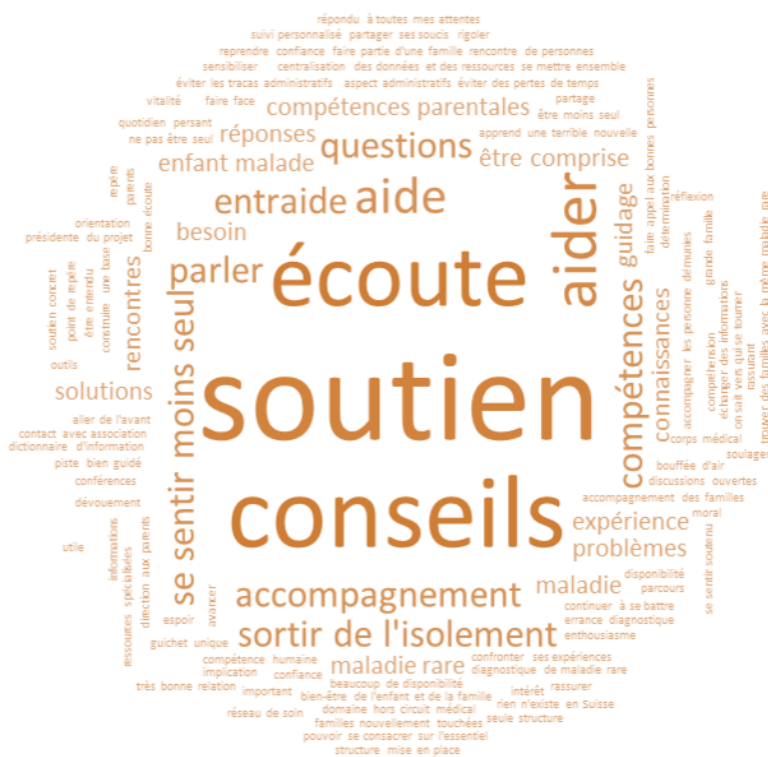


EVALUATION DU PROJET PILOTE FAC VALAIS

Rapport final, 24 février 2019



Auteurs

Sarah Dini (HES-SO Valais-Wallis)

Elise Taiana (HES-SO Valais-Wallis)

Loïse Pignat (HES-SO Valais-Wallis)

Pierre Margot-Cattin (HES-SO Valais-Wallis)

Romain Lanners (UNIFR, CSPA)

Félicia Bielser (CSPS)

Adresses

Direction du projet pilote :

Christine de Kalbermatten, pharmacienne
MaRaVal - maladies rares valais - seltene krankheiten wallis
Maison des associations - Avenue de Tourbillon 9 - 1950 Sion
Téléphone +41 27 321 27 47
cdekalmatten@maraval.ch
www.maraval.ch

Auteurs de l'évaluation :

Sarah Dini, professeure HES associée
Haute Ecole de Travail Social, HES-SO Valais-Wallis

Pierre Margot-Cattin, professeur
Haute Ecole de Travail Social, HES-SO Valais-Wallis

Elise Taiana et Loïse Pignat, assistantes
Haute Ecole de Travail Social, HES-SO Valais-Wallis

Haute Ecole de Travail Social, HES-SO Valais-Wallis
Rte de la Plaine 2
3960 Sierre
www.hevs.ch

Romain Lanners, Dr. phil.
Jusqu'au 31.01.2017 : MER, Département de pédagogie spécialisée, Université de Fribourg
A partir du 01.02.2017 : Directeur du Centre Suisse de Pédagogie Spécialisée CSPS

Félicia Bielser, Ms. Education spécialisée, collaboratrice scientifique
Centre Suisse de Pédagogie Spécialisée CSPS

Centre Suisse de Pédagogie Spécialisée CSPS
Maison des cantons
Speichergasse 6
Case postale
CH-3001 Bern
www.csps.ch

TABLE DES MATIÈRES

I	PRÉFACE	4
II	PRÉAMBULE	5
III	RÉSUMÉ	6
IV	INTRODUCTION	8
V	ÉVALUATION	9
1	Première partie : Evaluation quantitative	9
1.1	Objectifs et méthodes d'évaluation	9
1.2	Analyse des données	10
1.3	Résultats et discussion	11
1.4	Le projet pilote FAC	17
1.5	La situation des professionnels	21
2	Deuxième partie : Evaluation qualitative	27
2.1	Objectifs de l'évaluation et méthodologie	27
2.2	Déroulement de l'étude et échantillon	28
2.3	Méthode d'analyse	28
2.4	Résultats	29
2.5	Mise en perspective des focus groups	42
2.6	Conclusions et constats	46
3	Troisième partie : Conclusion et recommandations	47
3.1	Conclusion	47
3.2	Recommandations	49
4	Annexes	51
VI	RÉFÉRENCES	56

I PRÉFACE

Le projet pilote FAC Valais « Former – Accompagner – Coordonner » est issu des conclusions du travail de mémoire que j'ai rédigé en 2013 dans le cadre d'un diplôme universitaire en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille à la Faculté de médecine Pitié-Salpêtrière, à Paris. En tant que professionnelle de la santé et mère d'une désormais jeune adulte atteinte d'une maladie ultra-rare, j'ai voulu prouver qu'il existe des synergies entre les compétences professionnelles et l'expérience personnelle de la maladie rare acquise par les proches de patients concernés.

Ce projet était initialement porté par ProRaris, l'Alliance Maladies Rares Suisse, dans laquelle j'étais très engagée. A son échéance, fin septembre 2017, il a été repris et développé par MaRaVal – maladies rares valais – seltene krankheiten wallis, association créée pour pérenniser en Valais les prestations mises en place dans le cadre du projet pilote FAC.

Ce projet a fait l'objet d'une évaluation tant quantitative que qualitative totalement indépendante par deux mandataires différents. Cette évaluation a obtenu en mars 2015 le feu vert de la Commission cantonale valaisanne d'éthique médicale (CCVEM). Ni ProRaris, mandant de l'évaluation qualitative, ni MaRaVal, mandant de l'analyse quantitative, ne sont intervenus dans cette évaluation.

Pour répondre aux besoins apparus durant la première année d'activité, le projet s'est ouvert aux adultes dès sa deuxième année, en 2016. L'évaluation s'est toutefois limitée aux familles d'enfants touchés par une maladie rare, comme prévu initialement. Aucun questionnaire spécifiquement dédié aux adultes n'a donc été créé par la suite ni aucun focus group organisé pour cette catégorie de bénéficiaires.

J'ai toujours été intimement convaincue que ce projet ne pouvait que démontrer qu'une réelle plus-value s'ajoutait à l'accompagnement, la coordination et la formation proposés aux patients, à leurs proches et aux professionnels qui les suivent lorsque les personnes qui en sont chargées sont elles-mêmes des pairs concernés.

Je dédie donc ce projet et ses résultats à ma famille et en particulier à Julie, sans qui rien ne serait jamais arrivé, ainsi qu'à tous les partenaires qui m'ont accordé leur confiance et leur soutien. Ils m'ont encouragée à donner le meilleur de moi-même pour faire aboutir cet audacieux projet.

Christine de Kalbermatten
Fondatrice et présidente de MaRaVal

II PRÉAMBULE

Des associations pour les patients atteints de maladie rare (MR) et leurs proches existent dans la plupart des pays européens. Les Etats voisins ont commencé à s'organiser sous l'impulsion et la pression de ces associations. En Suisse, la problématique était encore très méconnue jusqu'en 2010, date de la création d'une organisation faîtière représentant les intérêts des patients atteints de MR. Depuis 2014, la Confédération suisse dispose aussi d'un Concept national maladies rares dont découlent une série de mesures nationales visant à améliorer la situation des personnes touchées par une MR.

En 2016 vivaient en Suisse 8.4 millions d'habitants dont, par extrapolation, un demi-million serait touché par une MR (Concept national maladies rares, 2014). Une maladie est dite rare si elle touche moins d'une personne sur 2'000. Selon les critères de l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM, 2014) certaines MR sont bien prises en charge en Suisse alors que d'autres sont délaissées et nécessiteraient une amélioration de leur prise en charge.

L'année 2015 marque un tournant pour les patients atteints de MR et leurs proches dans le canton du Valais. Cette date signe le lancement d'un projet pilote totalement novateur en matière d'accompagnement des personnes touchées par une MR et de leurs proches. Le projet pilote FAC Valais « Former-Accompagner-Coordonner » initié dans ce canton revêt un intérêt particulier à l'échelle de l'individu et du système. Il s'agit de la première initiative assurant la coordination de l'accompagnement des patients atteints de MR et de leurs proches en Suisse. L'évaluation des expériences faites dans le canton du Valais devrait entre autres contribuer à faire émerger des formes d'accompagnement coordonnées des patients atteints de MR et offrir des perspectives pour la mise sur pied de projets de même nature ailleurs en Suisse.

III RÉSUMÉ

Le projet pilote FAC Valais « Former – Accompagner – Coordonner » est un projet pionnier en matière de coordination de l'accompagnement des patients touchés par une MR et de leurs proches en Suisse. Les questions de la présente évaluation se posent dans les termes suivants :

Dans quelle mesure le projet pilote « FAC Valais » peut-il satisfaire aux attentes et aux besoins des familles concernées tout en contribuant à l'amélioration de la prise en charge de l'enfant atteint d'une maladie rare ? Et quelle est la contribution du projet pilote à la circulation de l'information et au partage des compétences, à l'amélioration des connaissances, à la formation et l'efficience des professionnels ?

Durant ses trois années d'exercice, le projet pilote a permis d'accompagner 38 familles regroupant 44 enfants touchés par une MR. Huit adultes touchés par une MR ont intégré le projet au cours de la deuxième année. Certaines familles (N=25) et grands-parents (N=16) ont participé aux soirées de rencontre et d'information destinées aux parents et grands-parents organisées dans le cadre du projet pilote. Le projet pilote FAC a donc permis d'accompagner au total 93 proches de personnes malades ou personnes touchées par une MR en 32 mois d'exercice.

Ces personnes ont régulièrement bénéficié des activités organisées dans le cadre du projet pilote comme par exemple les soirées d'information et les soirées de rencontre pour les parents. Ces soirées ont eu lieu environ 10 fois par année principalement à Branson, dans la commune de Fully, en Valais. Des soirées pour les parents ont été ouvertes aux grands-parents d'un enfant touché par une MR à deux reprises et deux soirées ont été organisées spécialement pour les grands-parents. En moyenne, 13 parents et 13,5 grands-parents ont participé aux rencontres qui leur étaient destinées et 26,5 parents et grands-parents étaient présents à la soirée commune.

Des professionnels, des patients et leurs proches ont été formés à la problématique des MR dans le cadre de différentes formations organisées durant le projet pilote. Le projet FAC compte également au nombre de ses activités des interventions destinées à la sensibilisation, la participation à des conférences grand public, à des congrès et à des journées d'études ainsi que des expertises. Au total 52 interventions ont eu lieu en 32 mois d'exercice.

La coordinatrice responsable du projet pilote a aussi assuré un accompagnement individualisé des parents participant au projet. Cet accompagnement inclut des entretiens annuels (individuel et/ou en groupe) et des échanges réguliers (sur place, par téléphone ou par messagerie électronique) avec le ou les parents. Dans certaines situations, des réseaux interdisciplinaires ont aussi été organisés. De nombreuses activités nécessaires au bon déroulement du projet ont été menées en parallèle.

Les bénéficiaires du projet pilote disent apprécier les conseils et l'écoute proposés, ainsi que les soirées entre parents où ils peuvent s'exprimer sans jugement et grâce auxquelles ils se sentent moins seuls. Ils apprécient le fait de savoir vers qui se tourner en cas de questions et la disponibilité de l'aide qu'ils y trouvent. La structure mise en place facilite l'accès à des informations et à des soutiens dans différents domaines et garantit des conseils spécialisés. Elle s'avère particulièrement pertinente dans la mise en place et la coordination du réseau de prise en charge, en permettant aux familles de disposer d'une personne de référence pour les soutenir sur différents plans (administratif, juridique, informatif, émotionnel, psychologique).

Cette évaluation a mis en évidence des similitudes importantes entre les besoins identifiés en 2013 dans une enquête effectuée auprès de familles touchées par une MR dans le canton du Valais (de Kalbermatten, 2014) et les résultats de cette évaluation du projet pilote. Les parents d'enfants atteints de MR ont besoin d'une coordination efficace des prestations et réclament des informations sur les prestations, les aides disponibles ainsi que sur leurs droits. Ils aimeraient être soutenus notamment sur les plans administratif, juridique, psychologique et obtenir des conseils en matière d'assurances sociales. Ils souhaitent être écoutés et compris par les professionnels et les employeurs ainsi que sensibiliser la société aux MR.

Pour satisfaire au mieux les besoins des parents, les soutiens doivent passer par la création d'une structure qui centralise les connaissances et les informations liées aux MR et à laquelle les parents peuvent faire appel en cas de besoin, la pérennisation des espaces de parole pour les proches-aidants (par exemple soirées de rencontre entre parents et/ou grands-parents), la poursuite de la sensibilisation et l'organisation de spécialisations (par exemple formations continues) dans le domaine des MR et le développement de solutions de répit adaptées aux besoins des parents. Le projet pilote FAC Valais a su mettre sur pied des activités cohérentes dans trois axes d'intervention qui répondent réellement aux besoins des patients et proches de patients atteints de MR.

Recommandations

Les études quantitative et qualitative ont identifié plusieurs dimensions importantes pour les enfants atteints d'une MR et pour leurs proches :

- **développer une coordination globale des MR**, grâce à une structure centralisée offrant information et orientation à tous les niveaux (médecins, thérapies, droits, assurances sociales, etc.), ainsi qu'une coordination des prestations dédiées aux MR
- **développer l'offre de solutions de répit et faciliter l'accès aux ressources existantes** afin d'éviter l'épuisement parental et de permettre la conciliation entre vie familiale et travail. Il s'agit également de renforcer l'intégration des enfants touchés par une MR dans les offres d'accueil préscolaire et extrascolaire
- **encourager la recherche médicale sur les maladies rares** afin d'améliorer les traitements (centre de traitement contre la douleur, médicaments, thérapies) et de développer des spécialisations professionnelles (ou formations continues) spécifiques aux MR
- **guider les parents dans les démarches administratives pour trouver des solutions de soutien financier** sur différents plans (soutien à domicile, prise en charge des traitements)
- **proposer un accompagnement psychosocial** durant les différentes étapes du parcours de vie de la famille (avant, pendant et après le diagnostic), via notamment des espaces de parole et d'échanges entre pairs, et ce pour les différents membres de la famille (parents, fratrie, grands-parents)
- **poursuivre la sensibilisation de la société aux MR et favoriser le travail en partenariat des professionnels avec les familles**
- **renforcer la coordination et le travail en réseau**, en garantissant une continuité dans le suivi et la transmission des informations entre professionnels.

IV INTRODUCTION

Descriptif du projet pilote FAC Valais

Ce projet fait suite aux conclusions de l'enquête menée en 2013 par Christine de Kalbermatten sur la situation de familles valaisannes touchées par une MR. Les parents et les proches de patients atteints de MR rencontrent des difficultés caractéristiques dont découlent des besoins d'accompagnement et des attentes spécifiques auxquelles le projet pilote a souhaité répondre.

Ce projet dédié aux enfants atteints de MR, à leur entourage et aux professionnels qui les accompagnent s'est déroulé sur 32 mois, de février 2015 à septembre 2017. Trois axes d'intervention ont été développés :

- sensibilisation, information et formation (continue) des différents professionnels, dont les futurs coordinateurs MR prévus dans le concept national
- accompagnement, dans différents domaines (médical, paramédical, psychologique, administratif, juridique et social), des proches de patients, notamment des parents d'enfants atteints de MR
- instauration d'une coordination efficace du parcours de vie des patients.

Les résultats escomptés du projet sont :

- simplification du parcours des patients et de leurs proches
- mise en réseau des professionnels
- gain de temps à tous les niveaux
- rationalisation des coûts grâce à l'adéquation de la prise en charge
- sécurisation des patients et des professionnels impliqués.

V ÉVALUATION

Le projet pilote FAC a fait l'objet d'une évaluation double de type quantitatif et qualitatif. Les aspects quantitatifs ont été initialement portés par l'Institut de pédagogie curative de l'Université de Fribourg (Dr Romain Lanners) puis par le Centre suisse de pédagogie spécialisée. Les aspects qualitatifs ont été confiés à la Haute école valaisanne de travail social. Cette évaluation vise à établir dans quelle mesure le projet FAC Valais a atteint ses objectifs, en particulier ceux liés aux besoins des bénéficiaires.

1 Première partie : Evaluation quantitative

1.1 Objectifs et méthodes d'évaluation

1.1.1 Objectifs

Cette évaluation a pour but de fournir des résultats issus de cette expérience pilote dans le canton du Valais. Elle entend compléter et approfondir les expériences acquises à ce jour dans l'accompagnement des proches de – et patients atteints de MR en Suisse et ce sur trois plans :

- documenter les aspects positifs ou négatifs de la situation des familles d'enfants atteints de MR à l'échelle nationale en Suisse
- documenter les expériences positives ou négatives réalisées dans le canton du Valais durant ce projet pilote en vue d'étoffer les connaissances appliquées, d'identifier les éléments de réussite de ce projet et de définir les besoins existants pour l'accompagnement et la coordination des proches de – et patients atteints de MR
- documenter les résultats positifs acquis en matière d'accompagnement des familles touchées par une MR et pouvant sensibiliser les instances concernées à des modes d'accompagnement novateurs.

1.1.2 Méthodologie

L'évaluation se base sur les données récoltées entre 2015 et 2017 par une série de questionnaires en ligne. Ces données ont été récoltées par le Département de pédagogie spécialisée de l'Université de Fribourg (jusqu'en janvier 2017) puis par le Centre suisse de pédagogie spécialisée.

Une enquête nationale destinée aux parents d'enfants atteints de MR a été lancée début 2015 dans toute la Suisse. Une autre enquête a ensuite démarré auprès des familles participant au projet pilote FAC Valais. Cette enquête a été lancée une première fois au commencement du projet pilote en 2015 et une deuxième fois avant la fin du projet pilote en 2017. Un troisième type d'enquête auprès des professionnels accompagnant des enfants atteints de MR s'est également déroulé. Ce rapport présente les résultats issus de l'analyse de ces enquêtes.

Les critères d'inclusion des données des enquêtes sont les suivants :

- enquête nationale sur les familles : pères et mères d'un enfant de 0 à 20 ans atteint d'une MR et vivant en Suisse
- enquête valaisanne sur les familles : familles domiciliées dans le canton du Valais et ayant participé au projet pilote FAC
- enquête valaisanne sur les professionnels accompagnant les enfants atteints d'une MR et leur famille.

Les enquêtes sont constituées de 6 à 7 parties et abordent les thématiques suivantes : les données sociodémographiques ; la situation familiale et la MR ; les services ; les prestations ; les difficultés et les besoins. Une partie consacrée au projet pilote FAC a été insérée dans le questionnaire destiné aux parents qui y ont participé.

En outre, ce rapport présente des données complémentaires récoltées par entretien téléphonique et par échange de messages électroniques avec la responsable du projet pilote FAC (annexe 1).

1.2 Analyse des données

1.2.1 Méthodes d'analyse

Les données que nous avons analysées sont des réponses à un questionnaire en ligne. Les réponses de nos enquêtes ont été exportées sur Excel. Le logiciel Excel ainsi que l'extension XLSTAT ont servi pour les analyses statistiques. Nous avons aussi effectué des analyses de contenu qualitatif sur Excel.

1.2.2 Préparation des données

Les données non valides ont été supprimées selon les critères d'inclusion définis pour les différentes enquêtes (page 6). Les réponses des parents dont l'enfant atteint d'une MR avait plus de 20 ans ont été exclues de l'analyse, l'âge maximum de l'enfant étant fixé à 20 ans (inclus).

Les données incomplètes, c'est-à-dire moins de 4 pages de l'enquête complétées pour l'enquête nationale sur les familles et moins de 5 pages complétées pour l'enquête sur le projet pilote ont été rejetées.

Une variable binaire (0 : non, 1 : oui) a été créée pour chaque catégorie de réponses afin de pouvoir prendre en compte les réponses multiples. Par exemple à la question « *Quelles sont/étaient les difficultés de votre enfant ?* » chaque possibilité de réponse a été codée 0 pour non et 1 pour oui. Les non-réponses à cette question ont été codées 0.

Certaines questions ouvertes ont été fusionnées car elles donnaient lieu à des réponses très proches ou similaires. Par exemple les questions suivantes de l'enquête sur le projet pilote (5.1, 6 et 7.1) :

5) Est-ce que le projet a pu répondre à vos attentes ? 5.1) Si oui, pour quelles raisons ?

