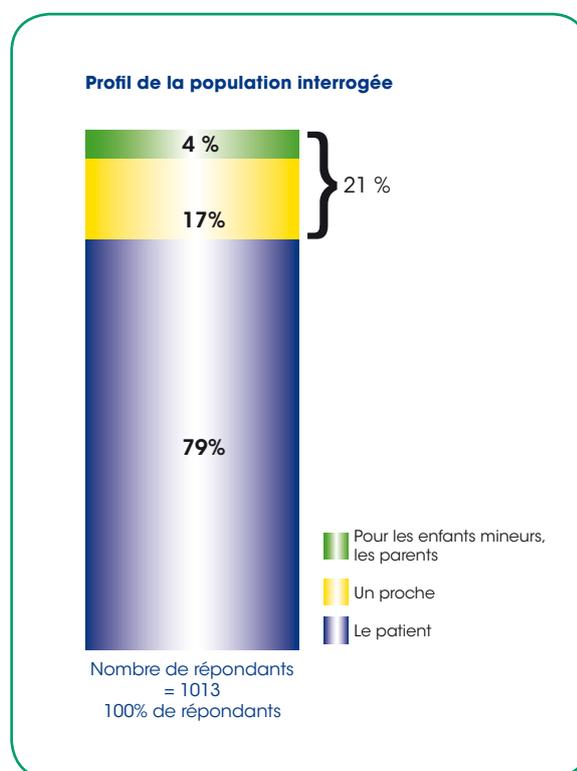


MERCI À TOUTES LES PERSONNES QUI ONT PARTICIPÉ À CETTE ENQUÊTE

Les principaux résultats

Profil de la population interrogée

Dans 79% des cas, les malades ont répondu eux-mêmes. Dans 21% des cas, les répondants étaient les parents d'enfants malades ou d'autres membres de l'entourage de personnes atteintes.



Le questionnaire rempli par un proche concerne le plus souvent les plus jeunes vivant chez leurs parents, ou au contraire des personnes malades au diagnostic ancien, ou encore des personnes malades ayant certaines atteintes plus importantes.

La maladie de Steinert et le cercle familial

➔ AGE DU DIAGNOSTIC ET DES PREMIERS SYMPTÔMES

Dans la population étudiée, les premiers symptômes apparaissent en moyenne vers 26 ans et le diagnostic est réalisé à 31 ans. Il se passe donc en moyenne 5 ans entre les premiers symptômes et l'annonce du diagnostic : c'est ce que l'on appelle l'errance diagnostique.

Age du diagnostic et des premiers symptômes

Nombre de répondants
= 1013
100% de répondants

Age moyen des premiers symptômes
= 25,8 ans

Age moyen du diagnostic
= 30,6 ans

69% des diagnostics ont été posés APRÈS l'apparition des symptômes

15% des diagnostics ont été posés AVANT l'apparition des symptômes (DPS diagnostic présymptomatique*)

* en général à la suite de la découverte de la maladie chez un membre de la famille

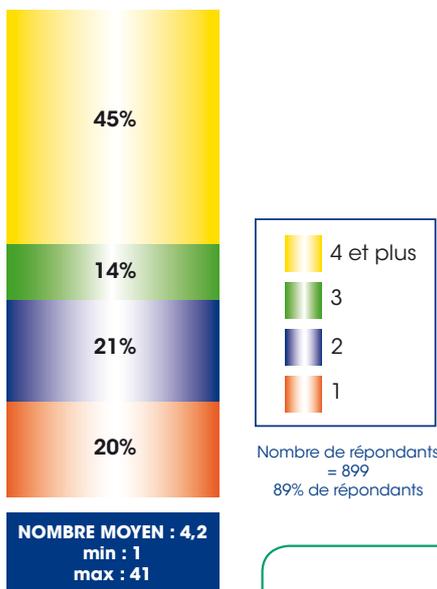
L'enquête montre qu'en moyenne, le temps d'errance diagnostique diminue au fil des années.

L'enquête montre que le diagnostic est posé plus tardivement chez les personnes malades qui souffrent de troubles musculaires que chez les personnes souffrant de troubles biologiques (hormonaux ...)

