

Besoins non couverts des patients atteints de syndromes hypertrophiques : regards croisés des patients, des proches-aidants et des professionnels de santé et médico-sociaux : étude COSY-SHS

Charlène Daval¹, Nicolas Meunier-Beillard², Anne Masselin-Dubois³, Pierre Ancet⁴, Marie-Laure Asensio², Nadia Bahi-Buisson^{5,6}, Muelle Helias⁷, Anne-Sophie Lefevre⁸, Laurence Faivre⁹, Catherine Lejeune²

¹Inserm, Université Bourgogne-Franche-Comté, UMR1231, équipe GAD, Dijon, France, ²Centre d'Investigation Clinique, CHU Dijon, Dijon, France ; Inserm, CIC 1432, Module Épidémiologie Clinique, F21000 Dijon, France, ³Laboratoire Psy-DREPI EA-7458, Université de Bourgogne, ⁴LIR3S UMR 7366 CNRS Université de Bourgogne, ⁵AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades, 75743 Paris Cedex 15, ⁶RHU COSY, ⁷Association M-CM France, 29100 Douarnenez, France, ⁸Association Syndrome de Cloves Carré des Services Publics Boite aux Lettres 30, 44800 Saint-Herblain, France, ⁹CHU Dijon Bourgogne, Fédération Hospitalo-Universitaire Médecine Translationnelle et Anomalies du Développement (TRANSLAD), Dijon, France ; Inserm, Université Bourgogne-Franche-Comté, UMR1231, équipe GAD, Dijon, France

CONTEXTE

Les syndromes hypertrophiques, dénommés PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Syndromes) sont des affections caractérisées par une croissance anormale de cellules et de tissus dans certaines régions du corps, le plus souvent asymétrique, apparaissant dès la naissance ou tôt dans l'enfance. La prise en charge repose aujourd'hui sur une approche pluridisciplinaire, un suivi (para)médical et chirurgical tout au long de la vie. Des symptômes peuvent être esthétiquement gênants et invalidants, sans compter les douleurs associées. À partir de la découverte du gène responsable de ces syndromes en 2012, des recherches sur la possibilité de traitements thérapeutiques et compassionnels ont vu le jour. Aujourd'hui, certains patients y ont accès et ces traitements représentent un espoir pour l'amélioration de leur qualité de vie.

BESOINS NON COUVERTS (*unmet needs*):

Ensemble de besoins ressentis comme importants par une personne, mais insatisfaits en raison de l'état du corps, des moyens matériels, des circonstances ou des relations sociales. La perception de ces besoins est singulière.

OBJECTIFS

Principal : Identifier les besoins non couverts de ces patients.

Secondaires : Identifier :

- 1/ les déterminants de ces besoins du point de vue des patients, de leurs aidants et des professionnels qui les suivent.
- 2/ les difficultés rencontrées par les patients dans l'accès aux soins et la réalisation des actes de leur vie quotidienne et leurs attentes
- 3/ Pour les professionnels intervenant dans leur suivi médical mais qui ne sont pas intégrés ou liés à un centre de référence (CRMR) ou centre de compétence maladies rares (CCMR):
 - décrire leur compréhension du syndrome
 - identifier leurs besoins pour mieux appréhender la pathologie et accompagner le patient dans son parcours de soins.

UNE NOTION, DES ENJEUX :

- **Inclusion sociale :** une lutte pour la reconnaissance
- **Accès aux soins :** quelle(s) accessibilité(s) aux professionnels de santé impliqués dans la prise en charge du syndrome et aux traitements innovants ?
- **Vie quotidienne :** activités de tous les jours, de l'accès à la culture, au sport, à la vie professionnelle, à la scolarité.

UNE ÉTUDE INTERDISCIPLINAIRE avec la collaboration des présidentes des associations de patients *Syndrome CLOVES* et *M-CM*, des patients partenaires de la recherche, des chercheurs en sciences humaines et sociales



MATÉRIEL ET MÉTHODES

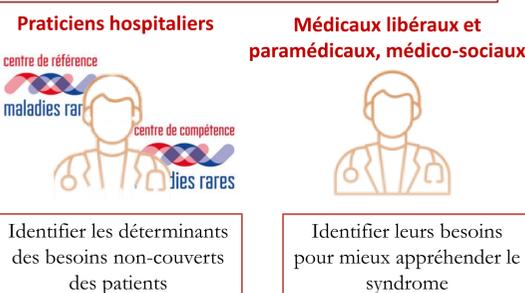
Étude mixte **qualitative et quantitative :**

- **Focus groups** réunissant des
 - patients enfants, adolescents et adultes (présentant ou non des troubles de l'apprentissage-TDA-/ déficience intellectuelle-DI-)
 - proches-aidants
 - professionnels : affiliés à un CRMR/CCMR - non-affiliés
- **Psychométrie:**
 - Questionnaire FAD - *Family Assessment Device* (Epstein et al. 1983) Identifie l'organisation familiale
 - Test FAST (DeLeon et Iwata, 1996) Décrit les relations au sein du système familiale

Une compréhension **pluridisciplinaire des besoins non-couverts :**

- **L'économie :** portée par la question de l'accès au soin et de la décision
- **La sociologie :** étudie les relations, actions et représentations sociales par lesquelles se constituent les communautés
- **La psychologie clinique :** analyse les processus psychiques des individus ou des groupes d'individus.
- **La philosophie :** étudie la perception du corps et la science médicale

2 Focus Groups professionnels :



Les focus groups sont organisés avec la collaboration des **médecins coordonnateurs, des présidentes d'associations, des patients partenaires et des chercheurs.**

Population concernée par les focus groups (FG)

Population de patients
porteuse de syndromes Cloves, MCM, MCAP



2 FG proches aidants avec enfant: TDA ou DI <input checked="" type="checkbox"/> Sans TDA ou DI <input type="checkbox"/>	1 FG Proches aidants dont l'enfant: TDA ou DI <input checked="" type="checkbox"/> 1 FG Enfants	1 FG Proches aidants dont le jeune: TDA ou DI <input checked="" type="checkbox"/> 1 FG Jeunes	1 FG Proches aidants dont l'adulte : TDA ou DI <input checked="" type="checkbox"/> 1 FG Adultes
--	--	---	---

RETOMBÉES ATTENDUES ET PERSPECTIVES

- Améliorer l'état des connaissances sur le parcours de soins et de vie des patients
- Compléter les protocoles nationaux de diagnostic et de soins existants
- Envisager des actions pour répondre aux besoins non couverts des patients

Les résultats pourront potentiellement être transposables à d'autres pathologies chroniques. Ils pourront également recouper avec d'autres maladies rares impliquant d'importantes différences d'apparence et des conséquences psychosociales.

BIBLIOGRAPHIE

- DeLeon, I G, and B A Iwata. (1996); "Evaluation of a multiple-stimulus presentation format for assessing reinforced preferences." *Journal of applied behavior analysis*, 29 (4), 519-533.
- Epstein, N. B., Baldwin, L. M., & Bishop, D. S. (1983). The McMaster family assessment device. *Journal of marital and family therapy*, 9 (2), 171-180.

FINANCEMENTS Cette étude est financée par l'appel à projet SHS COSY 2023 de la Fondation Maladie Rare.