6) Qu'est-ce que le projet vous a apporté ?

7) Conseilleriez-vous le projet à d'autres parents ? 7.1) Si oui, pour quelles raisons ?

Ce procédé a aussi été utilisé pour les réponses aux questions suivantes :

F5) Si vous pouviez changer votre situation actuelle, qu'est-ce que vous changeriez ?

F6) Si vous avez d'autres suggestions/besoins, vous pouvez les noter ici.

Certaines questions ouvertes étant difficilement exploitable dans une analyse quantitative, seul le fait d'y avoir répondu ou non a été conservé, à titre indicatif. Pour ces questions, le fait d'y avoir répondu était codé 1 alors que le fait de ne pas y avoir répondu était codé 0.

Les principaux indicateurs de nos variables sont la quantité (par exemple effectif), la présence ou l'absence (oui/non), le degré (par exemple échelle de satisfaction). Nos variables sont essentiellement qualitatives et nominales (sexe, oui/non) ou ordinales (satisfaction).

Afin d'évaluer le projet pilote FAC, nous avons choisi de comparer la fréquence de certaines réponses obtenues dans nos deux échantillons : (1) enquête nationale sur les familles et (2) enquête sur les familles ayant participé au projet pilote. Puisque la plupart de nos variables sont qualitatives et que notre recherche comporte deux échantillons soumis à des questions comparables, nous avons choisi de comparer les fréquences de nos groupes afin de déduire une relation entre l'appartenance à un groupe et les réponses (oui ou non) – à notre question. Pour cela nous avons utilisé les tableaux de contingence et le test statistique Khi-deux.

1.3 Résultats et discussion

1.3.1 Informations générales sur les répondants aux enquêtes en ligne

439 parents d'enfant atteint de MR ont répondu à l'une de nos enquêtes (N=439). 78 parents ayant participé au projet pilote FAC Valais (N=78) ont répondu à l'enquête valaisanne sur les familles dont 57 ont répondu à la première enquête au début du projet pilote (N= 57) et 21 ont répondu à la seconde enquête à la fin du projet pilote (N=21). Ces échantillons ne sont pas indépendants les uns des autres puisque certains parents ont répondu aux deux enquêtes et que certaines réponses concernent la même famille puisque le père et la mère ont pu répondre à l'enquête.

361 (N=361) parents d'enfants atteints de MR ont répondu à l'enquête nationale sur les familles. Cet échantillon a été divisé après la récolte des données en deux sous-échantillons : 303 individus appartiennent au sous-échantillon 1 (N=303) et 58 appartiennent au sous-échantillon 2 (N=58). La division a été effectuée sur la base de la date de soumission de l'enquête. Le critère de séparation choisi correspond à la date de lancement de la seconde phase de l'enquête sur le projet pilote FAC à la fin du mois de septembre 2017. Il s'agit de la même date qui sépare donc les groupes de l'enquête sur le projet pilote FAC et les sous-échantillons de l'enquête nationale.

Les tableaux suivants résument la taille de nos échantillons finaux.

Tableaux 1 : Echantillons finaux

Enquête nationale sur les familles		Enquête sur les familles ayant participé au projet pilote	
Echantillon 1 : N=361		Echantillon 2 : N=78	
Sous-échantillon 1 (SE 1)	Sous-échantillon 2 (SE 2)	Groupe 1 (G1)	Groupe 2 (G2)
N=303	N=58	N=57	N=21

Enquête sur les professionnels accompagnant les enfants atteints d'une MR et leur famille		
Echantillon : N=88		
Femmes	Hommes	sans indication de sexe
67	16	5

1.3.2 Informations générales sur les parents d'enfants atteints de maladie rare

Entre 2015 et 2017, 332 femmes (76%) et 103 hommes (24%) ont répondu aux enquêtes en ligne. Cela représente 84% de parents de nationalité suisse, 3% ayant une double nationalité et 13% d'une autre nationalité.

La répartition géographique en fonction des régions linguistiques est la suivante : 53% viennent de Suisse romande, 43 % de Suisse alémanique et 4% du Tessin. Les parents de l'enquête valaisanne sont domiciliés dans le canton de Valais.

Les parents ont en moyenne 41 ans et les femmes sont en moyenne un peu plus jeunes (41 ans) que les hommes (44 ans). La plus jeune mère a 18 ans et le plus jeune père 19 ans. Les parents ont en moyenne 2.3 enfants. Plus de deux tiers des familles ont un à deux enfants (68%) et moins d'un tiers de 3 à 5 enfants.

98% des parents ont une formation au niveau secondaire II ou supérieure (formation professionnelle initiale 25%, gymnase 17%, formation professionnelle supérieure 30% et université 26%). Il n'y a pas de différences entre les deux sexes. Les parents sont rarement au chômage (N=2) ou sans activité (N=2) et aucun parent n'est à l'aide sociale ou retraité. La plupart des parents exercent une activité en tant qu'employé (45%), en tant qu'ouvrier (19%) ou exercent une activité indépendante (10%) ou libérale (6%). 20% des parents sont aussi des pères (N=5) ou mères (N=77) au foyer.

La majorité des parents exerçant une activité professionnelle travaillent à temps partiel (59%). Le taux d'occupation diffère entre les femmes et les hommes. La majorité des hommes (92%) exercent une activité professionnelle dont le taux est supérieur à 80% alors que c'est le cas de 25% des femmes seulement.

1.3.3 Informations générales sur les enfants atteints de maladie rare

Parmi les 439 enfants atteints de MR de notre enquête, 197 sont des filles (45%) et 214 sont des garçons (49%). Pour 28 enfants l'indication du sexe est manquante. La moitié des enfants ont entre 4 et 13 ans au moment de l'enquête, la borne supérieure étant de 20 ans et la borne inférieure de 1 an. Pour la moitié des familles, l'enfant atteint de MR est le premier enfant (46%) ; pour l'autre moitié, il est soit le deuxième (35%), soit le troisième voire plus (15%).

Le diagnostic est connu pour 92% des enfants de l'échantillon ; pour 8% des enfants il est inconnu. Il y a un peu plus de diagnostics inconnus chez les filles (53%). Pour 82% des parents, la connaissance du diagnostic a été/serait bénéfique alors que pour 2% cela n'est pas le cas ; 16% ne se sont pas prononcés.

Les enfants présentent le plus fréquemment des difficultés¹ liées : aux fonctions de l'appareil locomoteur et liées au mouvement (59%), aux fonctions cognitives (42%), aux fonctions sensorielles et à la douleur (34%) et aux fonctions de la voix et de la parole (39%). Un quart des parents a cité d'autres types de difficultés chez son enfant (22%).

51% des enfants rencontrent des difficultés dans un ou deux domaines fonctionnels, 35% dans trois à quatre domaines et 14% dans cinq domaines ou plus. Le cumul des difficultés chez les enfants comptabilise aussi les « autres difficultés » décrites par les parents.

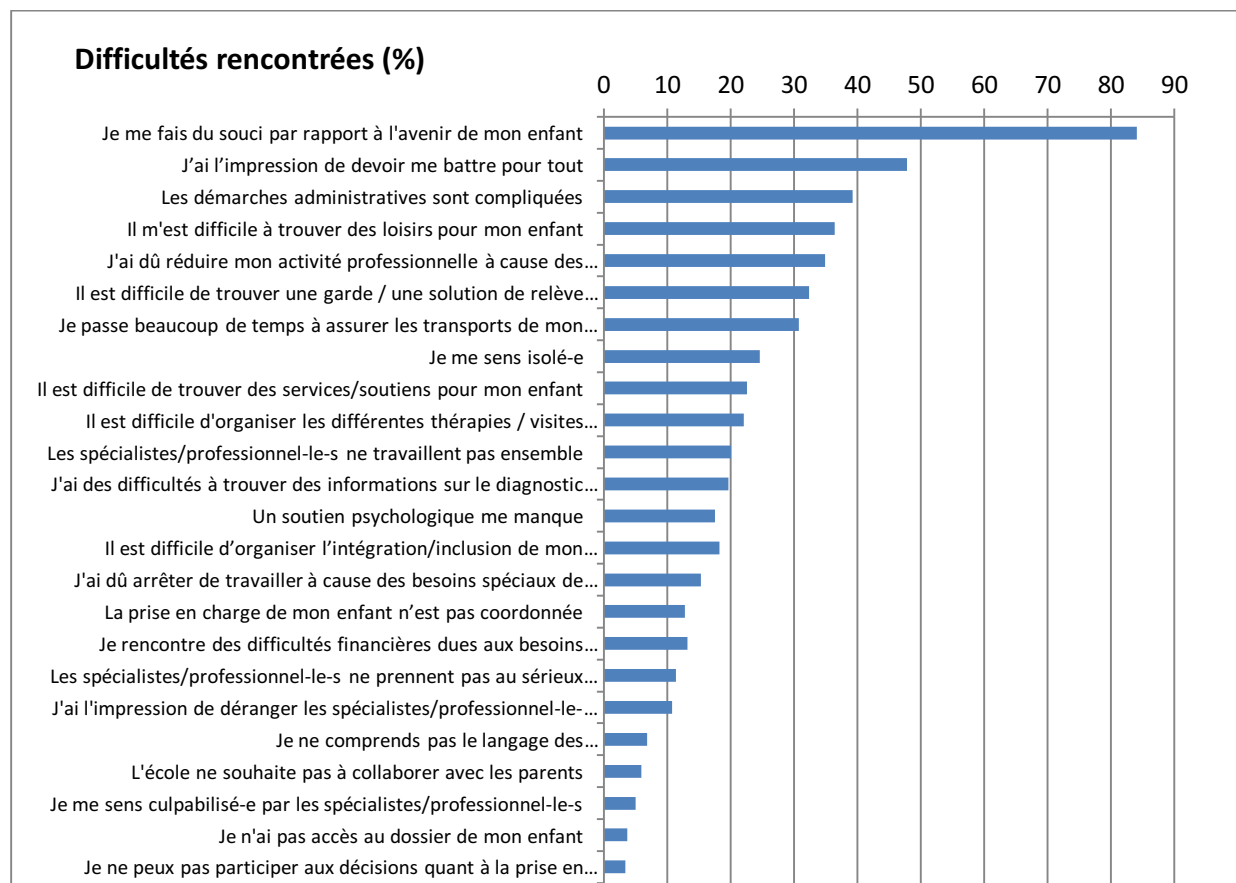
¹ Réponses à la question : « Quelles sont/étaient les difficultés de votre enfant ? (plusieurs réponses possibles) »

1.3.4 Description de la situation des parents d'enfants atteints de maladie rare

Les parents d'enfants atteints de MR se font du souci quant à l'avenir de leur enfant (84%), ils ont souvent l'impression de devoir se battre pour tout (48%), estiment que les démarches administratives sont compliquées (40%) et peinent à trouver des loisirs pour leur enfant².

Le graphique suivant reprend les difficultés les plus souvent citées par les parents.

Figure 1 : Difficultés citées par les parents



Certaines difficultés concernent uniquement une très faible part des parents. La moitié des parents (51%) exprime ouvertement d'autres difficultés que celles qui ont été énumérées ci-dessus. Une moitié des parents nuance aussi ses difficultés en exprimant des points positifs dans l'accompagnement de son enfant³ alors que d'autres n'en voient pas du tout. Certains parents expriment des aspects positifs dans l'accompagnement que les professionnels fournissent à leur enfant : « *Super-école avec des enseignantes à l'écoute, qui font tout pour que cela marche au mieux* » et certains parents positivent malgré les grandes souffrances endurées leur propre vécu : « *La situation de notre fils nous a amenés à voir la vie de manière différente, à prendre le positif dans notre vie et surtout, nous avons fait de belles rencontres* ».

La MR a un impact sur la vie de la famille, qui, pour répondre aux besoins particuliers de l'enfant malade, doit régulièrement consulter des services spécialisés. Elle consulte notamment des médecins (87%), des services médico-sociaux (centre médico-social régional, Croix-Rouge), des organisations diverses (Pro

² Réponses à la question fermée : « Quelles sont les difficultés que vous rencontrez actuellement ? (plusieurs réponses possibles) »

³ Réponses à la question ouverte : « Quels sont les points positifs dans l'accompagnement de votre enfant/famille ? »

Infirmis, Insieme, Emera), des services préscolaires et extrascolaires (crèches et garderies, SEI/OEI, parents d'accueil, UAT). Les parents consultent aussi des services de conseil (BSPE, service social handicap). En moyenne, ils ont recours à cinq de ces services. Sans oublier que les enfants bénéficient pour la plupart de prestations thérapeutiques (physiothérapie, logopédie, ergothérapie, psychomotricité)⁴.

Le tableau ci-dessous résume le pourcentage des trois prestations les plus perçues (pour les résultats détaillés voir l'annexe 2) :

Tableau 2 : Principaux domaines de consultation

Services dont les parents ou l'enfant ont bénéficié dans le passé ou bénéficient à l'heure actuelle (plusieurs réponses possibles, %)	
Médecins	87
Physiothérapie	67
Logopédie	54

Les parents connaissent le plus fréquemment une dizaine de prestations, aides et structures de soutien sans pour autant qu'ils en bénéficient. Une liste détaillée des prestations et des aides connues par les parents est disponible à la fin de ce rapport (annexe 3).

La mise en place d'une collaboration et/ou d'une coordination des services est nécessaire pour 83% des personnes interrogées. Trois quarts des parents ont participé au minimum à une séance de réseau ou de coordination réunissant plusieurs professionnels au cours des 12 derniers mois précédant l'enquête et un quart à aucune séance. En moyenne, ces réseaux ont eu lieu 2 (1,95) fois en 12 mois mais cette fréquence varie. Trois quarts des parents ont participé à une à trois séances (70%) et le quart restant à quatre à six séances (30%). Dans la moitié des cas (49%), ces réseaux ont été initiés par les deux parties c'est-à-dire conjointement par les professionnels et les parents, alors que dans l'autre moitié, ce sont soit principalement les professionnels (27%) qui les ont initiés ou principalement les parents (24%). Une moitié des parents estime que la fréquence des séances devrait être augmentée, contrairement à l'autre moitié. 95 personnes ayant participé à une séance de réseau au cours des 12 derniers mois ont répondu oui à la question « *Est-ce que ces réunions devraient être plus fréquentes ?* » alors que les personnes qui n'ont pas eu de séance au cours des 12 derniers ont donné cette réponse 56 fois. La différence entre les deux groupes est significative ($\chi^2 = 53.345$, $p\text{-value} < 0.0001$).

Le tableau suivant décrit les prestations que les parents reçoivent de l'assurance-invalidité ou de l'assurance-maladie pour leur enfant et indique le degré d'allocation d'impotence et de supplément pour soins intenses lorsque ces prestations sont perçues.

4 Réponses à la question fermée : « *Quels sont les services dont vous et votre enfant avez bénéficié dans le passé ou à l'heure actuelle ?* »

Tableau 3 : Prestations des assurances sociales

Prestations d'assurance	Degré				
	Non	Oui	Faible	Moyen	Grave
Allocation pour mineur impotent	47%	53%	15%	59%	26%
Supplément pour soins intenses	75%	25%	26%	36%	38%
Contribution d'assistance	88%	12%			
Mesures médicales AI	27%	73%			
Moyens auxiliaires	58%	42%			

Les prestations les plus perçues sont les allocations pour mineur impotent (54%) et les mesures médicales AI (73%). Seuls 12% des parents ont indiqué recevoir d'autres prestations des assurances sociales. Le nombre de difficultés de l'enfant n'est pas lié au type de prestations perçues par les parents. Il existe un lien entre un cumul important de difficultés (6 difficultés) chez l'enfant et la prestation « supplément pour soins intenses ».

Les autres prestations sont principalement financières (canton, AVS, assurances) ou matérielles (matériel adapté et médicaments). Les assurances sont, selon les dispositions en vigueur (art.25, al.1, de la Loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance maladie, LAMal : RS 832.10), chargées de prendre en charge les prestations suivantes : médicaments, analyses et examens diagnostiques. Le remboursement des médicaments a été refusé à 14% des parents et 18% des parents se sont vu refuser des analyses et examens diagnostiques. D'autres aides financières ou matérielles ont été refusées à un quart des parents (25%) comme des frais d'hospitalisation, des frais de matériel ou des aides ménagères, des prises en charge thérapeutiques ou éducatives ainsi que des aides juridiques. Le refus de la prise en charge des médicaments, des examens et des traitements ainsi que le refus de l'allocation pour mineur impotent est aussi évoqué dans la question ouverte, ce qui tendrait à augmenter les chiffres cités précédemment à ce propos⁵.

1.3.5 Description des services manquants aux parents et des améliorations proposées

Pour 40% des parents, un ou plusieurs services font défaut⁶. Les parents déplorent le manque de **services de coordination** et la difficulté à obtenir rapidement des informations portant sur les différents aspects (financier, assurances sociales, juridique, thérapeutique) liés aux MR ainsi que la difficulté d'accéder aux services existants et de faire valoir leurs droits. Les parents manquent⁷ de soutien psychologique (N=77), se sentent isolés (N=108) et trouvent qu'il est difficile de trouver des solutions de garde ou de relève pour leur enfant (N=142). Ils aimeraient pouvoir recourir plus facilement à des **solutions de relève et de répit** (aides à domicile, transports adaptés, garde d'enfant) et à des services qui puissent leur apporter un soutien psychologique pour les soulager.

5 Réponses à la question ouverte : « Y-at-il d'autres aides (financières, matérielles) qui vous ont été refusées ? Si oui, lesquelles ? »

6 Réponses à la question ouverte : « Quels sont les services qui vous manquent actuellement ou qui vous ont manqué ? »

7 Nombre de personnes ayant répondu oui à la question F2) « Quelles sont les difficultés que vous rencontrez actuellement ? » : (1) Un soutien psychologique me manque (2) Il est difficile de trouver une solution de garde/une solution de relève pour mon enfant.

Les services manquants touchent deux dimensions importantes pour l'accompagnement des proches de – et patients atteints de MR :

1. **la coordination globale des MR**
2. **l'offre de services psychosociaux et l'accès à ces offres.**

Les parents ont aussi exprimé des manques dans le domaine de **la médecine et de la recherche**. Les parents déplorent le manque de traitement pour la MR de leur enfant, le manque de recherche et trouvent que certaines spécialisations professionnelles (ou formations continues) dédiées aux MR font défaut (centre de traitement contre la douleur, sexologue formée aux MR, médecins du travail sensibilisés aux MR).

Les améliorations proposées par les parents peuvent être synthétisées sur 7 dimensions :

1. **Développer des solutions de décharge et l'aide dans les démarches administratives** : Les parents manquent de solutions de décharge, ils souhaiteraient davantage d'aides à domicile et que des solutions de répit et de relève soient développées. Une aide pour les démarches administratives qu'ils trouvent compliquées⁸ (N=172) les soulagerait aussi.
2. **Renforcer le soutien financier** : Certains parents nécessitent un soutien financier plus important ; en effet, un certain nombre de parents rencontrent des difficultés financières dues aux besoins spéciaux de leur enfant⁹ (N=56).
3. **Flexibiliser l'activité professionnelle** : Les parents souhaiteraient pouvoir concilier travail et vie familiale en ayant la possibilité d'adapter leur taux d'occupation ; ils aimeraient obtenir plus de compréhension de la part des employeurs et avoir la possibilité de reprendre un emploi. Beaucoup de parents ont dû réduire (N=153) ou interrompre (N=67) leur activité professionnelle à cause des besoins spéciaux de leur enfant¹⁰.
4. **Améliorer l'information et l'orientation** : Les parents souhaiteraient recevoir rapidement des informations sur les structures existantes, être informés de leurs droits et être orientés vers des associations de parents. L'information devrait circuler aussi rapidement que possible par le biais des médecins et des professionnels qui suivent les familles.
5. **Améliorer la coordination des prestations MR** : Les parents trouvent qu'il est important de coordonner les prestations ; estiment qu'elles sont généralement coordonnées mais que c'est une tâche difficile à assumer pour eux. Ils souhaitent que la coordination entre les professionnels d'une même structure et au niveau interdisciplinaire soit améliorée.
6. **Compléter les offres d'accueil et de loisirs et renforcer l'intégration scolaire** : Les parents souhaiteraient pouvoir accéder plus facilement à des places dans des structures pour les enfants en bas âge (crèches, UAT) et trouver des loisirs pour leur enfant. Ils souhaiteraient que la scolarité de leur enfant soit simplifiée.
7. **Pouvoir bénéficier des prestations en-dehors du canton du domicile** : Certains parents souhaiteraient accéder à des offres dans un autre canton parce qu'elles répondraient mieux aux besoins de leur enfant.