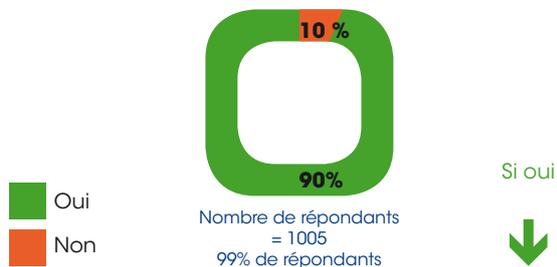
MEMBRES DE LA FAMILLE ATTEINTS

Près de 9 répondants sur 10 connaissent une personne de leur famille ayant la même maladie.

Nombre de personnes touchées dans la famille



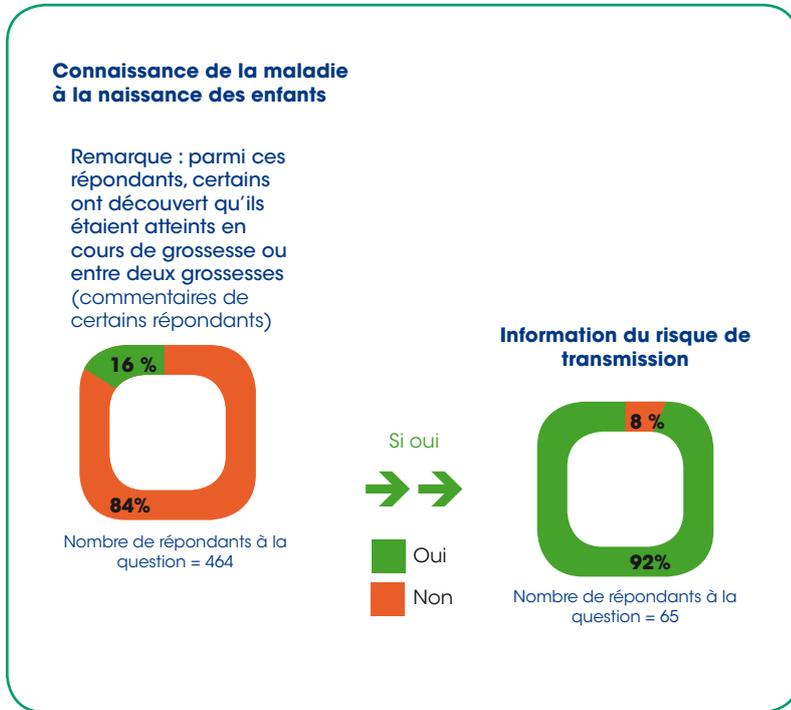
Membres de la famille ayant la même maladie



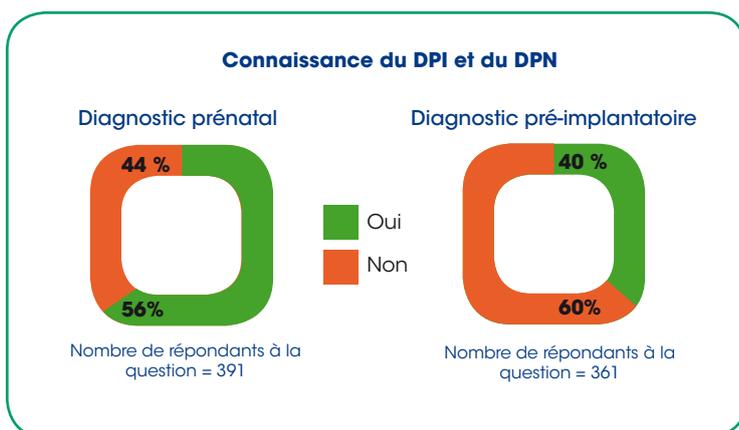
Ascendants (multi-réponses)	PÈRE	58%	
	MÈRE	42%	
	GRANDS PARENTS	26%	
Autres	FRÈRES/SOEURS	58%	
	COLLATÉREAUX	48%	
	ENFANTS	29%	
	PETITS-ENFANTS	3%	

➔ LES ENFANTS

Un peu plus de la moitié des répondants ont au moins un enfant atteint de la maladie. 16% se savaient atteints lorsqu'ils ont eu leurs enfants ; parmi eux 92 % étaient informés du risque de transmission.



A noter que le diagnostic prénatal et le diagnostic pré-implantatoire ne sont connus globalement que par environ la moitié des malades en âge d'avoir des enfants.

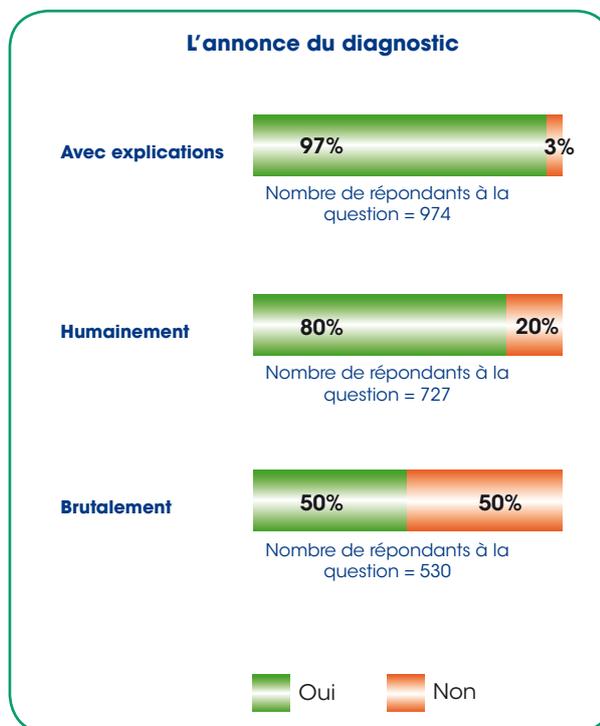


Les moins de 40 ans et les personnes malades souffrant plus particulièrement d'autres problèmes que musculaires et biologiques sont plus nombreux à connaître le diagnostic prénatal.

Les 26-40 ans connaissent nettement mieux l'existence du diagnostic préimplantatoire que les plus âgés.

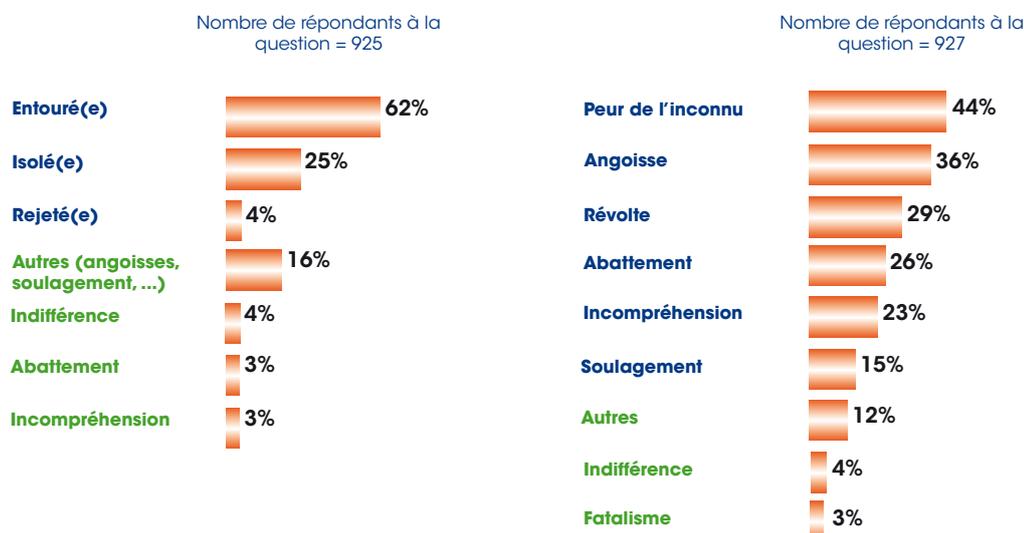
Le diagnostic : perception et vécu de l'annonce

L'annonce du diagnostic a été vécue comme humaine par la très grande majorité des malades, ce qui n'enlève pas le fait que cet évènement est aussi ressenti comme brutal. La plupart d'entre eux (97%) ont reçu des explications qui leur ont permis de comprendre les différents aspects de la maladie pour eux-mêmes et leurs descendants, les difficultés passées et d'en intégrer les différentes conséquences dans leur existence.