⁸ Nombre de personnes ayant répondu oui à la question F2) : « *Quelles sont les difficultés que vous rencontrez actuellement ?* » : Les démarches administratives sont compliquées

⁹ Nombre de personnes ayant répondu oui à la question F2) : « *Quelles sont les difficultés que vous rencontrez actuellement ?* » : Je rencontre des difficultés financières dues aux besoins spéciaux de mon enfant.

¹⁰ Nombre de personnes ayant répondu oui à la question F2) : « *Quelles sont les difficultés que vous rencontrez actuellement ?* » : J'ai dû réduire mon activité professionnelle à cause des besoins spéciaux de mon enfant.

1.4 Le projet pilote FAC

Deux enquêtes étaient destinées aux parents d'enfants ayant participé au projet pilote. La première enquête a été lancée en juin 2015 et clôturée en août 2017. La seconde a été lancée en septembre 2017 et clôturée en décembre 2017. Le premier groupe d'individu (N=56) est constitué de 56 parents d'enfants atteints de MR dont 32 femmes et 24 hommes. Le second groupe (N=20) est composé de 20 parents dont 16 femmes et 4 hommes.

1.4.1 Description des participants au projet pilote FAC Valais

Le projet pilote FAC a été lancé en 2015 dans le canton du Valais. C'est entre le 1^{er} février 2015 et le 1^{er} octobre 2016 que les parents ayant répondu à nos enquêtes sont entrés dans le projet. La grande majorité y est restée jusqu'à son terme en septembre 2017. En effet une seule personne a déclaré avoir quitté le projet avant sa fin. Nous ne connaissons pas les raisons pour lesquelles elle a choisi de quitter le projet pilote prématurément.

La durée de participation au projet varie entre 12 mois et 32 mois. La moyenne se situe donc autour de 1,8 ans. Pour quatre personnes, nous n'avons pas pu calculer la durée de participation car la date d'entrée dans le projet faisait défaut.

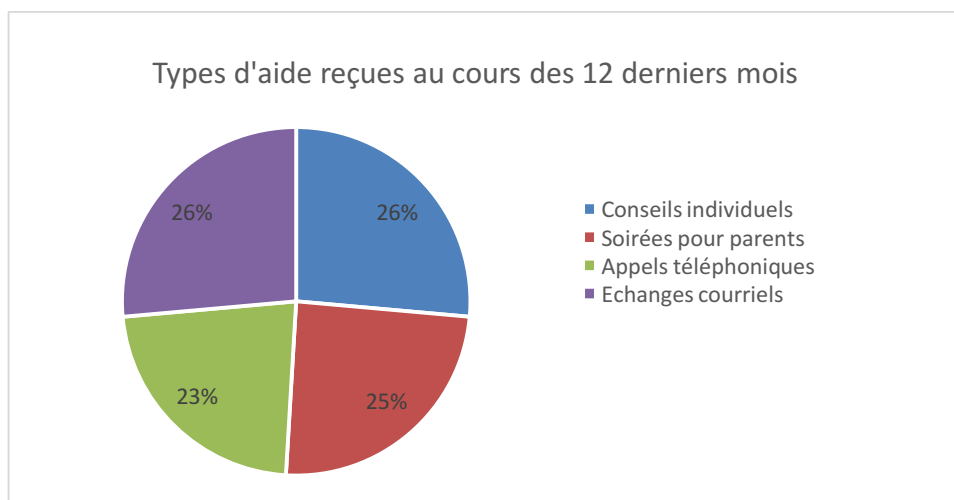
Les participants ont entendu parler du projet par différents canaux d'information comme par exemple internet, le journal, des flyers et la télévision. Le bouche à oreille a aussi bien fonctionné puisqu'ils ont souvent entendu parler du projet par le biais d'une autre personne y participant, par exemple lors des rencontres entre parents organisées par l'initiatrice du projet ; d'autres parents concernés leur ont parlé du projet ou leur époux/leur épouse ou des membres de leur famille. Certains ont aussi entendu parler du projet FAC chez le pédiatre.

1.4.2 Description de l'accompagnement des parents ayant participé au projet pilote FAC

Les parents ayant décidé de participer au projet pilote FAC ont été accompagnés par une professionnelle des MR durant les 32 mois du projet. L'accompagnement des parents passe généralement par les 4 types d'activités suivantes : des conseils individuels, la participation à des soirées pour parents, des appels téléphoniques, des échanges par courriels. Pour la moitié des parents, ces 4 types d'aides sont combinées alors que pour l'autre moitié une à trois de ces aides sont combinées.

Le graphique ci-dessous illustre la répartition totale des aides reçues par les parents sachant que plusieurs aides pouvaient être perçues simultanément.

Figure 2 : Types d'aides reçues



Chaque aide est perçue de manière assez égale. D'autres formes de soutien ont été fournies aux parents durant le projet pilote comme des informations (contacts, adresses, etc.), de l'écoute et du soutien psychologique¹¹.

Les aides (soirées pour parents, conseils individuels, appels téléphoniques, échanges de courriels) sont perçues entre une et vingt fois au cours des 12 derniers mois (détails dans l'annexe 4). Dans l'ensemble, les soirées pour parents sont fréquentées entre 1 et 5 fois (46%) et 6 et 10 fois (46%) au cours des 12 derniers mois. Les conseils individuels dans la grande majorité des cas sont dispensés entre 1 et 5 fois (64%). Les appels téléphoniques ont aussi lieu majoritairement entre 1 et 5 fois (42%) et 6 et 10 fois (33%). L'échange de courriels varie de 1 à 5 fois (36%) à plus de 20 fois (14%).

Les deux activités qui se sont déroulées plus de 20 fois selon les réponses données par les parents sont les soirées pour parents (8%) ainsi que les échanges d'e-mails (14%).

1.4.3 Appréciation du projet pilote FAC par les parents ayant bénéficié d'un accompagnement

Les attentes des parents par rapport au projet pilote peuvent être synthétisées sur 4 dimensions. Les parents attendent/aient du projet pilote :

1. **des aides concrètes** : des prestations d'aide concrètes et de la coordination, du soutien pour les démarches administratives, un soutien pour faire valoir leurs droits notamment auprès des assurances, de l'aide dans la coordination des démarches
2. **des conseils** : du conseil et des informations servant à les orienter vers des solutions et des ressources, des pistes et des solutions pour le développement de leur enfant
3. **de l'écoute et un soutien psychologique** : pouvoir échanger avec d'autres parents, partager des réflexions avec des personnes ayant un vécu similaire, se sentir écoutés par les professionnels, sortir de l'isolement
4. **de la sensibilisation** : faire connaître les maladies rares, faire évoluer la recherche et sensibiliser les professionnels et les employeurs par rapport aux maladies rares.

¹¹ Réponses à la question ouverte : « Y a-t-il eu d'autres types d'aide, si oui, lesquels ? »

Une majorité des parents ont évalué le projet pilote et ils ont tous donné une évaluation positive du projet (N=20, non-réponse N=1). Les parents sont le plus souvent très satisfaits du projet pilote (80%) ou alors plutôt satisfaits (19%). Les participants apprécient le fait d'avoir rencontré d'autres parents, les conseils et l'écoute reçus et recommanderaient dans 99% des cas le projet à d'autres parents car ils estiment qu'eux aussi pourraient bénéficier des aides précieuses qu'ils ont reçues.

Les parents obtiennent des réponses à leurs questions et ils se sentent soulagés parce qu'ils savent vers qui se tourner pour obtenir des aides concrètes dans différents domaines. Ils sont guidés vers des solutions et reçoivent des conseils : « *Chaque personne peut y trouver des réponses ou du soutien concret, sans aucune promesse irréaliste* ». Le projet, c'est aussi la garantie d'un soutien disponible en cas de besoin : « *On se sent moins seul si des problèmes ou (des) questions arrivent on sait vers qui se tourner* ».

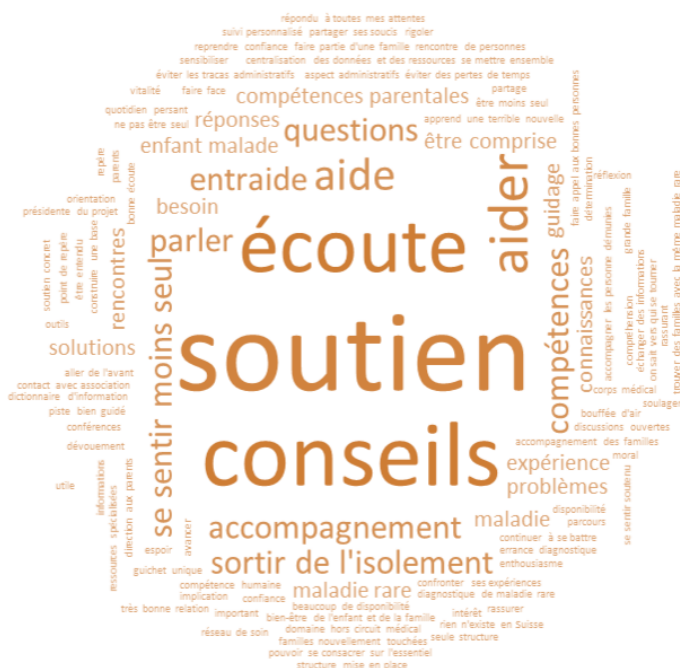
Le projet offre un espace d'écoute important pour les parents et il facilite l'échange d'expériences. Les parents apprécient beaucoup les soirées pour les parents qui leur procurent un espace dans lequel ils peuvent s'exprimer librement. Ils savent qu'ils y retrouvent des personnes avec une expérience similaire à qui ils peuvent parler sans peur d'être jugés : « *Cela m'a fait beaucoup de bien de rencontrer d'autres parents confrontés aux mêmes problèmes que moi* ».

Le projet en tant que « *structure centralisée* » ou « *guichet unique* » est important à leurs yeux. Cette structure centralise des informations, des données et des ressources auxquelles ils ont plus facilement accès et cela pourrait permettre de gagner du temps dans les démarches et de soutenir les familles nouvellement touchées.

Ils ont aussi le sentiment d'être compris et soutenus par les professionnels ce qui leur donne du courage et de la confiance dans leurs compétences parentales. La disponibilité, l'engagement et l'enthousiasme de la directrice du projet ont été évalué positivement à plusieurs reprises.

Finalement, les parents vivent aussi des interactions sociales positives et agréables grâce au réseau de parents que le projet a permis de mettre en place. Le projet réunit et met en relation des personnes qui se sentent parfois seules et démunies et pour qui « *... pouvoir parler en étant comprise, rigoler, ... faire partie d'une famille, ... avoir des conseils* » a des effets bénéfiques.

Figure 3 : Nuage de mots qualifiant le projet



Le projet devrait être pérennisé selon tous les parents ayant répondu à cette question¹² (N=20) « *parce que c'est important de soutenir les familles qui font face trop souvent seules à la dure réalité* ». Cette structure est importante pour le soutien des parents d'enfants atteints de MR et des familles actuellement et nouvellement touchées. Les connaissances accumulées sont importantes pour « *construire une base qui évite des pertes de temps pour les familles nouvellement touchées* ». Il n'existe actuellement pas assez de structures de soutien pour les parents et les patients et aucune structure comparable à celle qui a été mise en place avec le projet FAC : « *C'est la seule structure qui accompagne les personnes démunies face à une errance diagnostique ou face à un diagnostic de maladie rare* », « *Es gibt zu wenig Unterstützung für Eltern von Kindern mit seltenen Krankheiten!* »¹³. Ce projet répond donc à un réel besoin des parents qui l'expriment très clairement.

Peu de parents ont exprimés des propositions d'améliorations concrètes à apporter au projet. Cependant, certains parents craignent que projet ne s'arrête et qu'ils ne retrouvent pas d'aide comparable, aussi faudrait-il légitimer l'association pour qu'elle soit reconnue (N=1). D'autres améliorations sont proposées telles que des aides financières pour les parents dans le besoin (N=1), sensibiliser (N=1) et financier ce type de projet (N=1), faire connaître les MR (N=1) et former les professionnels de la santé aux MR (N=1). Ce que les parents reprochent parfois au projet c'est qu'il soit limité dans le temps et restreint au niveau géographique, ce qui peut impliquer des déplacements importants pour ceux qui vivent éloignés. D'autres points ont été évoqués tels que le poids de l'association face à l'Etat et l'insécurité quant à son financement futur.

¹² Réponses à la question : « Faudrait-il pérenniser le projet ? »

¹³ Traduction : « Il existe trop peu de soutien pour les parents d'enfants atteints de maladies rares ! »

1.5 La situation des professionnels

1.5.1 Description du profil des professionnels accompagnant les enfants atteints d'une MR et leur famille

88 professionnels (67 femmes et 16 hommes) exerçant auprès des familles et des enfants atteints de MR ont répondu au questionnaire qui leur était destiné. Cinq personnes ont répondu sans avoir indiqué leur sexe ce qui nous donne un échantillon total de 88 professionnels. La moyenne d'âge est de 43 ans.

71 professionnels ont accompagné une famille inscrite dans le cadre du projet pilote FAC. 17 exerçaient auprès de familles et d'enfants atteints de MR qui ne participaient pas au projet FAC. La plupart exercent leur activité professionnelle dans le canton de Valais (N=76), une personne à Bienne et deux dans le canton de Vaud (Vevey et Lausanne).

Les branches le plus fréquemment étudiées sont la médecine (23%) et les assurances sociales (20%). Le taux de réponse positive pour les différentes branches proposées reste très faible (< 25%). Le taux d'occupation varie entre 15 et 100%. La majorité des professionnels (61%) ont un taux d'occupation compris entre 75 et 100%. La plupart des professionnels ont fréquenté une école professionnelle (33%) ou une université (44%). Les trois derniers types de diplômes obtenus le plus fréquemment sont le certificat fédéral de capacité (N=15), le master (N=11) et le brevet fédéral par exemple en assurances sociales (N=11).

Les professionnels sont pour la majorité rattachés à un service administratif (31%) et assurent pour la plupart une fonction de collaborateur administratif (21%). Un certain nombre exerce en tant qu'indépendant (26%). 10% sont rattachés à une structure hospitalière et assurent principalement une fonction de médecin spécialistes (17%). Moins de 10% sont rattachés à une structure scolaire, à un service de soins ou au service d'éducation précoce spécialisé. 7% exercent en tant que logopédiste.

La majorité des professionnels connaissent l'association ProRaris (N=64) ainsi que le projet pilote FAC (N=54). De plus, presque la moitié des professionnels interrogés ont participé à une séance d'information sur le projet pilote FAC (N=39).

1.5.2 Description de la prise en charge et des prestations fournies à l'enfant et aux familles

La date de la prise en charge de l'enfant et de la famille est le plus fréquemment comprise entre 2012 et 2016 (N=44). Un enfant est pris en charge depuis 1999, un autre depuis 2008, deux depuis 2009, un depuis 2010 et un depuis 2011 (N=6).

En moyenne, la durée de la prise en charge est d'une année et quatre mois (durée calculée à partir de la date de prise en charge et de la date de soumission du questionnaire). La fréquence de la prise en charge de l'enfant et de la famille varie entre plus de deux fois par semaine à une fois par année ou moins. La plupart des professionnels prennent en charge l'enfant et la famille une à deux fois hebdomadairement (47%) dont certains plus de deux fois par semaine (N=13) ou une à deux fois mensuellement (20%).

Les professionnels fournissent principalement des prestations à l'enfant atteint d'une MR, ensuite aux parents et à la famille (parents, fratrie). Certaines prestations s'élargissent finalement au niveau du réseau de professionnels par exemple en créant des liens entre ceux-ci.

Les prestations centrées sur l'enfant atteint d'une MR sont les plus nombreuses¹⁴. Elles englobent différents domaines tels que les soins et l'hygiène du corps, la santé, le domaine thérapeutique, scolaire et médical. Certaines prestations peuvent être liées aux prestations des assurances sociales (allocation pour mineur impotent et contribution d'assistance). Les prestations fournies dans ces domaines peuvent être synthétisées comme suit :

- évaluation : observation et évaluation du développement de l'enfant, bilan cognitif et neuroréhabilitation
- surveillance et contrôle : surveillance de la respiration, contrôle pédiatrique
- suivi : de l'état de santé, du développement global de l'enfant, suivi médical
- accompagnement : dans les différents domaines de la vie quotidienne et scolaire
- aide liée aux capacités de l'enfant et à leur développement : aide à la compréhension, à la perception du langage, à l'apprentissage, au graphisme, aides visuelles, communication verbale et non-verbale
- soins et traitements : soins du corps, soins à domicile, soins médicaux, traitement de glaucome
- stimulation de l'enfant et de son développement (par exemple moteur, social)
- rééducation : déglutition, mobilité
- mesures thérapeutiques : physiothérapie, sensorielle et motrice, thérapie en piscine, thérapies neurodéveloppementales, logopédie
- prestations d'éducation précoce spécialisée.

Les prestations fournies aux parents et à la famille se concentrent dans les domaines administratif, juridique, psychologique et centré sur l'individu (l'enfant). Les prestations fournies dans ces domaines peuvent être synthétisées ainsi :

- tâches administratives : contacts téléphoniques, démarches auprès des assurances (AI)
- conseils : pour les activités de la vie quotidienne, les apprentissages, les prestations AI, divers conseils liés à l'enfant (par exemple positionnement, idées de jeux et d'activités)
- soutien psychologique
- soutien dans les démarches juridiques
- soutien : à la fonction parentale lié aux besoins spécifiques de l'enfant, soutien à la maman, soutien familial, soutien parent et frère
- informations et explications pour les démarches administratives
- relation d'aide et écoute : écoute des parents, discussion lors de l'activité et discussion avec les parents
- choix des moyens auxiliaires
- collaboration avec les parents et la famille.

¹⁴ Réponses à la question ouverte : « Quelles aides/prestations fournissez-vous à l'enfant et/ou sa famille (aide 1, aide 2, aide 3, aide 4, aide 5) ? »

Certaines prestations se situent au niveau du réseau de professionnels et des relations entre les divers professionnels gravitant autour de l'enfant et de sa famille :

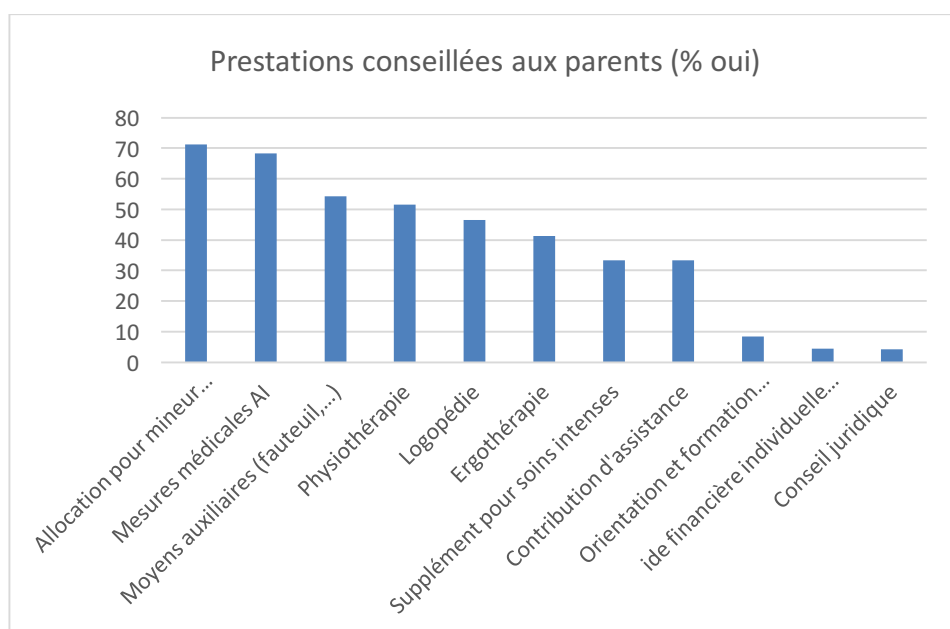
- contacts et lien : avec les infirmières, le pédiatre, les spécialistes
- coordination : avec les différents intervenants, spécialistes
- organisation des réseaux (parents – professionnels)
- travail de réseau avec les autres professionnels et explications auprès du réseau.

Les professionnels agissent parfois au niveau de l'environnement. Ils peuvent par exemple soutenir l'intégration de l'enfant à la crèche et travailler sur l'intégration sociale.

Les professionnels ont le plus souvent contact avec des neuropédiatres (N=18), des pédiatres (N=14) des services d'admission (N=4) et l'ORL (N=4). La moyenne des contacts est la plus élevée avec les services d'admission (nombre de contacts moyen = 30).

La figure ci-dessous illustre les prestations qui ont été le plus souvent conseillées aux parents.

Figure 4 : Prestations conseillées aux parents



Les trois services vers lesquels les professionnels orientent le plus fréquemment les parents sont¹⁵ : l'office AI, les médecins, les logopédistes et diverses associations.

Moins de la moitié des professionnels (34%) se sont exprimés à la question ouverte : « Quels sont les services/aides/prestations qui vous manquent actuellement en Valais ? ». La somme des services manquants cités s'élève à 61. Les services les plus souvent cités sont des structures d'accueil de jour et de nuit pour enfants (N=15) et des lieux d'accueil mère-enfant (N=2) :

- accueil de jour : centre de jour pour enfants et adolescents, crèches (spécialisées), unité d'accueil, structure d'accueil préscolaire, lieux d'accueil spécialisé petite enfance (0-4 ans)
- accueil temporaire des enfants : service d'accueil temporaire pour les week-ends et la nuit
- lieux d'accueil mère-enfant.

¹⁵ Réponses données à la question à choix multiple : « C5) Vers quels services avez-vous orienté l'enfant et/ou sa famille ? »

Viennent ensuite le manque de spécialistes (neuropédiatre, pédopsychiatre, psychiatre) ou de places (par exemple en logopédie) et des prises en charges spécialisées (prise en charge psychologique facilitée pour les familles, prise en charge spécialisée pour certains handicaps, guidance infantile spécialisée, service d'hospitalisation de jour).

Les professionnels abordent ensuite deux thèmes essentiels dans la prise en charge de l'enfant et de sa famille : la collaboration et la coordination. Ils proposent l'institutionnalisation de la collaboration et des réunions (au niveau des degrés scolaires, au niveau du suivi d'un élève) et des processus définis pour tous les services impliqués. Selon les professionnels (N=4), une structure centrale fait défaut pour la coordination des partenaires et des intervenants, pour aider à orienter les familles (par exemple vers les aides financières et les structures de décharge). Certaines améliorations sont aussi suggérées comme par exemple une meilleure coordination entre les différents intervenants pour les parents et d'augmenter la présence d'infirmières pédiatriques à domicile et d'augmenter les relais possibles. Ils citent aussi des structures qui existent dans d'autres cantons (par exemple BSPE dans le canton de Vaud, hôpital spécialisé tel que le CHUV) qui n'existent pas dans le canton du Valais.

1.5.3 Évaluation de la prise en charge par les professionnels

Les professionnels évaluent généralement leurs connaissances du développement de l'enfant, de ses ressources, de ses difficultés, de son état de santé, de ses moyens auxiliaires, des prestations reçues actuellement ou par le passé, du lieu de vie et de la situation familiale comme étant bonnes ou excellentes¹⁶ et trouvent très rarement que ces informations ne sont pas pertinentes pour leur domaine de travail.

La moitié des professionnels évaluent leurs connaissances comme tout à fait suffisantes (50%) pour organiser de manière adéquate la prise en charge de l'enfant et de sa famille dans leur domaine de compétence ; l'autre moitié les trouvent suffisantes (43%) ou moyennes (7%). 60% des professionnels n'ayant pas accompagné de famille dans le cadre du projet pilote FAC sont un peu plus critiques à l'égard de leurs compétences qu'ils évaluent comme suffisantes.

La majorité des professionnels, à savoir 90%, sont satisfaits ou très satisfaits de la prise en charge de l'enfant et/ou de sa famille dans leur domaine de compétences. Cela dit, un dixième des personnes interrogées sont plus ou moins satisfaites de la prise en charge. Les facteurs de satisfaction des répondants tiennent surtout aux aspects professionnels et sociaux de leur travail et à sa reconnaissance ; pour eux, la collaboration avec la famille et/ou avec les intervenants est bonne voire très bonne et l'évolution de l'enfant qu'ils accompagnent est positive. Le climat et les conditions dans lesquelles ils effectuent leur travail sont bons et ils estiment que la famille et/ou l'enfant sont bien entourés. Les professionnels qui sont très satisfaits de la prise en charge estiment que les aides/prestations apportées répondent aux besoins de l'enfant et que leur travail est reconnu par les parents. La longueur des processus, le manque d'investissement de certains professionnels et les caractéristiques propres à une situation difficile ne sont guère perçus comme des facteurs satisfaisants dans la prise en charge de l'enfant et/ou de sa famille.

¹⁶ C3) Réponses à la question : « C3) Essayez d'évaluer vos connaissances sur la situation actuelle de l'enfant et/ou de sa famille [mes connaissances sont : excellentes, bonnes, moyennes, lacunaires, très lacunaires, information non pertinente pour mon domaine de travail]

1.5.4 Description des points forts et des difficultés dans l'accompagnement des familles et des enfants atteints de maladie rare

La majorité des professionnels, à savoir 90%, sont satisfaits ou très satisfaits de la prise en charge de l'enfant et/ou de sa famille dans leur domaine de compétences. Ils estiment majoritairement que la collaboration avec les services avec lesquels ils ont eu un contact au cours des 30 derniers jours est bonne ou excellente (95%) ; peu de personnes interrogées la trouvent moyenne (5%). Les répondants voient les collaborations comme excellentes, bonnes ou moyennes en fonction de la qualité de la collaboration avec la famille et/ou les intervenant, de la présence ou de l'absence de contacts (réunions ou par téléphone) avec les intervenants, de la possibilité et de la fréquence des contacts, des réponses et/ou des retours reçus de la part des intervenants. Les collaborations sont jugées excellentes lorsqu'elles durent déjà depuis un certain temps.

99% des professionnels sont entièrement d'accord avec le fait qu'une collaboration avec les autres services et professionnel-le-s permet de garantir une prise en charge optimale de l'enfant et sa famille et la grande majorité, à savoir 92% des professionnels, trouvent que les réunions de coordination avec les autres professionnels sont soit très importantes, soit importantes. Seuls 8% des professionnels trouvent les réunions de coordination plus ou moins importantes, superflues ou totalement superflues.

Dans le canton du Valais, les points forts et les difficultés de la prise en charge des enfants et/ou de leur famille sont relativement nombreux¹⁷. Selon les professionnels exerçant auprès des enfants et/ou des familles, les facteurs les plus importants sont la collaboration, la coordination, les spécificités géographiques ou cantonales, l'offre existante et les infrastructures disponibles, la durée des démarches, les caractéristiques individuelles des professionnels, les moyens (temps, financement, disponibilité).

Les points forts les plus importants sont la bonne ou étroite collaboration entre les différents partenaires (intervenants, enseignants, OEI et OES), la taille et le fonctionnement du réseau, la proximité entre les professionnels exerçant dans le canton de Valais (ils se connaissent ainsi plus facilement), l'offre des services et des associations, la qualité de la prise en charge, la rapidité de certaines démarches et de la mise sur pied de certaines mesures ; certaines qualités des professionnels sont appréciées (volonté, envie, ouverture, disponibilité et flexibilité, enthousiasme, souplesse, créativité).

Il n'est pas toujours facile de collaborer et la collaboration est parfois insuffisante ou moyenne mais pour la plupart des professionnels, à savoir 84%, la collaboration avec les services et/ou les professionnels qu'ils rencontrent dans leur activité professionnelle est bonne ou excellente. Il est parfois difficile de collaborer avec le centre hospitalier ou de collaborer entre les intervenants et l'école.

Ce sont rarement les facteurs individuels tels que la motivation ou les compétences des professionnels qui rendent la collaboration difficile. Mais ce sont plus souvent des facteurs contextuels qui facilitent ou au contraire rendent la collaboration difficile. Par exemple, la surcharge des professionnels, le temps à disposition pour ces réunions, la disponibilité des professionnels sont des éléments qui d'après les professionnels, rendent très souvent la collaboration difficile.

¹⁷ Réponses à la question ouverte : « *Quels sont les points forts de la prise en charge des enfants et/ou de leur famille en Valais ?* » et « *Quelles difficultés rencontrez-vous actuellement dans la prise en charge des enfants et/ou de leur famille ?* »

Certaines difficultés rencontrées dans le canton de Valais sont le manque de coordination entre les intervenants, les moyens alloués (financement insuffisant, manque de temps, moyens insuffisants pour atteindre certains objectifs), l'éloignement de certaines infrastructures (par exemple hôpital universitaire) ou des familles à accompagner, l'offre insuffisante en logopédie et dans certaines spécialisations, le manque d'infrastructures d'accueil spécialisé et ordinaire pour enfants (UAT, crèches), la lenteur de certains processus administratifs et/ou d'admission (liste d'attente), le travail en réseau qui n'est pas toujours systématisé.

Les professionnels proposent certains changements qui répondraient notamment aux difficultés citées ci-dessus. De plus, plusieurs professionnels proposent la création d'un centre de référence/d'un service de renseignement/de centraliser les informations en matière de MR. Celui-ci aurait un rôle de coordination et fournirait des conseils et orienterait les parents vers les aides existantes.

2 Deuxième partie : Evaluation qualitative

2.1 Objectifs de l'évaluation et méthodologie

L'objectif de la présente évaluation qualitative est d'établir dans quelle mesure le projet FAC a atteint ses objectifs, en particulier ceux liés aux besoins des bénéficiaires. Le questionnement se pose dans les termes suivants : *Dans quelle mesure le projet pilote FAC peut-il satisfaire aux attentes et aux besoins des familles concernées tout en contribuant à l'amélioration de la prise en charge de l'enfant atteint d'une maladie rare ?* Pour ce faire, l'évaluation qualitative s'appuie et porte sur le vécu et l'avis de parents d'enfants porteurs de MR.

L'évaluation qualitative a été effectuée par Pierre Margot-Cattin, professeur à la Haute Ecole de Travail Social (HETS) de la HES-SO Valais-Wallis. L'analyse des données et la rédaction de ce rapport ont été initiées par Pierre Margot-Cattin, puis reprises par Sarah Dini, professeure dans la même Haute Ecole.

Sur le plan méthodologique, des focus groups ont été organisés sur 3 ans à travers l'ensemble du processus de réalisation du projet pilote à savoir :

- T0 : focus group avec des proches de personnes atteintes de MR avant la mise en place de l'accompagnement spécialisé
- T1 : focus group avec des proches de personnes atteintes de MR au début du processus d'accompagnement spécialisé
- T2 : focus group avec des proches de personnes atteintes de MR en cours de processus d'accompagnement spécialisé
- T3 : focus group avec des proches de personnes atteintes de MR en fin de processus d'accompagnement spécialisé

La méthode du *focus group* est une méthode qualitative de recherche sociale qui favorise l'émergence de toutes les opinions. Cette méthode, qui est à la fois orale et groupale, ne poursuit donc pas la recherche du consensus. Elle permet par contre le recueil des perceptions, des attitudes, des croyances, des zones de résistances des groupes cibles. Elle répond au « pourquoi ? » et au « comment ? ».

Concrètement, la technique consiste à recruter un nombre représentatif de groupes, en fonction de l'objet de la décision à l'étude, composés de six à douze personnes volontaires (10 étant le nombre idéal), et à susciter une discussion ouverte répondant à une logique de créativité. Cette discussion se structure autour d'une grille d'entretien définissant les différents thèmes de l'étude. Une analyse/synthèse de la discussion permet de relever les principaux mots-clés des participants ainsi que les points de convergence et de divergence entre les groupes. Cette manière de procéder donne quatre résultats :

1. Elle permet le recueil des perceptions des populations concernées, sans idées préconçues ni hypothèses à vérifier (la méthode est inductive).
2. Elle explique les comportements sociaux concernant les problèmes, leurs causes et les correctifs à y apporter.
3. Elle favorise l'implication du milieu en lui accordant la parole et le reconnaissant expert de son vécu personnel.
4. Elle donne aux autorités concernées la possibilité d'élaborer des politiques et des projets correspondant aux attentes exprimées par les populations ou les groupes concernés.

2.2 Déroulement de l'étude et échantillon

Pour participer à l'étude qualitative, les critères de sélection étaient les suivants :

- être parent d'un enfant atteint d'une MR ou orpheline
- avoir participé à l'enquête quantitative du projet pilote
- dans ce contexte, avoir exprimé son souhait de participer à un focus group
- avoir accepté de se soumettre à la charte proposée.

Les noms et adresses de contact des participants potentiels ont été transmis confidentiellement par le responsable de l'évaluation quantitative. L'ensemble des participants ont été contactés par courriel, par téléphone ou par SMS. Il a été expliqué à chacun la démarche mise en place. Les organisateurs se sont assurés du fait que les participants comprenaient bien le contenu et les attentes. Les participants potentiels ont été mis dans la situation de pouvoir exprimer un consentement libre et éclairé à leur engagement dans ce processus.

Des *Doodle* ont été effectués pour trouver des dates communes. Toutefois, les porteurs de l'évaluation qualitative ont fait face, de manière récurrente, à la difficulté de réunir des participants volontaires à une date pouvant convenir au plus grand nombre. Il n'a, par conséquent, jamais été possible d'atteindre le nombre idéal de 10 participants. Les personnes réunies sont toutefois suffisamment nombreuses pour permettre de dégager des éléments significatifs. Notons également que bien qu'initialement prévus, des focus groups de langue allemande n'ont pu être organisés faute de participants volontaires annoncés dans le processus du projet pilote.

En l'espèce, le focus group T0 est composé de 5 mères, le T1 de 5 mères et 2 pères, le T2 de 5 mères et 3 pères, et le T3 de 5 mères et 1 père. Il est à noter que les groupes de parents des focus groups T1-T2-T3 ne sont pas composés systématiquement des mêmes personnes et qu'en tout, le nombre de personne ayant participé à ces focus groups s'élève à 18. Avant chaque focus group, une charte éthique (annexe 5) a été rédigée et proposée à chaque membre participant. Les organisateurs, meneurs du focus group, et participants ont déclaré comprendre le contenu de la charte et se sont engagés à en respecter les termes.

Les focus groups se sont déroulés dans un endroit neutre (salle de cours de la HES-SO, à Sierre). L'animation a été assurée par Sophie Jannekeyn pour le T0, puis par Loïse Pignat pour le T1-T2-T3. Pierre Margot-Cattin a assumé le rôle d'observateur. Lors des focus groups, la discussion ouverte et laissant place à la créativité de chaque participant, a été guidée à travers une grille d'entretien reposant sur 11 questions (annexe 6) afin de cerner d'une part les difficultés, préoccupations et besoins des parents, et d'autre part les apports du projet pilote FAC (pour T1-T2-T3) ou les attentes d'un tel projet (pour T0).

2.3 Méthode d'analyse

Les focus groups ont fait l'objet d'enregistrements, puis d'une transcription synthétique. Sur cette base, une analyse de contenu portant sur l'identification de termes ou de phrases-clés en catégories émergentes a été menée. Pour ce faire, chaque focus group a été analysé en fonction de 2 grands axes, à savoir les difficultés des parents et les apports/attentes concernant le projet ou un accompagnement spécialisé. Dans le chapitre portant sur les résultats, chaque focus group est analysé. Puis, dans la mise en perspective, une analyse transversale des 4 focus groups a été menée afin de mettre en lumière les changements en lien avec l'impact de la temporalité du projet, apportant une dimension évolutive en lien avec l'écoulement du temps.

2.4 Résultats

2.4.1 Focus group T0 : sans accompagnement spécialisé

2.4.1.1 Préoccupations, difficultés et besoins

La méconnaissance des MR par le milieu médical

Les réponses au questionnaire autour des MR mettent tout d'abord l'accent sur la rareté des maladies et sur le fait que ces dernières s'expriment par une grande diversité de formes. Les connaissances lacunaires du milieu médical sur les MR apparaissent dès lors comme un enjeu de taille pour les parents. Selon l'ensemble des réponses des parents de ce groupe, le milieu médical ne connaît pas l'évolution des MR. En effet, les parents parlent d'« *une méconnaissance de la maladie* », « *un manque de connaissance sur le pronostic* », « *pas de remède miracle* », « *peu de remède et peu de recherche* », aussi bien au niveau pharmaceutique qu'au niveau médical. Celui-ci fait notamment l'objet de nombreuses remarques : « *Le milieu médical propose un protocole tiré d'un bouquin* », « *ils [les médecins] ne connaissent pas l'évolution de la maladie* », « *les familles observent au quotidien les signes de la maladie de l'enfant* », et ce sont parfois les familles qui « *renseignent le milieu médical* ».

Ce manque d'informations oblige les parents à faire de nombreuses recherches sur internet, démarche qui est parfois mal prise, « *surtout [par] les médecins incompetents* » d'après certains parents. Tous les parents insistent sur l'importance majeure de l'échange parents-médecins. Un parent relate par exemple avoir dû insister vivement pendant 12 à 18 mois pour que son enfant soit envoyé dans un grand hôpital, car les résultats sanguins étaient mauvais, puis le diagnostic a finalement été posé. Pourtant, une mère travaillant dans le milieu médical exprime sa confiance en les médecins, car son attente de diagnostic n'a duré que « *quelques mois* ». Elle reconnaît cependant que « *le milieu médical n'est pas très à l'écoute des parents et de leurs inquiétudes* ».

La souffrance, l'incompréhension et le doute avant la pose du diagnostic

La période précédant le diagnostic apparaît comme une source de souffrances, d'incompréhensions et de doutes. Selon les dires des parents de ce focus group, cette période rime avec « *beaucoup de souffrances* », un « *enfer* », des « *pleurs d'angoisse* ». L'avant-diagnostic représente une période plus ou moins longue en fonction des types de maladie, de quelques mois à plusieurs années, durant laquelle les parents « *pataugent* ». Malgré des examens médicaux parfois peu clairs, « *des résultats sanguins pas mauvais* », de longues hospitalisations, des observations au quotidien, des tentatives de traitement et des tests génétiques, le diagnostic semble évolutif et très souvent difficile à poser, parfois par « *abstraction des autres maladies et confirmé par le traitement* ». Un parent rapporte avoir été démuni en voyant son « *enfant avec beaucoup de souffrances et aucun diagnostic, malgré des résultats médicaux où tout le monde dit que l'enfant va bien* ». Bien souvent, les parents sont renvoyés chez eux par les médecins, devant gérer seuls les hurlements de leur enfant durant la nuit. Une mère rapporte également avoir fait l'objet de critiques sévères par le milieu médical : « *J'étais traitée de mauvaise mère, que l'enfant était trop maigre, que je ne le nourrissais pas assez* ».

L'annonce du diagnostic : un choc, des mots blessants et une source de questionnements

Puis vient le choc de l'annonce du diagnostic, décrit par les parents comme un moment d'une extrême violence : « *180 dans un mur* », « *une claque en pleine figure* », « *une galère* », ou encore comme une bombe : « *les spécialistes, neurologue et pédiatre, sont venus annoncer la bombe, le diagnostic* ». Certains parents mettent l'accent sur la manière d'annoncer le diagnostic : « *Techniquement, c'est facile à dire un diagnostic, il y a des mots, des livres qui nous le disent, mais la façon dont on peut le dire aux*

personnes est importante, sans aller dans l'empathie, avec du respect. ». Pour d'autres parents, l'annonce du diagnostic s'est bien passée et le diagnostic a pu être posé « grâce à l'intervention de la pédopsychiatre » ou à d'autres professionnels affiliés au suivi de l'enfant. Des parents relèvent l'avantage de l'annonce du diagnostic par les médecins en présence de l'entourage : « Le généticien a expliqué aussi 10 jours après [la première annonce du diagnostic] en présence de la famille [grands-parents de l'enfant]. Ça m'a beaucoup aidé que les grands-parents soient présents ».

Mais malgré ces quelques expériences positives, une grande partie des parents de ce groupe insiste sur un manque de respect et de considération du milieu médical, une « *incompétence relationnelle* », empreinte de pessimisme. Parfois, la manière de faire reste gravée dans la mémoire, comme en témoigne le récit d'un parent : « *Je me rappellerai toujours quand on a pu sortir de l'hôpital après trois mois et demi avec un traitement assez basique, l'enfant était en surpoids, l'assistant du médecin qui s'occupait de nous a dit : "il faut interdire l'accès au frigo à votre enfant, car votre enfant va ressembler à un hamster". C'est des propos inacceptables ! C'était horrible ! Les professionnels doivent suivre des cours de communication !* ». De plus, l'annonce du diagnostic provoque une incertitude vis-à-vis de « *l'avenir de l'enfant* », la difficulté de « *faire le deuil de l'enfant "normal"* », l'envie de « *s'occuper de l'affectif de l'enfant, et que les médecins s'occupent du médical et des traitements* ». La tâche semble d'ampleur et un parent dévoile : « *J'ai baissé des bras. Toute la vie ça va être se battre pour expliquer aux médecins* ».