Plus de la moitié se sont sentis entourés (62%) tandis que 25% se sont sentis isolés. Il est à noter que ce sont les personnes malades qui vivent chez leurs parents et pas en couple qui se sont senties les plus entourées et les moins isolées. De manière générale, le sentiment dominant a été un sentiment de peur de l'inconnu, d'angoisse, mais aussi de révolte et d'abattement; rarement du soulagement.

Ressenti au moment de l'annonce du diagnostic (plusieurs réponses possibles)



Les répondants expriment que les explications données lors de l'annonce du diagnostic ont été très utiles pour :

- Comprendre la maladie (81%)
- Intégrer la maladie et ses conséquences (78%)
- Comprendre les difficultés passées (73%)
- Comprendre les différents aspects de la maladie pour leurs descendants (72%)

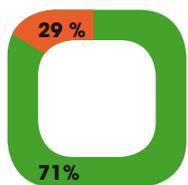
Après l'annonce du diagnostic, la plupart se sont montrés particulièrement actifs :

- 71% ont recherché du soutien, le plus souvent auprès des membres de la famille, mais aussi auprès des associations, des médecins (notamment médecin généraliste). Un recours aux associations est plus important chez les personnes malades qui ont connu une errance au diagnostic importante.

Recherche de soutien après l'annonce du diagnostic

Toute population confondue

Nombre de répondants à la question = 686



Nombre de répondants à la question = 966

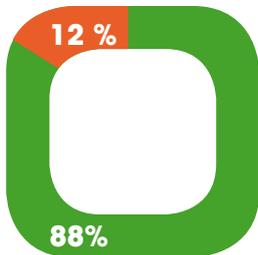
■ Oui ■ Non



- 88% ont recherché de l'information sur la maladie, le plus souvent auprès de plusieurs sources : les médecins (neurologue, médecin généraliste), les associations, leur entourage, les médias. Cette recherche d'information augmente avec l'âge, en particulier chez les personnes âgées de plus de 60 ans.

Recherche d'information

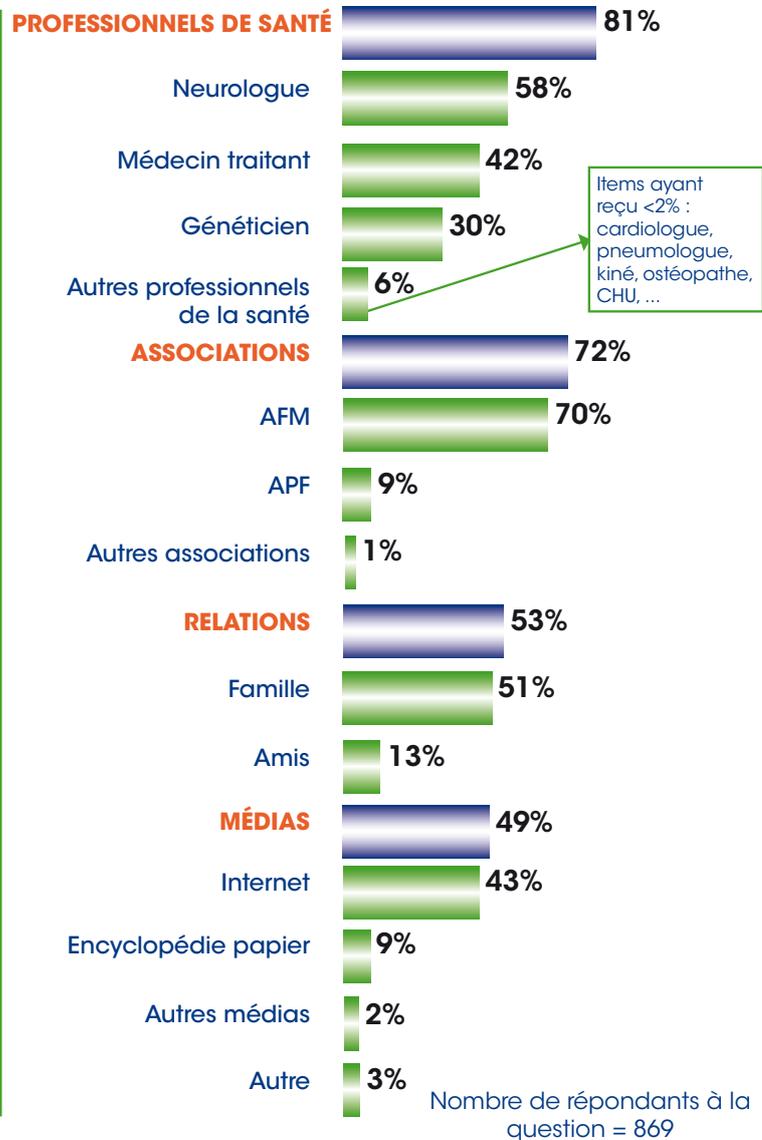
Après le diagnostic,
recherche d'information