Au-delà des mots blessants, tous les parents considèrent manquer d'informations : « *Le diagnostic posé, c'est donner un nom aux parents mais sans explication* ». L'évolution de la maladie reste parfois inconnue, ce qui pousse les parents à chercher les informations nécessaires soit dans la littérature ou sur internet, soit auprès des personnes vivant une situation similaire. Un parent rapporte : « *Il faut prendre le dictionnaire et regarder ce que c'est. Si c'est dégénératif, évolutif ? Est-ce que ça va rester là : physique ? Si ça sera mental ? On ne sait rien !* ». Dans certains cas, le diagnostic rassure les parents, car c'est « *une confirmation* » des comportements de l'enfant et de leurs observations quotidiennes. Cela représente également un soulagement de se sentir considérés comme « *spécialistes* », parce que « *cela prouvait que c'était pas mon imagination* », « *on n'est pas des abrutis, on a vu qu'il y avait quelque chose !* ».

Finalement, l'effet du diagnostic est comparé à une « *bombe dans le couple, avant, pendant, tout le temps* ». Plus généralement, les parents s'expriment sur toutes ces turbulences auxquelles ils ont dû faire face lors du diagnostic et avec la MR de leur enfant. La majorité des parents de ce groupe parle de renforcement des liens dans le couple, tandis qu'un parent explique que son couple a cassé un mois après le diagnostic. Par ailleurs, il ressort clairement que, souvent, c'est l'épouse qui est au front et qui assume le quotidien.

Les expériences mitigées d'intégration sociale et scolaire

Outre toutes ces difficultés liées au diagnostic, le manque de sensibilisation aux MR dans la société est une préoccupation récurrente, et ce plus encore lorsque la maladie ne se manifeste pas par des signes visibles : « *C'est pas facile de faire passer le message auprès des enseignants, des parents des autres enfants* », « *on passe pour des mères poules* », « *des parents surprotecteurs* », « *des mauvais parents, mauvais éducateurs* ». Certains parents relèvent « *le désintérêt total [de l'école], malgré des réunions avec la direction de l'école* », « *le désintérêt total du milieu scolaire dans le cas d'un handicap non visible* ». Les difficultés rencontrées par les parents demandent parfois des conciliations scolaires que ce soit au cycle ou au collège.

Dans le cadre scolaire, des parents relèvent que les enseignants s'occupent déjà d'une classe entière et disposent donc de peu de temps pour leur enfant. Une mère souligne que « *le directeur de l'école ne s'en occupe pas, ne veut rien savoir. Heureusement certains profs sont à l'écoute* ». Toutefois, les expériences ne sont pas toujours négatives. Certains parents évoquent leur expérience positive grâce à des programmes d'intégration scolaire au cycle ou au collège : « *Dans notre commune, il y a des classes d'intégration avec tout type de handicap* ». Au cycle, des classes spécialisées existent, avec des cours soit en petite classe soit en classe normale. Chaque école procède différemment, mais cela dépend de la conscience de la direction et de son bon vouloir, selon les parents.

En crèche, les expériences varient également : « *Une année à la crèche, le professeur était arrogant, mauvais* ». Alors que pour un autre parent c'est « *une expérience réussie de crèche dans un petit village* » qui s'est prolongée jusqu'en classe primaire. En définitive, certains parents s'accordent à dire que cela « *dépend du parcours des professionnels, certains ont accès à l'empathie, d'autres non* », et un autre précise que « *si ceux-ci ont le pouvoir, ça devient compliqué* ».

La lenteur des démarches administratives et le manque de soutien financier

Au niveau du système de santé, la considération des MR est faible car les listes de l'AI sont considérées comme désuètes : « *On ne fait pas partie de la liste des maladies rares qui sont reconnues par l'AI, donc on n'a droit à rien, déplacements, frais liés à la maladie non couverts, allers-retours à l'hôpital à tout moment, ça fait pas mal de frais* » ; « *L'AI a un catalogue qui date de 1950 et n'a pas évolué en 65 ans* ». Les parents ne comprennent pas que certaines MR soient identifiées, mais non reconnues par l'AI. Pour eux, l'AI « *ne s'adapte pas à la réalité* ». Ils s'interrogent : « *Comment faire pour que l'AI reconnaisse certaines maladies rares ?* ».

Une mère parle du manque de soutien des assurances au niveau suisse, en comparaison avec la France où certains subsides sont accordés : « *Aucun soutien des caisses-maladie ou de l'Etat. C'est un truc de fou en Suisse ! En France, si vous baissez votre temps de travail, vous obtenez des subsides, des allocations* ». Les conséquences financières du manque de subventions sont considérables, ce qui contraint certains parents à arrêter de travailler et à devoir puiser dans leurs économies. En résumé, une mère dit : « *C'est la débrouille ! On doit se débrouiller tout seul* ». Suite au diagnostic de son enfant, une personne parle d'une lettre qu'elle a reçue de la part de l'assurance, lui disant que « *ce n'est pas sûr que les frais seront pris en charge* », ce qui ajoute un stress psychologique supplémentaire à la souffrance des familles selon elle.

Plus particulièrement avec l'AI, les parents expriment leur déception et la lenteur administrative : « *On ne nous dirige pas vers les bonnes personnes, on a plein d'intervenants au niveau de l'AI, c'est jamais les bonnes personnes qui nous répondent. Il faut rappeler, demander, redemander, pas de réponses tout de suite pour les choses importantes* » ; « *En fait, si on [les parents] n'anticipe pas les besoins longtemps avant, comme une chaise roulante, ça met tellement de temps pour que les démarches administratives se fassent* ». La persévérance fait partie de la charge des parents et une personne rappelle qu'il faut toujours demander, sinon « *on n'a pas grand-chose, mais parfois l'accompagnement est possible* » (ici dans le cas du transport handicap).

De même, les parents notent « *des incohérences sur la liste des médicaments payés ou non payés* ». Ils citent des exemples de remboursement de médicament en fonction du type d'emballage ou de la forme de traitement (patch ou crème). Quelqu'un s'étonne que certains traitements efficaces vendus à l'étranger, en Allemagne, ne soient pas remboursés en Suisse. Un des parents explique comment il a dû négocier avec l'assurance-maladie pour que son enfant puisse poursuivre son traitement de biothérapie

et qu'il soit pris en charge. En effet, le produit pharmaceutique avait été offert gratuitement par la firme avant sa mise sur le marché. Or une fois le médicament officiellement autorisé, le traitement devint payant, et même hors de prix. Dans le cas d'un traitement qui répond bien, une mère s'inquiète de ne pas pouvoir assumer financièrement son prix même si ce traitement permet à son enfant « *moins d'hospitalisations, moins de frais, mais l'assurance-maladie refuse et dit non ! [...] Et quand elle refuse un traitement, on fait quoi ?* ».

Les parents sont d'accord pour dire qu'ils n'ont « *personne pour les défendre, à part le milieu médical, mais c'est pas son travail* » ; « *Il existe aussi des avocats pour faire ce travail, mais ça coûte très cher* ». La possibilité d'une collaboration avec un avocat spécialisé pourrait pallier les « *manques des parents de compétences médicales, de compétences au niveau des lois* ». Car les parents disent manquer de financement, manquer de moyens pour s'occuper de leur enfant et manquer de droits qui dépendent « *des conventions sociales* ».

Un sentiment de solitude et une fatigue qui perdurent

De manière globale, on constate chez ces parents une charge émotionnelle considérable durant l'ensemble de leur parcours. Les parents témoignent d'un « *isolement social familial* », « *une incompréhension de l'entourage* » et un sentiment de solitude permanent : « *Chacun sa souffrance, le soir on est seul avec nos soucis !* ». Une personne parle d'un « *combat* » perpétuel dans les différentes structures que l'enfant fréquente (école, hôpital, crèche, etc.).

De plus, une fatigue chronique s'installe dans le fait de devoir adopter seul de multiples casquettes pour pouvoir agir sur tous les fronts, comme le souligne ces retours : « *On n'est plus parent, on est psychologue, médecin, animateur* », « *taxi, physio* », « *infirmière, dentiste, secrétaire, tout* ». Le temps passé à s'investir pour l'enfant et la maladie constitue un pourcentage élevé à lui tout seul. Cette dépense d'énergie passe par exemple par « *la gestion du traitement* » et le « *manque de coordination entre spécialistes* ». L'investissement est permanent et quotidien tant du point de vue administratif, que scolaire ou social. La charge de la coordination dans le programme hebdomadaire du suivi de l'enfant pèse sur les parents qui sont obligés « *de faire le lien entre les choses* », les situations et « *les spécialistes* ». Le manque et la mauvaise transmission des informations, le manque de moyens pour les parents et les soignants sont autant de raisons qui renforcent la difficile collaboration entre les services spécialisés et les parents.

Le besoin de répit et de soutien pour alléger le quotidien

Les rendez-vous quotidiens chez divers spécialistes contraignent les parents aux déplacements et cela est épuisant. Une mère témoigne : « *Moi je me suis toujours dit que je voudrais engager une gouvernante si j'avais l'argent* ». En termes pratiques, les parents sont à la recherche d'une personne ou d'un professionnel pouvant « *prendre le relai* » avec une temporalité définie (plusieurs fois par semaine ou par mois). Car il arrive que les soutiens à domicile ne soient pas adéquats pour certains parents : « *Pour faire la toilette le matin, les soins à domicile viennent seulement au plus tôt à 7h30, mais c'est trop tard !* », surtout quand son enfant doit aller travailler. De plus, un des parents s'inquiète de ce manque de moyens et explique qu'à l'avenir « *au niveau financier, les soins à domicile auront moins de moyens* ».

Les parents relèvent le soutien associatif comme étant indispensable pour répondre aux besoins des familles en termes d'accompagnement, d'aide psychologique et de soutien organisationnel parfois : « *Heureusement que les associations existent* ». Leurs actions apportent du positif comme celle pour la recherche médicale grâce au Téléthon. « *Certaines choses se font, la population est de plus en plus*

sensibilisée ». Le « *transport handicap fait aussi de l'accompagnement porte à porte* » avec demande sur dossier, l'accompagnement peut être alors adapté.

La douleur puis le soulagement dans le partage d'expériences

Au terme de ce focus group, les participants disent être heureux d'avoir pu échanger, mais que cela fait remonter des choses douloureuses. L'un dit vouloir « *trouver des solutions, les aider [les autres parents]* », un autre avoue « *beaucoup de souffrances ! J'en parle volontiers !* ». Une personne parle de l'échange comme une réalité qui « *remue [...]. Ça saute à la figure, même dans le partage* », ou encore « *ça va maintenant, j'ai envie d'aider les autres* ».

2.4.1.2 Attentes concernant un accompagnement spécialisé

Comme les parents de ce groupe n'ont pas participé au projet pilote FAC, il leur a été demandé ce qu'ils attendraient d'un accompagnement spécialisé ou ce qu'ils auraient souhaité recevoir comme soutien. Même si les parents disent à l'unisson qu'ils en auraient nécessité avant, ils établissent une longue liste de besoins, comme : être davantage « *guidés* », disposer d'un centre pluridisciplinaire servant à les orienter vers des spécialistes adaptés, obtenir une aide pour les démarches administratives, recevoir des informations sur les possibilités d'avenir de l'enfant au niveau professionnel et pour le chômage, améliorer l'accessibilité des locaux d'administration (centre de formation, bâtiments communaux et administratifs, stationnement). La coordination de la prise en charge représente un point central, comme par exemple organiser davantage la transmission des données dans les hôpitaux avec la constitution d'un dossier numérique complet et accessible aux spécialistes, ce qui éviterait aux parents de tout réexpliquer lors de chaque consultation. De plus, l'accompagnement spécialisé serait un soulagement pour les parents s'il apportait des solutions de répit, afin d'avoir du temps pour soi, mais tout en gardant l'objectif d'« *améliorer la vie quotidienne* », sans complexifier la situation. L'office éducatif itinérant, par exemple, nécessite toujours la présence d'un parent pendant tout le temps de la visite et ne lui permet donc pas d'avoir du temps pour lui.

D'autres besoins pour l'enfant sont également cités tels que développer des activités sportives lorsque l'enfant est en situation de handicap puisque les « *cours de gym ne les acceptent pas* » ; augmenter les espaces de parole « *pour les enfants plus grands* » en fonction du type de situation, ou encore pour les frères et sœurs en incluant la famille élargie.

2.4.2 Focus group T1 : début du processus de l'accompagnement spécialisé

2.4.2.1 Préoccupations, difficultés et besoins

L'anxiété et l'incertitude face aux MR et à leur diagnostic

Pour l'ensemble des parents de ce focus group, une première grande source de difficultés est le manque d'informations sur les MR. Cela induit un sentiment d'anxiété au vu de l'incertitude pour le futur et la scolarisation de leur enfant. La période entourant la pose du diagnostic est décrite comme un « *flou total* » au quotidien, alimenté par l'absence ou l'imprécision du diagnostic, qui est d'ailleurs décrit comme un choc. En effet, le diagnostic s'avère difficile à poser, empreint d'erreurs et d'incertitudes quant à l'efficacité d'un traitement qui parfois est même inexistant. Ainsi, même si les parents obtiennent un diagnostic, ce dernier s'avère bien souvent approximatif et évolutif. Un parent s'exprime sur l'incertitude du diagnostic en ces termes : « *Voilà, on a un diagnostic mais peut-être que c'est pas le bon, et je me dis qu'il faudrait peut-être aller voir un spécialiste* ». De plus, les erreurs de traitement peuvent entraver l'évolution de l'enfant.

Une personne témoigne à propos du diagnostic : « *Le côté "rare" ça me faisait vraiment extrêmement peur et puis on ne savait pas ce que ça signifiait finalement. C'est vrai que les attentes, c'était par rapport aux informations* ». Dès lors, l'acquisition de l'information comprend plusieurs enjeux : savoir où se diriger et vers qui ; être en mesure d'évaluer l'exactitude de l'information ; et comprendre les termes médicaux complexes. Les parents parlent à ce sujet d'un réseau valaisan peu organisé et d'informations éparpillées. Un réel besoin formulé concerne le fait d'obtenir davantage de conseils du corps médical, comme par exemple savoir « *que donner à manger et comment ?* », et/ou d'avoir des « *tuyaux* » de la part d'autres parents qui vivent la même chose.

Le sentiment d'être jugé et décredibilisés par différents professionnels

Durant le long processus de diagnostic, les parents expriment une deuxième grande source de difficultés dans le manque de considération qu'ils ressentent de la part du corps médical. En effet, les parents disent éprouver une méfiance grandissante envers les médecins qui ne prennent pas en compte leurs observations. Des remarques telles que « *Madame, c'est dans votre tête que ça se passe* », ou « *c'est psychologique* », les retards de prise en charge en cas de crises de l'enfant, les visites réalisées à la hâte, font en sorte que les parents se sentent jugés et dévalorisés. Un parent en parle de manière explicite : « *Oui, j'avais vraiment le sentiment que parce qu'on est parent, on n'est pas objectif. Et le corps médical se cantonne à sa science, et finalement la parole du parent n'est absolument pas importante par rapport à celle d'un médecin ou confrère* ». Un autre parent témoigne également dans ce sens, en exprimant sa colère contre un grand centre hospitalier de la Suisse romande : « *Parce que c'est vrai quand on parle au médecin, pour nous parent c'est une blouse blanche, c'est un scientifique* ».

Ce manque de considération est aussi relevé dans le milieu scolaire et social, et ce d'autant plus lorsque la maladie est invisible. Des parents témoignent de l'absence de compréhension de certains professionnels du milieu scolaire, par méconnaissance des MR, et un parent témoigne de menaces de l'Office de la protection de l'enfance (OPE). Ces difficultés viennent s'accumuler aux craintes générales pour l'avenir et l'intégration de l'enfant porteur d'une MR. Un parent exprime sa crainte que son enfant subisse des moqueries de la part de ses camarades.

L'absence de coordination d'un vaste réseau de prise en charge

Après la pose du diagnostic, une autre source de difficulté exprimée par les parents de ce groupe est celle du manque ou du besoin de coordination du réseau professionnel. En effet, le réseau gravitant autour de la prise en charge de l'enfant implique de nombreux intervenants, ce qui oblige les parents à rassembler et à transmettre les informations, « *parce qu'il y a beaucoup de choses qui peuvent se perdre ou prendre beaucoup plus de temps* ».

Ce besoin apparaît déjà au début de la prise en charge médicale selon ce parent : « *Tout au début, notre besoin, c'était une coordination. On avait fait le calcul une fois, on se retrouvait à huit domaines de thérapie... puis les choses se sont mises en place naturellement grâce à l'OEI (Office éducatif itinérant)* ». De plus, les parents expriment le besoin d'avoir une personne « *pilote, référente, qui coordonne les différents avis des médecins depuis le début* », ce qui augmenterait par ailleurs leur « *crédibilité* ». Dans certaines situations parentales, des professionnels, tels qu'un pédopsychiatre, pédiatre, infirmier ou assistant social, ont joué ce rôle de « *leadership* », mais de manière « *non officielle* » et avec plus ou moins de succès. Les parents expriment à cet égard que cela dépend de la volonté des personnes rencontrées et qu'il faut « *tomber sur les bonnes personnes* ».

Les problèmes administratifs et financiers

En termes de prise en charge par les politiques sociales et par le système de santé, les parents de ce groupe rapportent prioritairement la complexité des démarches administratives et les difficultés liées à la reconnaissance des prises en charge par l'AI. Les enjeux rapportés sont les suivants : connaître les délais et les demandes possibles, déduire certaines charges des impôts, obtenir des aides financières. En effet, les dépenses sont élevées et les parents ne connaissent pas tous les « tuyaux » possibles. Un parent rapporte : « *Une fois ma fille a eu une crise, et l'AI préférait payer une hospitalisation plutôt qu'un accompagnement à domicile. Il y a eu une infirmière qui a passé deux nuits à la maison pour que je puisse me reposer, et l'infirmière n'a pas été payée par l'AI !* ». Il en découle bien souvent des problèmes financiers, alourdis par la diminution du taux d'activité d'un des parents.

L'épuisement au quotidien et un sentiment de non-considération de la souffrance

Une dernière source fondamentale de difficultés exprimée dans ce groupe, et ce tout au long du parcours des parents, réside dans le ressenti parental. Les signes d'épuisement, de dépression, de burnout ont été nommés par les parents comme des conséquences de la lourde prise en charge de l'enfant et de tout ce que cela comporte au niveau de l'investissement quotidien. Une personne parle du soulagement vécu lorsque les infirmières sont venues à la maison. Les parents relèvent par ailleurs un besoin de solutions de garde et de crèches adaptées.

Un réel besoin d'être reconnu dans sa souffrance est également relaté par une mère : « *Personne ne se rendait compte que j'étais au bord du gouffre, les médecins et les autres infirmières pensaient que j'étais une super-maman et que tout allait bien, alors que j'étais vraiment à bout. Je pleurais mais je n'arrivais pas à dire que j'en pouvais plus* ». À cela s'ajoutent parfois la peur de ne pas être à la hauteur pour l'enfant et un sentiment de déprime au travail.

2.4.2.2 Apports du projet FAC

Pour contrer ces difficultés émotionnelles, de nombreux parents mettent en évidence le besoin de partager avec d'autres parents. Ce soutien se fait via des soirées d'échanges entre parents organisées dans le cadre du projet FAC, « *des soirées de partage et c'est très important de partager car les personnes qui nous comprennent le plus ce sont les parents qui vivent la même chose que nous, chacun avec son degré de difficulté* ». Le soutien émotionnel apparaît alors comme primordial selon cette anecdote : « *Je suis retournée une fois et j'ai poussé un coup de gueule, parce que j'ai reçu des documents de l'AI, [...] et puis on a eu un fou rire, et puis ça a fait du bien, et rien que pour cela j'y suis retournée* ». Ces soirées pour parents ressortent ainsi comme l'un des apports fondamentaux du projet pilote FAC, en apportant surtout un soutien émotionnel, bien que parfois également informatif dans une moindre mesure. Néanmoins, dans ces soirées de parents, certains se sentent toujours isolés, fragiles, notamment ceux qui n'ont pas encore eu de diagnostic.

De manière générale, le projet FAC répond à de nombreuses difficultés évoquées par les parents de ce groupe. Il permet un soutien émotionnel : « *Y'a des moments où on se dit qu'on a envie de tout envoyer balader, de s'occuper nous-mêmes de notre fille. Et ça c'est aussi le rôle de ProRaris* » ; « *Comme accompagnement, il y a ProRaris qui est comme une famille, mais sinon y'a juste que dalle* ». Par ailleurs, la directrice du projet pilote est considérée, par de nombreux parents, comme une source importante de soutien, en agissant sur divers plans : l'information, l'orientation, le soutien émotionnel, l'écoute, l'anticipation des demandes AI, l'explication des termes médicaux, le travail sur le lâcher-prise et l'acceptation, la centralisation et l'organisation du réseau. En résumé, la fonction assumée par la directrice du projet FAC incarne, pour de nombreux parents, le profil de la personne de coordination

recherchée pour la prise en charge. Un parent parle de la connaissance du système en ces termes : « *Par exemple pour le service de l'OES [Office de l'enseignement spécialisé], il faut déjà savoir que ça existe. C'est aussi surtout centraliser les données. L'écoute c'est une chose, mais les actes c'est ce dont on a besoin. On peut lui demander et c'est vrai qu'elle nous oriente* ». La nécessité d'un tel suivi est avancé par un parent : « *Cet accompagnement pourra changer la situation dans le sens où on peut s'appuyer sur elle [la directrice du projet] et sur ses connaissances de la maladie et sur son côté humain, parce que ProRaris c'est surtout elle qui a été à un moment donné vitale, parce que sinon on aurait coulé. Ça a été la bouée de sauvetage de temps en temps* ». Selon un parent, il serait intéressant d'inclure les médecins dans le projet afin qu'ils « *entrent dans la course* », ce qui améliorerait encore la communication au sein du réseau.

2.4.3 Focus group T2 : milieu du processus de l'accompagnement spécialisé

2.4.3.1 Préoccupations, difficultés et besoins

Des signes de MR non (re)connus par le domaine médical et un diagnostic difficile à poser

Dans ce focus group, l'ensemble des parents évoque clairement le besoin d'améliorer la sensibilisation aux MR : « *C'est vrai que les maladies rares, ce n'est pas assez connu. Tant qu'on n'est pas touché par ça, personne n'est au courant de rien du tout* ». Concernant le diagnostic, un parent n'ayant pas reçu encore de diagnostic pour son enfant, relève la lenteur et la difficulté d'obtenir un diagnostic : « *Et là mon fils a un an et il n'a toujours pas de diagnostic... faut essayer de faire bouger les choses mais c'est tout un système, tout un processus* ».

À ce stade du parcours des parents, le manque de considération et de reconnaissance de l'expertise parentale par le corps médical ressort fortement durant ce focus group, au travers de divers témoignages : « *et ça a été très difficile en tout cas pour moi de voir que je n'avais pas de reconnaissance de ça* » ; « *Pour les personnes qui commencent c'est important. "Mon gamin est bizarre" on voit bien qu'il y a quelque chose mais on ne sait pas où aller. On m'a dit "votre fils c'est parce qu'il parle 2 langues, qu'il ne parle pas..."*. Donc on a dû changer de pédiatre parce qu'on ne nous écoutait pas. On me disait "vous les étrangers, vous venez chez le médecin pour un rien", "Mais je ne suis pas étranger, Madame" » ; « *Là où on est dans l'urgence, c'est quand on est seul au monde, avec des médecins qui vous écoutent pas parce que voilà...qu'est-ce qu'on fait ? Où on va taper à la porte ?* ». En plus de ne pas se sentir considérés, certaines remarques semblent inadaptées et désobligeantes, mais surtout très marquantes pour les parents qui, à leur tour, perdent toute confiance dans le corps médical. Mais cela n'est pas toujours le cas, car certains parents évoquent la retraite d'un médecin qui apparaissait comment important et pertinent pour le suivi médical.

L'absence d'un accompagnement post-diagnostic

Dans ce focus group, la majorité de parents ayant reçu un diagnostic relève un manque d'accompagnement après la pose du diagnostic : « *Parce qu'autrement on est largué, on sort du CHUV avec le diagnostic et on est largué, "démerdez-vous". Malheureusement c'est comme cela que ça se passe* ». Concernant la petite enfance spécifiquement, un parent exprime le besoin de développer un accompagnement avant la prise en charge de l'OEI et évoque l'esquisse d'un projet de la Croix-Rouge.

Les parents déplorent également la lenteur des services de l'Etat ou de l'hôpital qui sont souvent « *dépassés ou débordés* », et où certaines données sont parfois perdues, ce qui ralentit encore le processus. Les parents de ce groupe insistent alors sur le besoin de davantage rendre plus visible le projet FAC dans les hôpitaux. A ce propos, des parents soulignent : « *Vu que je suis souvent à l'hôpital,*

j'ai l'impression que c'est moi qui oriente, donne la carte de [nom de la directrice du projet]. Elle n'est pas assez visible à l'hôpital » ; « ProRaris devrait être une antenne de l'Etat avec une personne référente, avec "Madame accompagnement des familles". Je trouve que les politiques devraient faire quelque chose ».

Les difficultés personnelles, familiales et professionnelles

Le ressenti des parents s'avère une difficulté persistante. Plusieurs parents se sont exprimés sur la nécessité de « *s'interdire d'être faible* », de « *ne pas pleurer* » et d'être en mesure de faire face aux imprévus du quotidien en assurant le suivi de leur enfant. De plus, l'activité professionnelle et la relation dans le couple sont menacées compte tenu de la prise en charge conséquente qu'impliquent les MR et du manque de temps. Concernant le couple, un parent dit que « *soit ça casse, soit ça soude* », mais également que « *c'est un grand tabou* » qui n'est pas souvent abordé, face auquel les parents ne sont pas tous égaux. Aussi, la solitude que peuvent ressentir les parents est parfois pesante : « *Je me rappelle, c'était dur d'en parler car il y a juste personne qui comprend* ». La présence de l'entourage semble aléatoire, une personne témoignant d'un « *manque de compréhension des autres, de l'entourage et de la famille* ».

Le cheminement vers l'acceptation de la MR

Toutefois, les parents de ce focus group, qui ont acquis de l'expérience, rapportent une prise de recul concernant les difficultés émotionnelles liées aux incertitudes inhérentes aux MR. Car si les doutes et les peurs pour l'avenir persistent, les parents relatent un « *lâcher-prise* » vis-à-vis du futur, « *être dans l'acceptation* », « *ne pas se sentir coupable* », vivre l'instant présent : « *c'est une maladie dégénérative... donc il y a ce grand suspens chaque fois qu'on va au CHUV* ». Le détachement est souvent nécessaire au vu de l'errance diagnostique mettant les parents dans une situation instable. Un parent parle de l'imprévu qui devient quelque chose de normal : « *Quelque chose qui était extraordinaire, c'est devenu très ordinaire. Voilà. Moi une situation où tout va bien, je ne sais pas ce que c'est. Puis finalement, je me dis que si quelque chose doit arriver, ça arrivera. Finalement, d'avoir un fils extraordinaire, c'est devenu normal* ».

L'évolution se voit également dans la manière de considérer l'enfant en se focalisant sur les progrès de ce dernier. Les parents disent « *se mettre au niveau de l'enfant* » et « *mettre en lumière les côtés positifs, sans s'attarder sur ce qui marche moins bien* ». Certains parents filment les changements pour constater les évolutions, ce qui les encourage. Le fait d'adopter cette manière de penser a pour effet de « *souder* » la famille ou au contraire « *casser les liens* ». Un parent dit : « *Mais on est riche d'apprentissages de toute façon [...]. Il y a comme une conscience de la valeur de la vie* ».

2.4.3.2 Apports du projet FAC

Pour contrer le sentiment de solitude et la non-reconnaissance de l'expertise parentale, certains parents évoquent les cafés-parents organisés par des associations et les soirées de parents du projet FAC. En effet, le soutien par les pairs, grâce aux soirées pour les parents du projet FAC, représente une aide considérable pour plusieurs parents : « *La première fois que j'ai participé à la soirée, je me suis dit, j'ai trouvé une famille* » ; « *J'ai pu participer aux rencontres et ça m'a fait du bien, dans le sens où on n'est pas tout seul avec un enfant avec une maladie rare* ». Ces soirées permettent aux parents de se sentir compris, comme en témoigne ce parent : « *Et je me rappelle, à la première réunion des parents ProRaris, j'étais là... "Oh ouahou ! Oh, toi aussi tu comprends quand on pique ta gamine 14 fois ?" Je n'étais plus l'extraterrestre parmi mon cercle d'amis et parmi ma famille... et mon mari et moi on se disait "ah tiens, on n'a pas besoin d'expliquer ça, les autres ils comprennent", et ça je pense que c'est le point principal.*

Après voilà, il y a eu des projets et des rencontres formidables, qui ont permis à ma fille aussi de rencontrer d'autres enfants malades. Mais je dirais que le principal c'était d'être entre "extraterrestres" ». Pour certains parents, c'est également l'occasion d'échanger des « tuyaux ». Pour un parent, ces groupes de parole seraient à organiser à l'hôpital : « Il y a tout le côté pratique qu'on partage avec le groupe. Toutes les maladies et les cas sont différents, mais cette recherche-là, elle est quand même toujours la même, on essaie de trouver le meilleur. Je trouve que cet accompagnement-là, finalement il devrait être offert en milieu hospitalier. Ce réseau c'est le point central de toutes nos histoires ». Pour certains parents, des soirées fratries, ou des soirées grands-parents, permettraient d'améliorer l'accompagnement par l'entourage.

Concernant les apports du projet, tous les parents parlent également de l'accompagnement réalisé par la directrice du projet FAC comme prépondérant au vu des divers soutiens apportés, à savoir : l'orientation vers des associations ou des structures spécialisées, la mise en contact avec les « bonnes » personnes, les informations sur le réseau et les prestations, le soutien aux démarches administratives pour faire notamment reconnaître la MR de l'enfant par l'AI, le soutien moral, l'écoute, l'aide à mieux supporter la lenteur du diagnostic ou pour encourager à continuer de chercher des informations, et les conseils. Des parents témoignent : « *Maintenant avec elle [la directrice du projet], on a pu savoir tout ce qu'il y avait à disposition, et avec les autres on s'échange les expériences. Il y a une grande partie c'est de la paperasse, et si quelqu'un vous enseigne comment faire, ça peut aller plus vite* » ; « *Peut-être que maintenant nous sommes dans l'âge d'or de la prise en charge. Il n'y avait rien avant, il y a [prénom de la directrice de projet] maintenant et il y aura rien d'autre après. Ils [les parents] vont ramer...* ». La directrice du projet FAC est considérée par les parents comme une personne de référence pour le suivi de l'enfant, grâce à sa connaissance du réseau et des démarches relatives aux MR. Au niveau de la rente AI par exemple, les conseils sont encore primordiaux : « *parce que j'ai vraiment compris qu'en Suisse pour les assurances, c'est très important comment on déclare le cas. Si vous partez sur une mauvaise piste, c'est presque comme si à l'AI ils faisaient "yes !"* ». Toutefois, un parent évoque une limite du projet, à savoir les nombreux formulaires à remplir.

Pour les parents de ce focus group, le projet FAC permet d'accélérer le processus de diagnostic (obtention du diagnostic) et de diminuer voire de cesser l'errance médicale. Un parent témoigne d'ailleurs en disant que ses attentes ont été remplies, car après avoir obtenu un diagnostic, il a pu se diriger vers les associations spécialisées. La mise en place du réseau apparaît comme un des avantages centraux du projet FAC puisque les parents sont mis en lien, les informations importantes sont transmises et un soutien par les pairs est développé. Selon un parent, des associations comme ProRaris ou MaRaVal devraient arriver à des résultats au niveau national « *parce que c'est d'une lenteur accablante, car d'une année à l'autre il ne se passe pratiquement rien. [...] c'est vraiment lent, venant d'un pays si riche !* ». Les parents souhaitent que le projet FAC soit encore développé, avec des possibilités comme : une hotline pour éviter l'errance médicale ou un numéro de référence ; une carte, une puce électronique ou un bracelet USB pour le dossier de l'enfant, qui permettrait une centralisation des informations relatives à l'enfant et à sa prise en charge.

2.4.4 Focus group T3 : fin du processus d'accompagnement spécialisé

2.4.4.1 Préoccupations, difficultés et besoins

L'incertitude persistante quant au futur et un diagnostic encore traumatisant

Les parents de ce focus group parlent des difficultés persistantes liées au diagnostic des MR, qui peut être incertain, voire inconnu, et qui plonge les parents dans une situation d'incertitude et parfois de

solitude : « On se posera toujours des questions de comment ça va se passer et tout, mais je me dis qu'ils sont bien encadrés » ; « On a l'impression d'être embarqué dans un TGV sans savoir où il va. On a beau avoir étudié pendant 50 ans [...], être intelligent, face à ça on se sent tout petit. Mais la réalité, c'est que poser un diagnostic, personne ne peut le faire facilement... J'ai l'impression d'avoir du soutien mais ils ne savent pas ce qu'il y a, ils ne ressentent pas, ils ne vivent pas ce que nous on vit. ».

De plus, le diagnostic est encore décrit comme choquant par un parent : « parce que on ne savait pas et d'un coup on nous balance ça en pleine figure... alors voilà... on a vécu 7 ans et demi tranquille, enfin tranquille sans cette connaissance... donc on le protège de l'info que c'est une maladie dégénérative... je n'ai pas envie qu'il entende... Parce que le mot "dégénératif" c'est très méchant, mais il y a d'autres manières de le dire ». Puis lorsque le diagnostic est posé, si ce dernier est possible, les parents rapportent avoir été souvent livrés à eux-mêmes, sans vraiment savoir où aller. Une mère parle « d'un grand boum, et après c'est article 22 "démerde-toi comme tu peux" ». Aussi, le vécu de chaque famille est singulier, selon la situation et la MR, et a tendance à isoler les familles car l'entourage « ne vit pas ce que nous on vit », ou encore « certains entourages sont là, d'autres complètement absents ».

Les difficultés organisationnelles, administratives et émotionnelles du quotidien

D'autres difficultés sont également évoquées dans ce focus group, comme les charges administratives et la prise en charge au quotidien avec les différents rôles à endosser, qui sont toujours d'actualité. Toutefois, certains parents évoquent plusieurs aides pertinentes, comme celles d'Emera (fondation valaisanne œuvrant à améliorer la qualité de vie des personnes en situation de handicap) qui offre un soutien administratif, et Cerebral Valais qui propose un service de relève. La contribution d'assistance permet également, selon certains parents, d'avoir du répit : « C'est super parce que j'ai quelqu'un pour s'occuper de mon fils pendant que j'ai le cours des signes, quelqu'un qui fait le trajet. Parce que je ne suis pas une super-maman ».

Les difficultés dans la famille sont mises également en avant en raison du surmenage lié au suivi de l'enfant. La vie de famille tourne bien souvent autour de l'enfant atteint d'une MR, les parents n'ayant pas de temps pour eux, « c'est que pour les enfants ». Cela a des conséquences sur la fratrie qui peut souffrir de l'absence des parents qui s'occupent de l'enfant atteint de MR. Cela a également des conséquences sur le couple qui n'a plus de temps pour lui. Certains parents disent leur vie de couple « terminée » ou comme devant passer au second plan : « comme amoureux, on ne fait presque rien, tout seul ». Des problèmes de couple sont évoqués, de même que le besoin d'avoir un coach conjugal. Les mères de ce groupe parlent longuement de désaccords éducatifs avec les pères et de leur rôle difficile à la maison, car c'est elles qui restent à la maison pour s'occuper de l'enfant. Par ailleurs, ces mères relèvent une manière différente des pères de vivre et d'accepter la MR de leur enfant, ce qui peut également affecter le couple : « Ça a été une bombe atomique pour le papa, ça a été très difficile pour lui parce que... il a eu de la peine à accepter. Il n'a pas encore accepté même encore maintenant. [...] Pour les papas, je crois que c'est difficile. [...] Mais je trouve que pour un homme c'est difficile et ça n'a pas aidé dans l'histoire du couple ».

Une prise en charge et une intégration lacunaires en Valais

Les parents de ce focus group relèvent également des difficultés en termes d'insuffisance de spécialistes et de structures hospitalières en Valais, qui proposent peu de suivis spécialisés pour les MR : « J'appelais toujours le CHUV ma résidence secondaire. C'est pas évident les déplacements avec le petit. Ici en Valais on manque de beaucoup de choses par rapport aux enfants ». Certains parents parlent d'un manque

d'ouverture d'esprit et de sensibilisation de la population à cette problématique, car « *personne n'est au courant* ».

L'intégration des enfants atteints de MR au niveau scolaire et social est toujours compliquée selon les retours dans ce groupe de parents. Une maman rapporte : « *Ma préoccupation est plus d'ordre social, le lien avec les autres, plus que la maladie elle-même* ». Il est également rapporté un manque de ressources financières et cela implique que le développement de l'intégration reste sommaire et à court terme : « *Ils sont très à prôner l'intégration, mais d'une fois qu'on a réussi à intégrer l'enfant, il n'y a pas beaucoup de choses qui suivent derrière. Certains enfants ont des heures d'éducation spécialisée, mais après il faut que ça suive. [...] Et on fait pas de la "semi-intégration", on va jusqu'au bout... il faut toujours se battre, se battre... c'est vraiment pénible, les phrases qui me... de la part des politiques, c'est "Ah ben votre enfant est sourd, eh bien il n'a qu'à prendre ce qu'il peut", mais comment un enfant sourd peut prendre ce qu'il peut ?* ». Les parents disent s'épuiser à devoir être actifs sans quoi rien ne bouge : « *Il faut toujours se battre, se battre, c'est vraiment pénible* ». Cependant, les parents relèvent que cela dépend des personnalités des professionnels rencontrés : « *Nous ça marche bien parce que je pense que l'éducatrice est très investie* ».

Une prise de recul et de confiance en soi, mais une fatigue et une charge émotionnelle persistantes

Les parents de ce dernier focus group constatent des évolutions dans leur parcours en termes d'habituatation et de prise de recul, mais en soulignant toutefois la persistance des difficultés émotionnelles et de fatigue. Différents témoignages vont dans ce sens : « *Ça nous tombe dessus à quelque part, on doit faire avec, s'il y a des gens qui nous aident tant mieux* » ; « *Rien n'a changé à part la connaissance* » ; « *De savoir que notre fiston a cette maladie, c'est quand même un sacré sac à dos... À ce niveau-là, on ne va pas mieux que y a 4 ans en arrière* » ; « *Je suis préoccupée par rapport à son éducation, sa maladie. Je me dis [...] on verra. [...] On n'a pas le choix car on ne sait jamais... On est absolument obligé de vivre le présent, on ne peut pas se demander ce qui va se passer demain* » ; « *Au quotidien on le prend différemment. Ça n'empêche pas d'être fatigué et de craquer un coup. Aujourd'hui on est quand même plus posés. Les alertes sont prises différemment* » ; « *Moins fatiguée non, mais [...] on apprend à faire avec* » ; « *Personnellement je vais mieux, je vais mieux et pas mieux, je ne sais pas trop. Enfin j'ai eu une année un peu catastrophique, c'est pas dû à la maladie, mais au début c'est une catastrophe. Mais oui d'avoir eu toutes les aides qui se sont mises en place... et puis après on s'habitue, on s'y fait, ça ne sert à rien de broyer du noir, on a nos problèmes, les autres aussi à différents degrés. Chaque parent a des problèmes* ». Un parent s'est exprimé sur le fait de devoir rester fort : « *Une fois mon fils il m'a vu pleurer, et m'a dit "toi tu pleures pas", donc il demande qu'on soit solide* ». Des parents déplorent un manque de considération de leur ressenti : « *Mais ça c'est une question qu'on oublie souvent de nous poser... comment vas-tu ? On va dire comment il [l'enfant] va ?* ».

Les parents parlent également d'une accumulation de connaissances et d'expériences qui implique une évolution dans leur manière de vivre avec la maladie et une prise de confiance en soi et en leur expertise : « *On a mûri, [...] on sait plus de choses, c'est une évolution dans la tête, en positif, parce qu'on apprend plein de choses* » ; « *Au quotidien, on voit déjà différemment, parce qu'avant lorsqu'il faisait une crise, c'était la panique et maintenant on maîtrise un peu mieux, au quotidien on le gère différemment. Aujourd'hui c'est plus "il a les médicaments, la pédiatre est informée, on attend !"... La check-list est différente maintenant* ». Ainsi, l'expertise acquise par les parents au fil des mois témoigne d'une prise d'assurance vis-à-vis du corps médical : « *Quand on allait aux urgences, ils le gardaient là et ils faisaient ce qu'on faisait à la maison [...]. Je ne me laisse plus marcher dessus par mon médecin. On est plus considéré. Maintenant je me dis que je sais ce qu'il faut [...], le fait de se dire que je vis au*

quotidien avec, et que je sais ce qu'il se passe ». Finalement, le fait de rire des choses permet, selon une personne, de mieux accepter la MR.

2.4.4.2 Apports du projet FAC

Les bénéfices du projet FAC cités par les parents de ce groupe sont les suivants : le projet permet de mettre en route la prise en charge de l'enfant, d'orienter vers les bonnes institutions, d'être soutenu émotionnellement et de transmettre la connaissance du réseau aux familles. Un parent témoigne : *« Pour nous, c'est ce qui nous a permis de mettre les choses en route, c'est ça qui nous a permis de mettre en place »*. Car l'enjeu est de *« donner des trucs »* et des informations pertinentes aux familles, afin de *« ne pas laisser les gens patauger dans la semoule »*, tout en favorisant la coordination au niveau du réseau. Selon un parent, le projet doit se poursuivre pour permettre d'*« ouvrir les yeux, être plus conscient de certaines réalités... »*. Le projet permet également aux parents de prendre du recul face à la situation : *« La soirée génétique nous a aidés. Ça nous a fait comprendre qu'il fallait prendre notre mal en patience un moment. On a pris du recul »*.