Nombre de répondants à la question = 986

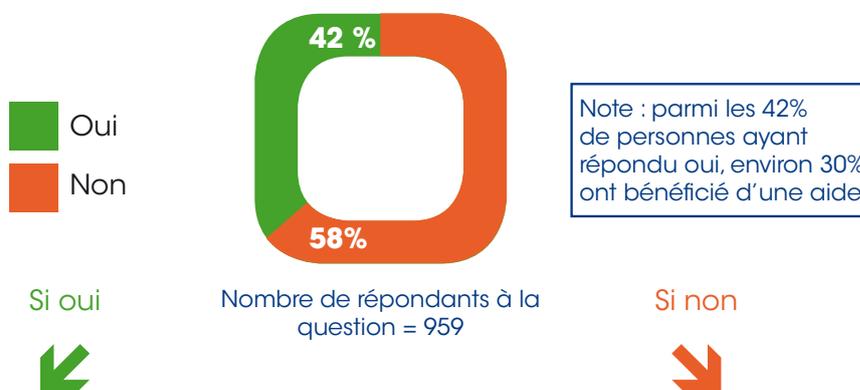
Oui **Non**

Si oui
➔ ➔

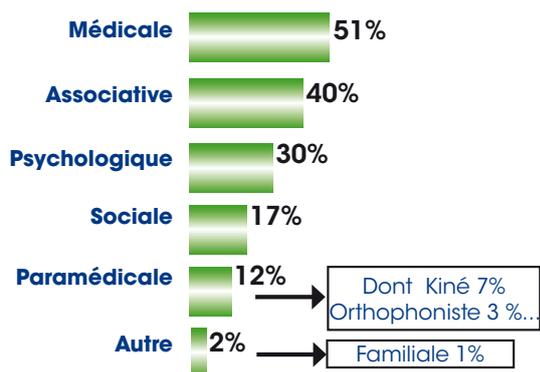


Sur les 71% de personnes ayant recherché du soutien, 42% ont bénéficié d'une aide, qu'elle soit médicale, psychologique, sociale, ou paramédicale. Mais, évolution positive, ils sont de plus en plus nombreux à se voir proposer une aide, psychologique notamment. Les plus jeunes sont ceux qui déclarent le plus avoir bénéficié d'une aide. En outre, plus le diagnostic est récent, plus le nombre de personnes déclarant avoir reçu une aide psychologique est important.