Un autre apport important du projet est les soirées pour les parents, car ces derniers peuvent y partager leurs expériences, comme l'illustrent divers propos de parents : *« Ce qui a changé, c'est de pouvoir contacter, discuter, partager avec les parents. Dans les échanges, j'ai pu donner et recevoir. Un exemple concret, la contribution d'assistance, moi j'étais très réticente, et à la fin c'est grâce à ces rencontres avec les parents que j'ai connu ça. Et maintenant j'ai ça et ça m'aide, mais toute seule je ne l'aurais pas fait »* ; *« Et là c'était quand même chouette de voir que ce qu'on vivait nous au quotidien, c'était quasi la même chose pour d'autres »* ; *« Ce qui m'a le plus aidé, c'est les échanges avec les parents et à ce niveau-là, de pouvoir échanger et discuter et partager ce qu'on vit »* ; *« Et puis après ce qui fait beaucoup, c'est les échanges, le réseau, de se voir une fois par mois, on peut discuter, verser notre larme, rire du malheur des autres »*. Un parent parle également d'échanges de *« tuyaux »*.

De nombreux parents relèvent enfin l'accompagnement effectué par la directrice du projet, qui représente pour eux à la fois une professionnelle et un pair qui comprend, qui n'a pas *« un regard de pitié »* et qui apporte divers soutiens. En effet, les parents témoignent avoir reçu d'une part un soutien informatif sur la maladie et le réseau : *« Et le fait de décomposer les étapes de la maladie, ça aide. D'avoir une explication plus claire que celle des médecins. Parce que les médecins, on a l'impression qu'ils n'ont jamais le temps. [Prénom de la directrice du projet] a été une interprète, elle nous a expliqué en français »* ; *« [Prénom de la directrice de projet] était déjà en contact avec nous avant que nous soyons dans le projet. Ensuite, ça a été très rapide, elle nous a bien aiguillés. Les changements c'est que, ils sont vite arrivés, parce qu'on a vite été aiguillés là où il fallait aller. Donc l'avant et le maintenant, ça a été très rapide »* ; *« On a eu l'info, on venait d'avoir le diagnostic, en 6 mois tout était réglé »*. Les parents évoquent d'autre part un soutien émotionnel : *« Et le fait de rencontrer [prénom de la directrice de projet] et d'autres personnes, ça nous fait réaliser qu'on n'est pas tout seul, et ça, ça fait beaucoup de bien »*. Enfin, il est évoqué le soutien administratif : *« [Prénom de la directrice de projet] nous guide, elle n'a pas fait les démarches pour nous, mais elle nous a guidés. Ouais, on se rend compte qu'il y a plein de choses. Il y a beaucoup de droits, mais on le sait pas »* ; *« C'est ce qui est administratif qui nous aidait, [prénom de la directrice de projet] a été d'une grande aide. Après elle laissait couler un petit peu, et si elle voyait que ça bougeait pas, elle nous relançait. Ce n'est pas une obligation, mais juste une information. Quand j'ai eu la décision, la première chose que j'ai faite, c'est d'appeler [prénom de la directrice de projet] ... »*.

2.5 Mise en perspective des focus groups

Afin de voir dans quelle mesure le projet pilote FAC répond aux attentes et besoins des parents, nous avons comparé les dires du focus group T0 (en tant que groupe contrôle) n'ayant pas bénéficié du projet pilote, avec les dires des 3 focus groups T1-T2-T3 ayant bénéficié du projet à différents moments et degrés. Nous avons également observé l'évolution des propos des parents entre T1-T2-T3 pour mettre en évidence les évolutions en lien avec l'avancée du projet pilote.

De manière générale, le projet pilote FAC répond à de nombreux besoins parentaux, une part importante des apports étant identifiés, de manière récurrente dans les 3 focus groups T1-T2-T3, en termes d'actions de la personne directrice du projet. En effet, cette dernière est considérée comme ayant un impact prépondérant en étant à la fois une source de connaissances et d'expériences qui guide les parents dans leur cheminement, mais également un soutien émotionnel en tant que pair qui a vécu le même parcours et qui comprend leur ressenti. Le projet pilote FAC apparaît comme la réponse à un besoin d'une structure de référence en termes de MR, qui à la fois centralise les informations, oriente et aide à mettre en place un réseau autour des familles. Un autre grand apport du projet est l'organisation des soirées pour les parents, qui permettent un soutien émotionnel, voire informatif.

Il ressort des focus groups T1-T2-T3 que le projet FAC offre un soutien dès les premiers signes d'une MR, jusqu'à la mise en place et à la coordination du réseau de prise en charge. Pour résumer les apports du projet, mais aussi les difficultés auxquelles il manque encore des réponses, différentes étapes peuvent être distinguées :

La période du pré-diagnostic

Cette période est décrite, dans tous les focus groups, comme une épreuve non seulement de ne pas savoir de quoi souffre l'enfant, mais aussi de ne pas être considéré par le corps médical qui ne valide pas les observations et ne reconnaît pas l'expertise parentale. En effet, une difficulté majeure et persistante est la relation compliquée des parents avec le corps médical, car les parents se sentent jugés et non considérés par les médecins, ainsi que seuls face à leur souffrance. Cette aspect relationnel négatif persiste tout au long du parcours de prise en charge de l'enfant. Pour certains parents, le projet pilote permet de mieux supporter voire de diminuer ce manque de crédibilité accordée et cette solitude. Il est d'ailleurs suggéré, en T1, de développer le projet FAC et d'y impliquer les médecins. Une personne en T1 ajoute également : « *Dire que l'on est dans ProRaris, peut-être que les médecins vont plus nous considérer* ». Mais pour les parents plus avancés dans le processus, en T2 et T3, c'est l'accumulation des expériences et des connaissances qui ont permis une prise de confiance en soi et en son expertise. En effet, les parents en T2 et T3 rapportent une prise de recul par rapport à la maladie et une prise d'assurance face au domaine médical.

Une deuxième source de difficultés, dans l'ensemble des focus groups, est l'attente du diagnostic et le manque d'informations et de sensibilisation du corps médical aux MR. Le problème inhérent aux MR est leur multiplicité et le manque de connaissances sur leurs caractéristiques, leurs pronostics et leurs traitements respectifs. Dans le focus group T0, il est évoqué le besoin de soutenir la recherche médicale. Pour les parents qui sont en début de processus (en T1 surtout), sont évoqués les difficultés et le découragement de ne pas pouvoir obtenir un diagnostic clair et d'attendre de voir si un traitement sera efficace ou non. En T2 et T3, pour les parents qui ont avancé dans le processus, il y a une prise de conscience et une prise de recul par rapport à cette errance médicale. Pour les parents ayant bénéficié du projet FAC, ce dernier a d'ailleurs permis de mieux supporter l'errance et le tourisme médical grâce à un soutien émotionnel, voire d'accélérer le processus diagnostique en donnant des informations aux

parents sur les MR, en encourageant à poursuivre les démarches de tests et de recherches d'information, et en orientant dans le réseau vers des spécialistes et des associations. En T2, il est suggéré de mettre en place une hotline pour éviter l'errance médicale et d'améliorer la formation des professionnels aux MR. En T3, il est proposé d'étendre le projet au niveau national et d'avoir davantage de spécialistes de proximité.

La pose du diagnostic

L'annonce du diagnostic est rapportée, dans l'ensemble des focus groups, comme un choc très violent en termes de contenu et de relation avec le médecin. En effet, bien que le diagnostic de MR redonne une légitimité aux dires et observations des parents, et rassure ces derniers en mettant un nom sur les difficultés de leur enfant, la méfiance que les parents ont développée envers le domaine médical perdure et se transforme parfois en colère. Dans tous les focus groups, les parents décrivent la manière non empathique voire irrespectueuse d'annoncer le diagnostic, dont les termes médicaux sont par ailleurs compliqués à comprendre puis à accepter. Selon les parents, les médecins ne prennent pas le temps d'expliquer le diagnostic ou ne connaissent pas suffisamment la MR et son pronostic, ce qui a pour effet de plonger les parents dans le flou et de les angoisser quant au futur et à l'avenir (social, scolaire, médical) de leur enfant. Dès lors, et ce dans l'ensemble des focus groups, il en résulte un besoin constant d'information et de conseils que les parents ne savent pas où aller chercher dans le réseau de manière ciblée. Livrés à eux-mêmes, les parents font des recherches sur internet ou auprès d'autres parents. Pour les parents ayant bénéficié du projet pilote (T1, T2, T3), ce dernier permet de sortir de la confusion de l'après-diagnostic, en aiguillant les parents dans leurs recherches, en apportant des explications et connaissances sur les MR et leur diagnostic, en donnant des informations concrètes et utiles, en orientant dans le réseau, en travaillant sur l'acceptation et le lâcher-prise, et en apportant un soutien émotionnel qui, selon les parents, amène un soulagement et permet de mieux vivre ce choc de l'annonce du diagnostic et le sentiment d'être jugé. Le projet pilote FAC permet ainsi d'offrir cet accompagnement post-diagnostic qui fait défaut selon les participants de T2 et T3.

La mise en place de la prise en charge

Une fois le diagnostic posé, un enjeu majeur consiste à mettre en place et à coordonner le réseau de prise en charge. Si pour certains parents en T0 et T1 le réseau s'est mis en place sous l'impulsion d'un professionnel, dans de nombreuses autres situations, la collaboration avec les services spécialisés se révèle compliquée et insuffisante. Les parents expliquent que la mise en place du réseau dépend grandement de la personnalité et de la sensibilité des intervenants. Les parents du focus group T0 parlent de manque de moyens des parents et des soignants pour se coordonner. Puis, dans plusieurs focus groups, les parents disent devoir faire bouger les choses et devoir faire le lien entre les spécialistes en répétant à chacun les mêmes informations. Cette absence de transmission d'informations est chronophage pour les parents qui souhaitent une organisation de la transmission du dossier complet de l'enfant dans les hôpitaux, ou trouver un médecin ou une personne référente qui prenne en charge l'ensemble du dossier. Car les parents disent ne pas être assez crédibles pour pouvoir jouer ce rôle. Pour un parent, son pédopsychiatre a joué ce rôle, alors que pour certains parents du projet pilote, ce rôle a été joué par la directrice du projet. En effet, la directrice du projet apparaît souvent comme l'organisatrice du réseau de prise en charge et la coordinatrice des informations à transmettre. Ainsi, il apparaît un besoin clair d'avoir une structure ou une personne qui centralise ces informations dans le réseau, besoin auquel répond le projet pilote FAC, surtout pour les parents en début de processus. D'ailleurs, en T2, il est suggéré de mieux informer les hôpitaux du projet pilote, en d'autres termes, de le rendre plus visible. Une autre option pour améliorer la centralisation et la transmission

d'informations, suggérée également en T2, serait d'avoir une carte de l'enfant, une puce électronique ou un bracelet USB.

Concernant les politiques sociales et le système de santé, les parents font part, dans l'ensemble des focus groups, de problèmes administratifs et financiers. Des difficultés récurrentes apparaissent avec l'AI qui ne reconnaît pas de nombreuses MR et ne prend pas en charge leurs traitements souvent très coûteux. En T3, un manque d'ouverture de l'AI par rapport aux MR est même relevé. De plus, les démarches administratives sont longues et compliquées, et les doutes quant aux remboursements de frais ajoutent du stress aux parents. Dans le focus group T0, les parents disent ne pas trouver de personnes pouvant répondre à leurs questions, les guider et les informer de leurs droits. Ils indiquent également que certains frais (médicaments, traitements) ne sont pas remboursés par les caisses-maladie ou l'Etat, ce qui implique un stress pour des parents qui n'ont pas droit à des allocations, bien qu'ils aient moins de moyens financiers en raison de l'arrêt temporaire de leur activité professionnelle ou de la baisse de leur taux d'activité. Pour les parents participant au projet pilote FAC, la directrice du projet est décrite comme apportant un soutien administratif considérable en indiquant les étapes à suivre pour ne pas être en retard voire anticiper les demandes AI, et en informant des démarches à réaliser et des droits des parents (dont les déductions aux impôts).

Une autre difficulté réside dans l'intégration sociale et scolaire de l'enfant. Dans plusieurs focus groups (T0, T1 et T3), il est évoqué des problèmes de sensibilisation et d'intégration au niveau social et scolaire. En T0 et T1, les parents mentionnent le manque de tolérance et de compréhension du milieu scolaire envers les MR qui y sont méconnues. Cette difficulté est particulièrement importante lorsque la MR est non visible et que le diagnostic n'est pas encore (clairement) posé. Suite au diagnostic, les expériences des parents varient : pour certains l'intégration se passe bien et pour d'autres, on dénonce un manque d'intérêt et d'empathie. En T3, un parent dénonce aussi le manque de ressources financières pour permettre une véritable intégration et un manque de compréhension du milieu scolaire. En crèche, les expériences varient également en fonction de l'ouverture des personnes rencontrées selon les parents, à l'instar des professionnels du monde médical. Dans le focus group T0, les parents souhaitent un soutien pour mieux orienter l'enfant concernant sa formation, ainsi que davantage d'enseignement spécialisé et de systèmes de rattrapage, que ce soit pour sa scolarisation ou pour sa formation professionnelle (ici, les informations quant au chômage). En T2 et T3, les parents évoquent également le besoin de sensibiliser davantage la population.

Enfin, les parents attendent d'un accompagnement spécialisé un soutien dans la vie quotidienne, en exprimant un besoin de répit (que permet la contribution d'assistance), à savoir le fait de recevoir un soutien à domicile suffisant et adéquat pour pouvoir remplacer les parents dans leurs différents rôles (transport, ménage, s'occuper de l'enfant) (T0) ; un besoin de service de garde (T1) ; l'amélioration de l'accessibilité des bâtiments (T0) ; et l'accès à des activités sportives (T0). En T2, il est évoqué également un manque d'accompagnement pour la petite enfance, avant l'OEI.

Tout au long du parcours du parent

Les difficultés émotionnelles apparaissent dans l'ensemble des focus groups comme un point central. En effet, tout au long de leur parcours, les parents parlent d'un sentiment de solitude malgré les soutiens, de l'impression d'être à part et incompris de l'entourage, de fatigue, de devoir rester fort pour l'enfant. Toutefois, une forte évolution au niveau du ressenti des parents apparaît dans les groupes T2 et T3. Les parents disent avoir mûri et pris de recul par rapport à la maladie et au futur. Dans le groupe T3, les parents parlent d'un effet d'apprentissage en termes de connaissance des MR et de gestion de

crises, bien que cela n'enlève pas la fatigue et la charge émotionnelle. Dans ce groupe, les parents disent s'être habitués à la prise en charge, devoir faire avec la maladie, ne plus essayer de se projeter, de vivre au jour le jour, de tenter de se couper de l'émotionnel. Dans le groupe T2, on sent une nuance dans le sens où les parents parlent de progrès dans le lâcher-prise, de détachement et d'acceptation de la maladie, ainsi que d'acquisition d'une certaine philosophie de vie commune où les parents se focalisent sur les progrès de leur enfant. Dans les deux groupes, il y a une prise de conscience de la difficulté à poser un diagnostic clair pour les MR et du fait que les doutes pour l'avenir seront toujours présents.

Dans le focus group T0, les parents expriment le souhait de disposer d'espaces de parole pour la famille (parents, fratries et autres membres). Dans les trois groupes ayant bénéficié du projet pilote, le partage lors des soirées pour les parents ressort comme un soutien émotionnel central. En effet, l'échange des ressentis entre parents, de leurs difficultés (notamment la non-reconnaissance du domaine médical), de leurs expériences, même si les parcours et les maladies sont différents, permet de se sentir compris et de contrer le sentiment de solitude. Certains parents disent même avoir trouvé une famille grâce à ce projet. Des parents en T2 suggèrent d'ailleurs d'organiser ces soirées pour parents dans les milieux hospitaliers. Dans une moindre mesure, certains parents cherchent également durant ces soirées des conseils et des astuces. Il est à noter que ces échanges de conseils se font aussi dans une étape ultérieure au projet pilote, à savoir quand les parents se dirigent vers des cafés-rencontres organisés par d'autres associations spécialisées. Toutefois, les soirées pour les parents présentent des limites car certains parents ne s'identifient pas aux autres, car ils estiment les difficultés et les MR trop différentes. Enfin, pour les participants aux focus groups T1-T2-T3, la directrice du projet FAC, par son écoute active, offre également un soutien émotionnel important en se préoccupant du vécu et du ressenti des parents.

Enfin, le vécu émotionnel au sein du couple est passablement impacté, selon les retours des parents en T0, T2 et T3. En effet, la maladie fait passer le couple au second plan et la complique, ce qui a pour effet soit de souder le couple, soit de le briser. Certains parents demandent d'ailleurs à ce que le couple soit davantage soutenu. Il est évoqué également une différence de genre dans la répartition des tâches où la femme s'occupe de l'enfant, et où les mères rapportent des conflits concernant l'éducation de l'enfant et des différences importantes dans la capacité à accepter la maladie. Pour les mères, les pères sont davantage dans la pudeur et le tabou.

2.6 Conclusion et constats

Le projet pilote FAC apporte, selon le discours des parents ayant bénéficié du projet, une plus-value considérable en termes d'informations, de soutien psychosocial et de coordination de la prise en charge, en apportant un accompagnement spécialisé avant et après la pose du diagnostic, en favorisant l'échange entre parents, en organisant le travail en réseau et en apportant un soutien émotionnel et informatif par une personne référente connaissant la particularité des difficultés relatives aux MR.

Cette étude qualitative révèle ainsi des difficultés persistantes et des améliorations à apporter dans le suivi des familles, notamment en termes de (poursuite de la) sensibilisation du corps médical aux MR, à la prise en compte de l'expertise parentale, aux enjeux émotionnels dans l'annonce du diagnostic, et à l'importance d'offrir un soutien (informatif et émotionnel) post-diagnostic. Le but est de favoriser l'accompagnement des familles dans une optique de partenariat et d'empowerment. Enfin, une réflexion serait à faire en termes de soutien au couple et à la famille, en tenant compte de la perspective de genre dans la répartition inégales des tâches domestiques et éducatives, et du besoin de répit dans le suivi de l'enfant. A cette fin, il convient d'être attentif à l'information des parents sur les prestations possibles. Pour conclure, les forces du projet sont d'optimiser l'accompagnement des familles grâce à une personne de référence qui est à la fois un pair et une professionnelle sensibilisée à la problématique des MR, et d'offrir des espaces de parole et d'échanges (émotionnels et informatifs) entre parents.

3 Troisième partie : Conclusion et recommandations

3.1 Conclusion

À de nombreux égards, la situation des familles en Suisse est comparable à celle d'autres pays. Une MR va souvent de pair avec une augmentation des besoins chez l'enfant qui s'exprime entre autres par un investissement temporel et financier plus important. L'investissement peut être objectif si l'on dénombre le type et le nombre de tâches que doit accomplir un proche-aidant mais il peut aussi être subjectif si l'on mesure la détresse et les difficultés telles que perçues par les proches-aidants.

Les parents d'enfants atteints de MR ont accès à un certain nombre de ressources publiques ou privées pour subvenir aux besoins spécifiques de leur enfant. Mais ils se voient parfois confrontés à des difficultés pour connaître et faire respecter leurs droits et obtenir les informations qui leur sont nécessaires. Les proches-aidants de personnes malades travaillent souvent à temps partiel, certains doivent arrêter ou baisser le taux de leur activité professionnelle pour répondre aux besoins particuliers de leur enfant. Il est difficile de combiner vie professionnelle et familiale et de trouver les aides nécessaires pour assurer cet équilibre.

Dans quelle mesure le projet pilote « FAC » peut-il satisfaire aux attentes et aux besoins des familles concernées tout en contribuant à l'amélioration de la prise en charge de l'enfant atteint d'une maladie rare ? Et quelle est la contribution du projet pilote à la circulation de l'information et au partage des compétences, à l'amélioration des connaissances, à la formation et l'efficience des professionnels ?