Aide dont ont bénéficié les répondants ayant recherché du soutien après l'annonce du diagnostic



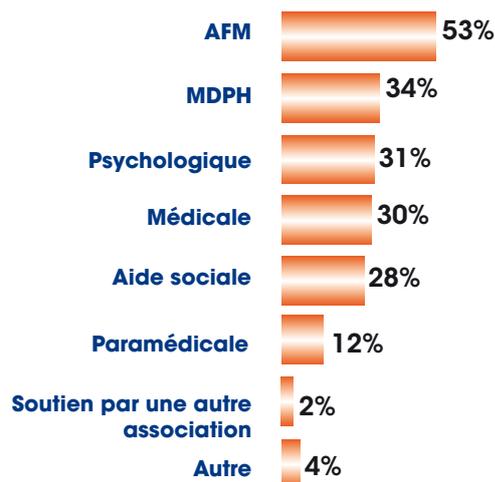
Laquelle (plusieurs réponses possibles)?



Nombre de répondants à la question = 394



Quel type d'accompagnement auriez-vous idéalement aimé recevoir (plusieurs réponses possibles)?



Nombre de répondants à la question = 512

La maladie au quotidien

➤ LES CONSÉQUENCES DE LA MALADIE SUR LA VIE FAMILIALE, SOCIALE, PROFESSIONNELLE ET SCOLAIRE DES MALADES

La maladie de Steinert a de nombreuses conséquences sur la vie des personnes malades :

- Pour 76% : des conséquences professionnelles telles qu'un arrêt de travail définitif, mais aussi des difficultés pour rentrer dans la vie active, des changements de postes, etc. Il est à noter que les conséquences sur la vie professionnelle sont plus importantes chez les personnes ayant des difficultés autres que musculaires.
- Pour 67% des répondants : des conséquences sur la vie familiale et sociale. Des conséquences positives pour 56 % d'entre eux, puisque sont évoqués des resserrements des liens familiaux, mais aussi des conséquences négatives pour 57% d'entre eux : éloignement des amis, détérioration de l'atmosphère familiale, voire séparation du couple. Les conséquences sur la vie familiale et sociale sont plus importantes chez les plus jeunes et les plus âgés, ainsi que pour les personnes malades dont le diagnostic est ancien.
- Pour 53% : des conséquences sur la scolarité, avec principalement des lenteurs à l'école et des difficultés dans les activités sportives, des changements d'orientation, redoublements, etc.

➤ L'ACCUEIL EN STRUCTURES SPÉCIALISÉES

Parmi ceux qui cherchent, ou ont cherché une structure spécialisée, certains déclarent avoir eu des difficultés à trouver :

- Une structure d'accueil adaptée au handicap pour 34%.
- Une structure d'accueil adaptée pour le travail en milieu protégé pour 27%.
- Une structure de répit pour 23%.

Les difficultés rencontrées sont plus importantes pour les plus de 60 ans.

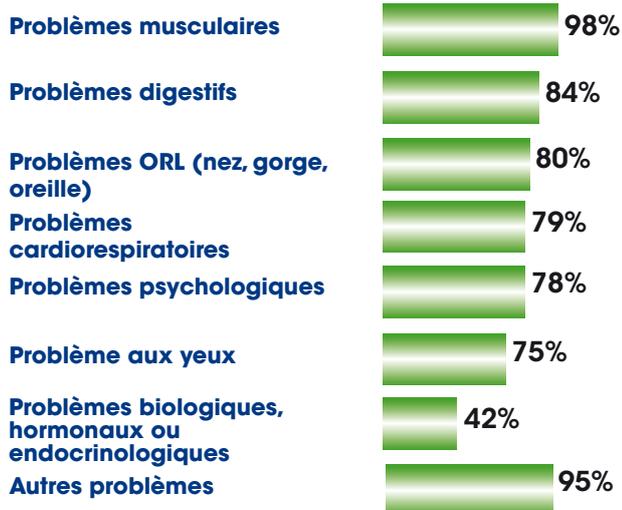
➤ TROUBLES RESENTIS

Parmi les troubles ressentis :

- 98% des répondants souffrent de **problèmes musculaires**, dont des faiblesses musculaires pour 84%, des difficultés à relâcher un muscle après contraction pour 79% ainsi que des douleurs musculaires et des crampes pour 53%.

- 84% de **problèmes digestifs**, dont des diarrhées et constipations pour 60%, des reflux gastriques pour 36%, des douleurs abdominales pour 36%.
- 80% de **problèmes ORL**, dont «avaler de travers» et «fausses routes» pour 53%.
- 79% de **problèmes cardiorespiratoires**, dont des essoufflements pour 51%, des apnées du sommeil et infections respiratoires pour 38%.
- 78% de **problèmes psychologiques**, dont irritabilité, impulsivité, changement d'humeur pour 40 %, difficultés de concentration pour 39 %, anxiété et dépression pour 38%.
- 75% de **problèmes aux yeux**, dont une cataracte pour 53 %, une chute de paupières (ptosis) pour 38%.
- 42% des **problèmes biologiques, hormonaux et endocrinologiques**, dont des problèmes thyroïdiens pour 20% d'entre eux.
- 95% ressentent d'**autres problèmes**, dont des lenteurs pour 64%, des fatigues permanentes pour 63%, des hyper somnolences pour 46%.
- Il apparait que les troubles ressentis augmentent avec l'ancienneté du diagnostic.

Troubles ressentis



Nombre de répondants à la question = 998

Difficultés quotidiennes

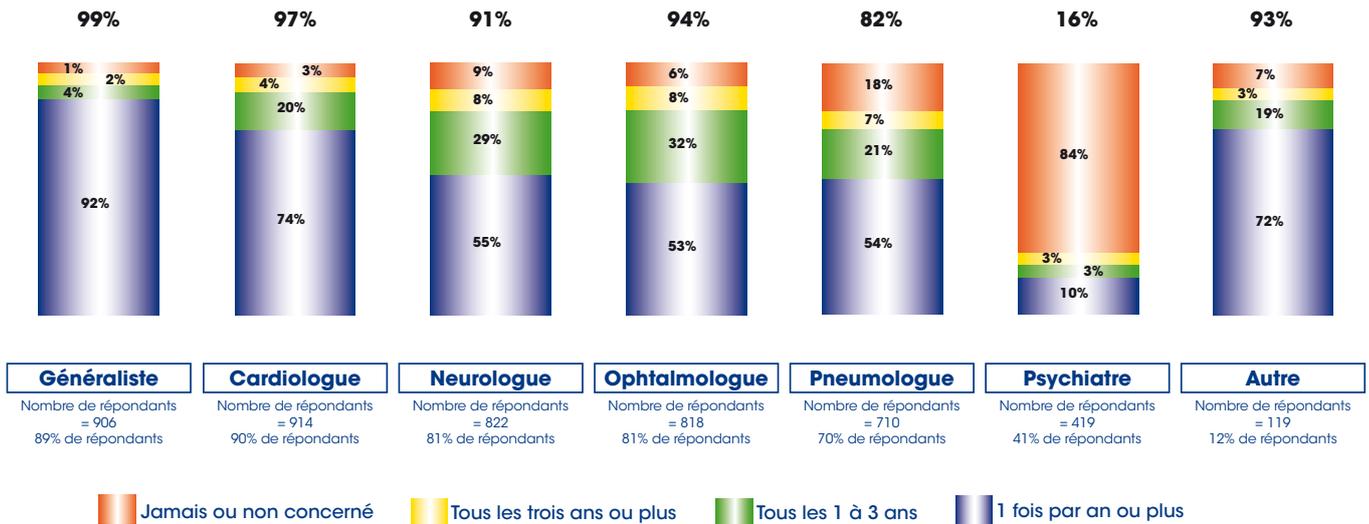


Nombre de répondants à la question = 705

Soins et traitements

La plupart des personnes malades voit de manière régulière plusieurs médecins. Le médecin généraliste est le médecin le plus consulté. Un peu moins fréquemment : le neurologue, l'ophtalmologue, le pneumologue ; très peu le psychiatre, alors que de nombreux malades disent avoir des troubles psychologiques.

Médecins consultés



Parallèlement, la plupart des malades voit d'autres professionnels de santé. Mais alors que la quasi-totalité souffre de troubles musculaires, seuls 66% voient un kinésithérapeute de manière régulière. Peu de malades voient régulièrement une infirmière, un orthophoniste.