Dans la partie qualitative de cette étude, il apparaît que le projet pilote FAC répond à de nombreux besoins et attentes des parents, en proposant un lieu et, surtout, une personne de référence en termes d'information, d'accompagnement psychosocial et de travail en réseau. Les parents ayant participé au projet pilote souhaitent d'ailleurs que le projet perdure et soit rendu plus visible dans le réseau, notamment hospitalier. Les aides apportées peuvent se synthétiser de la manière suivante :

- **Un soutien informatif en centralisant les connaissances** relatives aux MR et à leur réseau de prise en charge : Les parents du projet pilote FAC expriment un grand soulagement de savoir vers qui se tourner pour trouver conseils et informations sur les MR, ou alors d'être guidés pour savoir où chercher d'autres informations, que ce soit avant ou après la pose du diagnostic. Les informations données leur permettent également de connaître les prestations et le réseau, ainsi que d'être aiguillés et soutenus dans les démarches administratives, financières et juridiques. Ces différents éléments apparaissent comme des besoins pour les parents n'ayant pas participé au projet.
- **Un soutien émotionnel** procuré par la directrice du projet, vue à la fois comme une experte des MR et comme pair ayant vécu des difficultés similaires, et par les soirées d'échanges entre parents et/ou entre grands-parents : Selon une majorité de parents ayant participé au projet pilote FAC, ces espaces de parole permettent de se sentir moins seuls et moins jugés, ainsi que de mieux supporter l'errance médicale, le manque de considération de la part du monde médical et le choc du diagnostic. Les parents n'ayant pas participé au projet expriment d'ailleurs un besoin d'accompagnement psychosocial pour toute la famille durant l'ensemble du processus pour parer à ces difficultés émotionnelles.
- **L'organisation et la coordination du réseau de prise en charge** : Pour les parents ayant participé au projet pilote FAC, la directrice du projet a joué un rôle de référente de la famille, en effectuant non seulement un travail d'orientation et d'organisation du réseau de prise en charge, mais

également de transmission d'informations et de mise en lien des professionnels. Pour les parents n'ayant pas bénéficié du projet, ce travail de transmission et de mise en lien est effectué par eux et les épuise.

Outre les apports du projet pilote FAC, les parents ayant participé à l'étude qualitative relèvent un certain nombre d'enjeux pour l'avenir, à savoir : développer une prise en charge pour la petite enfance ; apporter un soutien au couple ; sensibiliser aux MR le public et les professionnels des domaines médicaux, scolaires et professionnels ; avoir accès à des solutions de répit ; développer des services de proximité ; informer des prestations existantes.

Dans la partie quantitative de cette étude, les difficultés suivantes ont été relevées.

- **L'avenir de l'enfant atteint d'une MR.** L'une des inquiétudes les plus souvent exprimées par les parents concerne l'avenir de leur enfant. Cette inquiétude est particulièrement compréhensible puisque l'évolution d'une MR est rarement connue à l'avance. Ce n'est toutefois pas le seul aspect qui peut expliquer pourquoi les parents craignent pour l'avenir de leur enfant. Les parents y expriment aussi leur peur de vieillir et de ne plus pouvoir faire face physiquement et financièrement aux besoins de leur enfant (Lefley, 1987). La continuité de la prise en charge d'un patient/enfant atteint d'une MR dans les différentes phases de sa vie est donc un aspect important qui passe notamment par l'accompagnement des proches et des familles.
- **La sécurité de l'aide financière.** Les coûts élevés des prises en charges nécessaires pour répondre aux besoins spéciaux des enfants et la diminution fréquente du taux d'occupation professionnelle de l'un des deux parents pour pouvoir s'occuper de l'enfant malade sont deux facteurs qui peuvent affecter le budget familial. Les aides financières apportées par les assurances sociales sont donc importantes pour que les parents puissent répondre aux besoins spéciaux de l'enfant atteint d'une MR. Il est donc important que les parents connaissent leurs droits afin qu'ils puissent notamment effectuer aussi vite que possible les démarches nécessaires auprès des assurances sociales. L'aide d'un professionnel peut s'avérer être nécessaire pour réussir ces démarches.
- **La flexibilité de l'activité professionnelle.** Les proches-aidants de personnes malades diminuent ou arrêtent fréquemment de travailler ce qui impacte le budget familial mais pas uniquement. Il est aussi important de pouvoir concilier le travail et la vie familiale pour éviter la perte de contact avec le monde social et professionnel. Les parents qui s'occupent d'un enfant touché par une MR souhaitent souvent reprendre une activité professionnelle ou avoir plus de flexibilité dans l'exercice de leur activité ; pour cela ils ont besoin d'être orientés vers des solutions de garde et de relève. La sensibilisation des employeurs et de la société face à cette problématique est aussi importante.

3.2 Recommandations

L'étude quantitative a permis d'identifier trois dimensions importantes pour les proches de – et patients (enfants) atteints de MR : la coordination globale des MR, l'accès aux offres et l'offre des services psychosociaux, la médecine et la recherche sur les MR.

- 1) **Développer une coordination globale des MR** : améliorer l'information et l'orientation à tous les niveaux (médecins, thérapies, droits, assurances sociales, etc.) à l'aide d'une structure centralisée, améliorer la coordination des prestations MR.

En Suisse, de nombreuses prestations sont organisées au niveau cantonal et des disparités peuvent exister dans le type d'offres et l'accès à ces offres. Il faut s'assurer que tous les enfants atteints d'une MR bénéficient des mêmes chances quel que soit le canton de domicile des parents et développer les offres là où elles sont manquantes.

- 2) **Développer l'offre des solutions de répit et faciliter l'accès aux ressources existantes** : les solutions de répit sont importantes pour les parents afin d'éviter l'épuisement et pour qu'ils puissent concilier vie familiale et travail ; ces offres manquent à l'heure actuelle. Des offres d'accueil extrascolaire existent mais il faut renforcer l'intégration des enfants atteints de MR dans les structures existantes et les compléter lorsque cela est nécessaire. Afin de garantir l'égalité au niveau suisse, le choix et l'octroi des prestations même en-dehors du canton du domicile devraient être possibles.

Les parents souhaitent améliorer l'état de santé de leur enfant et s'inquiètent des possibilités qui s'offriront à lui dans le futur. Il est essentiel de garantir des solutions adaptées aux besoins de l'enfant dans les domaines thérapeutique, médical, psychologique, éducatif et social afin d'assurer le bien-être et le développement de l'enfant. La recherche internationale peut contribuer à des améliorations des prises en charge.

- 3) **Encourager la recherche médicale sur les MR** : la recherche internationale sur les MR est importante et la Suisse doit y participer. Lorsque des avancées médicales se produisent dans le domaine des MR, la Suisse devrait garantir l'accès à ces avancées afin notamment d'améliorer les traitements (centre de traitement contre la douleur, médicaments, thérapies). Développer la recherche à l'échelle nationale et internationale et développer des spécialisations professionnelles (ou formations continues) spécifiques aux MR.

La société est de plus en plus sensibilisée au handicap mais la sensibilisation par rapport aux MR doit encore être améliorée afin que les parents d'enfants concernés puissent rester professionnellement et socialement intégrés.

Quant à l'étude qualitative, elle appuie, dans l'ensemble, les recommandations issues de l'étude quantitative. En effet, il apparaît nécessaire de disposer d'une structure qui centralise les informations et coordonne les prises en charge des MR, afin de ne plus laisser les parents démunis, que ce soit avant, pendant et après la pose du diagnostic. L'optique est de pouvoir accompagner et soutenir au mieux les parents dans leurs démarches (administratives, juridiques, financières), tout en donnant accès à un soutien psychosocial et à un tutorat par des pairs, pour mieux traverser les étapes et les difficultés inhérentes aux MR (connaissances lacunaires des MR, errance diagnostique, sentiment de solitude et de manque de reconnaissance, incertitudes quant à l'avenir, intégration scolaire puis professionnelle de l'enfant, etc.). En termes de prise en charge, il apparaît nécessaire d'améliorer la collaboration entre

professionnels par la mise en place de réseaux où la transmission d'informations se ferait de manière centralisée et systématique.

Pour améliorer le processus de diagnostic et la prise en charge, il apparaît également nécessaire de renforcer la sensibilisation et la formation des professionnels des domaines socio-sanitaires, scolaires et professionnels aux MR et à leurs enjeux, notamment celui de la considération de l'expertise parentale et de l'annonce du diagnostic. Par ailleurs, l'encouragement à la recherche sur les MR permettrait de pallier les connaissances encore lacunaires de bien des MR.

Enfin, il s'agirait de réfléchir en termes de politiques sociales afin de contrer les obstacles administratifs et financiers, en facilitant le remboursement et la prise en charge des coûts des médicaments et des traitements des MR par l'AI. Il conviendrait également d'améliorer l'intégration scolaire et professionnelle des enfants porteurs de MR.

4 Annexes

Annexe 1 : Activités réalisées durant l'exercice du projet pilote FAC

Informations complémentaires fournies par la responsable du projet pilote FAC		
Activités réalisées sur 32 mois	Nombre de fois	Participants (moyenne ou effectif)
Soirées et séances d'informations pour parents	21	13
Soirées et séances d'informations pour grands-parents	2	13,5
Soirées et séances d'informations pour parents et grands-parents	2	26,5
Soirées pour parents, grands-parents et partenaires du projet FAC	1	46
Total	26	
Séances d'informations		
Conférence sur les tests génétiques pour parents et grands-parents	1	38
Informations sur les prestations d'Emera	1	17
Ecole de l'ADN (UNIL) pour parents et grands-parents	1	15
Conférence pour les proches-aidants	1	16
Présentation de la contribution d'assistance de l'assurance-invalidité	1	11
Soirée d'information sur la fin du projet FAC et la transition vers MaRaVal	1	
Présentation de l'Ecole de l'ADN organisée par l'UNIL	1	
Total	7	
Interventions réalisées et participation à des événements		
Activités de sensibilisation		
Conférences grand public		
Formations des professionnels		
Expertises		
Congrès		
Journées d'études		
Total	52	

Annexe 2 : Liste des services dont les parents ont bénéficié

Services (plusieurs réponses possibles, %)	
Médecins	87
Physiothérapie	67
Logopédie	54
Ergothérapie	50
Crèches-garderies	45
SEI/OEI (service/office éducatif itinérant)	41
Psychomotricité	27
Pro Infirmis	26
Infirmières de soins pédiatriques à domicile	22
BSPE (besoins spéciaux de la petite enfance)	15
Centre médico-social régional	13
Croix-Rouge	10
Insieme	10
Emera	9
Parents d'accueil	9
Service social handicap	5
UAT (unité d'accueil temporaire)	5

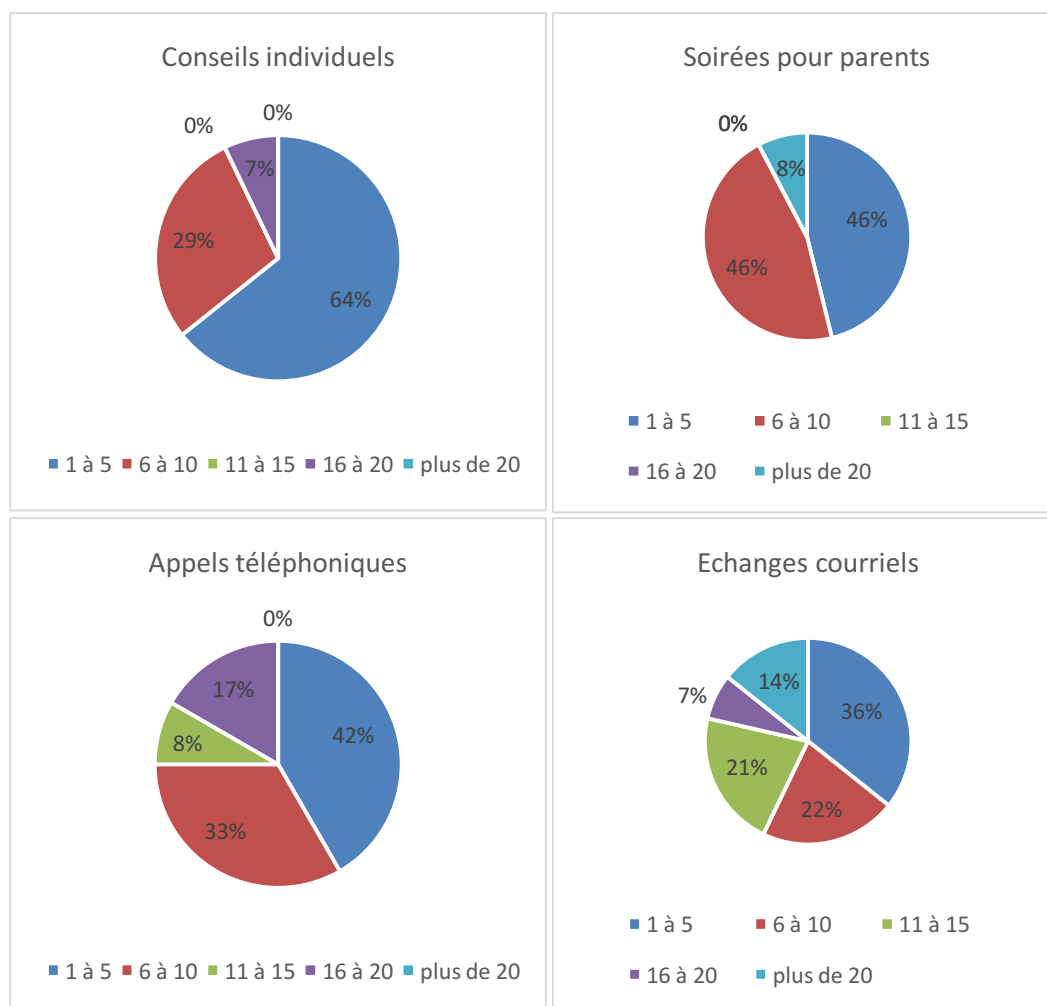
Annexe 3 : Prestations, structures d'aide et de soutien connues des parents

Récapitulatif non exhaustif des prestations, aides et structures de soutien existantes pour les patients atteints d'une MR et les parents d'enfants atteints d'une MR (offre variable suivant les cantons)

Type	
Assurance sociales	AI (mesures médicales, allocation d'impotence, supplément pour soins intenses, contribution d'assistance, moyens auxiliaires)
	Caisses-maladie (LAMal)
	AVS
Services médico-sociaux	Croix-Rouge
	Centre médico-social régional
Services jeunesse et famille	AEMO
	Crèches et garderies
	Unité d'accueil temporaire (UAT)
	Besoins spéciaux de la petite enfance (BSPE)
Education et enseignement spécialisé	Service éducatif itinérant (SEI)
	Ecole spécialisée
	Centre pédagogique pour élèves handicapés de la vue (CPHV)
	Education précoce spécialisée
	SESAP (Service de l'enseignement spécialisé et de l'appui à la formation)
Organisations diverses	Pro Infirmis (Emera en Valais)
	Emera (service social handicap)
	Insieme
	Procap
	Coup d'pouce
	Cerebral
	Kinderspitex (Suisse alémanique)
	ASA Valais
	Fondation Aladin (Suisse alémanique)
	Cap Loisirs
	Entlastungsdienst (service de répit)
Association pour (proche de -) patients atteints de maladies rares	ProRaris
	Angelman Verein Schweiz
	ARPA (Association des Parents d'Enfants Aveugles et Malvoyants)
	ASRIM (Association Suisse Romande Intervenant contre les Maladies neuro-Musculaires)
	Association de parents déficients auditifs ASPEDA et AVPEDA
	Association enfance et maladies orphelines
	Association Le Baluchon (aide à domicile)
	Association Marfan Suisse
	Association romande Trisomie 21 (ART 21)
	Association Xtraordinaire
	DEBRA Schweiz Patientenorganisation für Menschen mit EB
	Elterngruppe Rett Syndrom Schweiz
Fondations	Fondation Cerebral
	Fondation Clair-Bois
	Fondation de Verdeil
	Fondation des aveugles
	Fondation ensemble Genève
	Fondation la Branche
	Fondation Père
	Fondation Progena
Médical et paramédical	Hôpitaux (génétiens, pneumologue, ORL, chirurgie)
	Neuropédiatre
	Médecins spécialistes hors de la Suisse
	Orthopédie
	Orthodontiste
	Infirmières de soins pédiatriques à domicile

Psychologique	Psychologue
	Psychiatres
	Pédopsychiatres
Thérapies	Logopédie
	Ergothérapie
	Physiothérapie
	Psychomotricité
	Ostéopathe
	Acupuncteur
	Thérapie craniosacrale
	Psychothérapie
	Hippothérapie
Service juridique	Prestations d'organisations pour patients
Autres	Méthodes et thérapies de communication (Makaton, Tomatis)
	Ecole privée

Annexe 4 : Aides reçues durant le projet pilote



Charte éthique du Focus Group

Dans le cadre de l'évaluation du projet pilote de ProRaris, vous avez accepté de participer à un groupe de discussion, en tant que parents directement concernés par la problématique de la maladie rare au travers de votre enfant.

Chaque participant décide de s'engager librement dans le groupe après avoir pris connaissance de la charte éthique.

Chaque participant s'engage à respecter les règles communes du groupe :

- **La ponctualité** : Le Focus Group commence et finit à l'heure indiquée. Chaque personne s'engage à être à l'heure car il est difficile de prendre sa place dans un échange qui a déjà débuté, et perturbant pour ceux qui y sont déjà engagés.
- **La confidentialité** : tout ce qui se dit dans le groupe appartient au groupe et ne peut en aucun cas être répété à des personnes extérieures, ou faire l'objet de discussions en dehors du groupe.
- **La liberté** : personne n'est obligé de s'exprimer.
- **L'expression** : chacun parle en son nom propre et s'exprime avec non-violence verbale ou physique. Chacun utilise la première personne, le « je ».
- **Le respect** : chacun a droit à un temps de parole, s'il le souhaite et accepte la non-monopolisation de parole.
- **L'écoute** : Les participants s'écoutent les uns les autres.
- **Le non-jugement** : Il n'y a pas de bonnes ou de mauvaises émotions ou points de vue. Tout ce qui est vécu est acceptable pourvu que l'on parle de soi et non des autres. Dans cet espace d'écoute et d'expression, toute la parole peut être posée et entendue sans faire l'objet de jugement. Si des opinions s'opposent, les arguments contradictoires s'additionneront sans jugement, ni conclusion, ni volonté de prouver une hypothèse plutôt qu'une autre.

Le Focus Group favorise l'émergence de toutes les opinions et permet de collecter les points de vue de chaque participant sous la conduite de professionnels expérimentés : une animatrice et un observateur.

L'animatrice veille à faciliter la discussion entre les participants, maintient le respect des règles et l'esprit de bienveillance. Elle veille à la participation de chacun et propose les thèmes par des questions ouvertes. Certaines questions seront plus sensibles et chacun reste libre d'y répondre ou non.

L'observateur veille à la dynamique du groupe et observe la construction du discours.

Toutes les informations collectées seront traitées de manière anonyme et confidentielle. Un usage sera fait d'un enregistreur afin de restituer toutes les données. Celles-ci seront la propriété des chercheurs et la diffusion de ces informations seront soumises à des règles de confidentialité très strictes.

Annexe 6 : Grille d'entretien lors des focus groups

- Quelle est votre compréhension de la maladie rare ?
- Comment avez-vous vécu la période précédant la pose du diagnostic ?
- Comment avez-vous vécu l'annonce du diagnostic ?
- Quelles sont vos préoccupations, vos difficultés du moment en lien avec la maladie rare ?
- En tenant compte du système social et médical suisse actuel, vous sentez-vous considérés en tant que parents d'enfants porteurs d'une maladie rare ?
- Selon vous, quels sont les avantages ou les manques des politiques sociales ou du système de santé en regard des maladies rares ?
- Quels sont vos besoins, vos attentes actuelles ?
- En quoi l'accompagnement spécialisé est-il de nature à répondre à vos besoins et vos attentes ?
- Comment pouvez-vous décrire et qualifier la collaboration avec les services spécialisés proposant actuellement un accompagnement ?
- Avez-vous quelque chose à ajouter à tout ce qui a été déjà dit ?
- Après ce moment d'échange, comment vous sentez-vous ?

VI RÉFÉRENCES

de Kalbermatten, C. (2014). Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais - Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer ? *Paediatrica*, Vol. 25, No 1, 2014, 24-27

Lanners, R. (2015). Enquête nationale sur la situation actuelle des familles avec un enfant atteint d'une maladie rare : Analyse et discussion des premiers résultats. Fribourg. https://maraval.ch/wp-content/uploads/2019/02/20160402.lanners.fr_.pdf

Lazor R., d'Amato Sizonenko L., Maladies rares et médicaments orphelins : un enjeu de santé publique, *Bulletin des médecins suisses*, 2011;92:28/29

Lefley, Harriet. (1987). The family's response to mental illness in a relative. *New directions for mental health services*. 1987. 3-21. 10.1002/yd.23319873403

Office fédéral de la santé publique (2014). Concept national maladies rares, Berne. <https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html>

Office fédéral de la santé publique (OFPS). Plan de mise en œuvre du concept national maladies rares : <https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html>

Académie suisse des sciences médicales (2014), « Maladies rares » : Domaine d'application d'un concept national et conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de référence