74% des personnes malades, généralement les plus atteints, prennent au moins un traitement : principalement des traitements pour la digestion (30%), des traitements antidouleurs (29%), des traitements des problèmes cardiaques (21%). L'effet bénéfique de ces médicaments n'est pas toujours ressenti, 26% des personnes malades ne prennent donc aucun traitement. Il à noter que ceux qui prennent des traitements antidouleur ressentent un effet plutôt satisfaisant pour 76% d'entre eux.

Près de 6 répondants sur 10 ont déjà subi une intervention des yeux. Viennent ensuite les chirurgies ORL (28%) puis dentaires (27%).

Les deux dispositifs médicaux les plus utilisés sont la ventilation non invasive (58% des répondants) et les pacemakers (45% des répondants). Parmi les personnes malades qui utilisent une ventilation non invasive, l'effet bénéfique est ressenti par la majorité. Cependant certains ne l'utilisent pas de manière durable (à noter des remarques sur l'inconfort, le côté contraignant et la difficulté à supporter le masque). Les utilisateurs de ventilation non invasive sont plus fréquents chez les hommes plus âgés souffrant de problèmes cardio-respiratoires.

Reconnaissance du handicap et de la maladie

- 84% ont demandé à bénéficier de la reconnaissance d'une situation de handicap. La plupart a un taux d'invalidité supérieur ou égal à 80%. Les personnes sous traitement et celles atteintes des formes les plus sévères ont plus souvent demandé la reconnaissance de leur handicap.
- 94% (moins chez les diagnostics les plus récents) déclarent que leur maladie est reconnue comme affection de longue durée (ALD), et 94% ont une couverture maladie complémentaire, le plus souvent contractée individuellement.

Prestations perçues

68% des personnes malades bénéficient d'allocations ou de prestations, notamment l'AAH, ou d'une pension d'invalidité.

Frais à charge

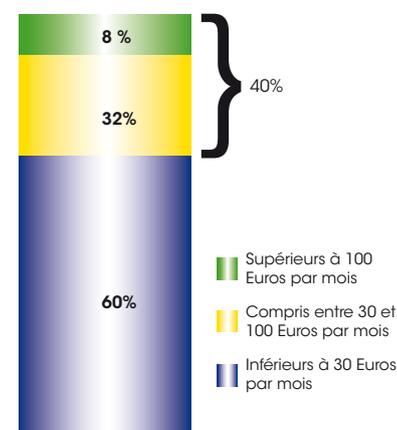
Dans de nombreuses situations, les personnes malades déclarent rencontrer des difficultés de financement des conséquences de leur maladie.

- 35% pour financer les dépenses liées au handicap.
- 29% pour des frais de transports non remboursés.
- 22% expriment des difficultés à se faire rembourser tous leurs médicaments.
- 15% ont dû renoncer à certaines aides comme : aides humaines, tierce personnes pour 35 %, adaptation salle de bain pour 24%, automobile adaptée pour 19 %, rampes plans inclinés, monte-escalier, ascenseur pour 11%, scooter pour 6%, etc.
- 5% ont dû renoncer à certains médicaments.

40% estiment que les frais restant à leur charge s'élèvent au moins à plus de 30€ par mois.

Globalement, l'aspect financier de la prise en charge de la maladie est source de difficultés pour certaines personnes malades. Certaines difficultés sont ponctuelles et mineures, mais cumulées, elles finissent par représenter une somme qui peut être significative pour elles.

Restes à charge concernant les moyens d'aide à la compensation, les soins de santé et les médicaments



Nombre de répondants à la question = 663

Les attentes des personnes malades en termes d'information

L'enquête révèle un grand besoin d'information. Les sujets les plus plébiscités :

- La recherche et les essais cliniques.
- Les aides financières, sociales et administratives.
- Les loisirs et la culture.
- L'aspect médical : le diagnostic, la prise en charge, les aides techniques.
- La possibilité d'avoir des enfants non porteurs de la maladie.
- La vie professionnelle
- La vie affective.



Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Evry cedex
Tél. : 01 69 47 28 28 - Fax : 01 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr