

# **Maladie de Niemann-Pick de type C :**

## **Le parcours diagnostique**

Rapport de l'enquête menée auprès des patients

### **Introduction**

La maladie de Niemann-Pick de type C (NP-C) est une pathologie neurologique progressive rare d'origine génétique. Elle est provoquée par l'accumulation de certains types de lipides (particules graisseuses) dans un certain nombre de tissus de l'organisme, par exemple les cellules nerveuses, en particulier celle du cerveau. La rareté de la maladie (seule une personne sur 120 000 est affectée), associée à la nature et à la chronologie des symptômes très variables, contribue à retarder le diagnostic de la maladie de NP-C pendant de nombreuses années. L'absence de prise de conscience de cette pathologie et de ses symptômes peut impliquer un recours auprès d'un grand nombre de spécialistes différents qui peuvent ne pas établir le lien entre les différents symptômes.

Ce rapport rassemble les résultats d'une recherche dont les patients atteints de la maladie de NP-C et leur famille avaient besoin. Les entretiens menés avec les parents et les soignants de patients atteints de la maladie de NP-C apportent un éclairage sur le parcours diagnostique qu'ils ont dû suivre, l'impact physique et émotionnel que cette révélation a eu sur les familles et l'importance des soutiens apportés avant, pendant et après que le diagnostic de la maladie de NP-C ait été posé.

Un groupe composé de professionnels de santé et de soutien aux patients, bénéficiant tous d'une riche expérience dans le domaine de la maladie de NP-C, a été consulté pour guider la recherche présentée dans ce rapport. Les membres du groupe se présenteront et expliqueront pourquoi ils pensent que les résultats de ce rapport sont si importants et comment ces résultats peuvent être utilisés pour améliorer l'expérience que les patients atteints de la maladie de NP-C pourront connaître à l'avenir.

« Connaître enfin le bon diagnostic a été comme un rayon de soleil — nous avons réellement pu apercevoir la lumière au bout du tunnel ».

Un parent, Royaume-Uni

## Avant-propos

Hans Klünemann, MD PhD

Professeur de psychiatrie, École de Médecine de l'Université de Regensburg, Allemagne

J'ai vu mon premier patient atteint de la maladie de NP-C dans une clinique spécialisée dans les troubles de la mémoire en 1996. C'était une femme âgée d'une quarantaine d'années qui avait été adressée à la clinique avec un diagnostic supposé de maladie d'Alzheimer. Je suis certain que la maladie de NP-C reste souvent non diagnostiquée chez les patients psychiatriques adultes. La formation des médecins sur la maladie de NP-C pourra être extrêmement bénéfique, car elle permettra à ces patients d'accéder aux traitements.

Frits Wijburg

Pédiatre spécialisé dans le métabolisme et Professeur au Centre médical universitaire d'Amsterdam, Pays-Bas

Au cours de ma carrière dans le traitement des maladies métaboliques, j'ai vu de nombreux patients atteints de pathologies métaboliques différentes et j'ai appris que la maladie de NP-C était non seulement l'une des plus sévères, mais malheureusement aussi l'une des plus difficiles à diagnostiquer. Une identification clinique plus précoce est essentielle, car elle permettra de raccourcir ce qui ressemble trop souvent à une odyssee diagnostique interminable, en permettant d'établir un diagnostic dans des délais raisonnables. Ce compte rendu montre clairement l'importance de cet objectif.

Jackie Imrie

Infirmière spécialisée, Maladies de Niemann-Pick (Royaume-Uni)

Ayant apporté depuis plus de 10 ans un soutien actif aux familles confrontées à la maladie de Niemann-Pick, je pense avoir une expérience intéressante à partager avec le comité scientifique. Les résultats de l'enquête témoignent de ce que moi-même, d'autres professionnels et les familles disons depuis de nombreuses années, et heureusement nous pouvons agir grâce à ces résultats concrets. Toutes les familles ne souhaitent pas entrer en contact avec des groupes de soutien, mais nous devons être en mesure d'offrir une certaine forme de soutien pour répondre à leurs besoins. Il est indispensable que les professionnels et les familles agissent en commun pour améliorer la prise de conscience de la maladie de Niemann-Pick, dans l'espoir de diminuer le délai avant le diagnostic pour la plupart des familles.

Bruno Bembi

Pédiatre et généticien, Directeur du Centre coordinateur régional pour les maladies rares, Hôpital universitaire « Santa Maria della Misericordia », Italie

Les maladies rares sont fréquemment diagnostiquées et traitées de manière insuffisante. Cela est particulièrement vrai pour la maladie de NP-C qui se manifeste par des tableaux cliniques très hétérogènes. C'est la raison pour laquelle il est tellement important de former les professionnels de santé et les parents sur l'évolution de cette maladie, et sur l'impact d'un parcours diagnostique interminable pour les patients et leur famille. Il faut espérer que ce compte rendu jouera un rôle important dans la formation sur la maladie de NP-C et permettra une meilleure compréhension de la maladie.

Jim Green

Président, Niemann-Pick Disease Group (UK), NPDG (UK) , Coordinateur, International Niemann-Pick Disease Alliance, (INPDA)

Le recueil et la communication des résultats d'une enquête menée auprès des patients atteints de la maladie de Niemann-Pick de type C étaient demandés depuis longtemps. Impliqué pour ma part dans ce domaine depuis 20 ans, je pense que ce rapport aidera les patients et leur famille à se sentir moins isolés grâce à la reconnaissance des problèmes auxquels ils ont à faire face. Je pense également qu'il souligne clairement les raisons pour lesquelles les professionnels et les réseaux de soutien doivent explorer tous les moyens possibles de collaborer entre eux afin d'améliorer le diagnostic, le traitement et le soutien. Je suis particulièrement satisfait que ce rapport mette en évidence les problèmes soulevés qui sont universels et non limités par les frontières nationales. J'espère que la lecture de cette enquête permettra d'améliorer la compréhension de la maladie et par conséquent d'aider les personnes qui y sont confrontées ainsi que celles qui doivent la prendre en charge.

Sergio Vidal

Directeur et membre du comité médical de la Fondation espagnole pour la maladie de Niemann-Pick

(Fundación Niemann Pick de España)

J'ai souhaité avoir la possibilité de partager mon expérience personnelle d'abord en tant que membre actif d'une organisation de soutien, mais surtout en tant que père d'un enfant atteint de la maladie de NP-C. La maladie de NP-C affecte les patients du monde entier en exerçant le même impact émotionnel et physique, comme le montre ce rapport. Cette enquête est très importante, car c'est la première fois que la réalité de la maladie à laquelle sont confrontés les associations de patients, les patients eux-mêmes et leurs proches sera examinée et présentée dans un rapport. Les professionnels de santé doivent utiliser ces connaissances pour se former eux-mêmes et informer d'autres personnes sur la maladie, ses symptômes, la manière d'aboutir à un diagnostic précoce et les bénéfices que ce dernier apporte. Pour les patients et les soignants, ce rapport souligne l'importance de l'établissement d'un diagnostic, et le rôle que les associations de patients peuvent jouer dans le soutien au patient et à sa famille.

## **Qu'est-ce que la maladie de Niemann-Pick de type C ?**

La maladie de NP-C est une maladie génétique rare caractérisée par des symptômes neurologiques évolutifs provoqués par l'accumulation de certains lipides (particules graisseuses) en trop grande quantité qui entraînent des effets nocifs au niveau des cellules du corps entier. La présence de ces lipides est particulièrement importante dans les cellules nerveuses, en particulier dans le cerveau. Cependant, les symptômes précoces n'affectent généralement que le foie et la rate (voir Tableau 1).

**Tableau 1. Explication des termes techniques des symptômes de la maladie de NP-C 1,2**

## **Symptômes non neurologiques**

Augmentation du volume du foie (hépatomégalie)

Jaunisse (ictère) chez les nouveau-nés

Augmentation du volume de la rate (splénomégalie)

## **Symptômes neurologiques**

Problème au niveau des mouvements des yeux (paralysie supranucléaire verticale du regard ou ophtalmoplégie supranucléaire verticale)

Troubles de l'équilibre (ataxie)

Problèmes dans le traitement ou la mémorisation des informations (dysfonctionnement cognitif)

Difficulté à déglutir (dysphagie)

Élocution perturbée et irrégulière (dysarthrie)

Contraction musculaire prolongée (dystonie)

Épisode de faiblesse musculaire brutale (cataplexie gélastique)

La maladie de NP-C est une affection caractérisée par une large variété de symptômes neurologiques s'aggravant en sévérité et ayant des conséquences sur la qualité de vie au cours des étapes tardives de la maladie. Le rythme auquel la maladie se développe est très variable d'un patient à l'autre. Les symptômes peuvent être différents et comprendre tout ou partie de la liste suivante : problèmes au niveau des mouvements des yeux, élocution perturbée et irrégulière, troubles de l'équilibre, difficultés à déglutir, contractions musculaires involontaires prolongées, crises convulsives, problèmes de mémorisation ou de traitement des informations pouvant finalement conduire à une démence complète. <sup>1,2</sup> Il s'agit d'une maladie héréditaire qui peut apparaître chez les jeunes enfants, ou au contraire tardivement à l'âge adulte. Le plus souvent, les premiers symptômes apparaissent vers le milieu ou la fin de l'enfance, les jeunes patients affectés apparaissant maladroits et victimes de chutes fréquentes. <sup>1,2</sup>

### **Qui est affecté par la maladie de NP-C ?**

On estime que la maladie de NP-C affecte environ une personne sur 120 000 en Europe occidentale ;<sup>3</sup> cependant, cette proportion est vraisemblablement sous-estimée dans la mesure où la large variété des symptômes laisse fréquemment cette maladie non détectée. <sup>1</sup>

### **Quelles sont les causes de la maladie de NP-C ?**

La maladie de NP-C est une maladie héréditaire qui se déclenche lorsque les deux parents sont porteurs d'un gène défectueux responsable de la maladie de NP-C (transmission sur le mode autosomique récessif \*). Les porteurs, dont le patrimoine

généétique comporte un gène « normal » et un gène défectueux responsable de la maladie de NP-C, ne présentent généralement aucun symptôme. Avec ce type de maladie héréditaire, il existe 25 % de risques que chacun des enfants de parents portant tous les deux le gène défectueux responsable de la maladie de NP-C développe une maladie de NP-C et manifeste des symptômes. Il existe 50 % de chances qu'un enfant ne soit pas affecté par la maladie, mais soit porteur du gène défectueux, et puisse éventuellement transmettre ce gène (et non la maladie) à ses propres enfants à l'avenir (voir Figure 1 de la page 5).

### **Comment la maladie de NP-C peut-elle être diagnostiquée ?**

Le diagnostic de la maladie de NP-C est assez complexe. La maladie est rare, et elle se manifeste par une large variété de symptômes ; chez certains patients, seuls quelques symptômes légers peuvent être mis en évidence. Par conséquent, la maladie de NP-C fait fréquemment l'objet d'un diagnostic erroné ou peut passer inaperçue pendant de nombreuses années. <sup>1</sup> Un diagnostic de certitude de la maladie de NP-C nécessite des tests complexes, qui ne peuvent être réalisés que dans un nombre limité de centres spécialisés. Heureusement, de nouveaux tests diagnostiques en développement pourraient faciliter le diagnostic de la maladie de NP-C à l'avenir. Les tests biologiques actuels utilisés pour confirmer un diagnostic de maladie de NP-C sont notamment les suivants : <sup>1</sup>

- Biopsie cutanée pour recueillir des cellules qui seront ensuite mises en culture pendant plusieurs semaines afin de mettre en évidence l'accumulation des particules de graisse dans des cellules ;
- Tests génétiques destinés à rechercher les gènes affectés (mutations) responsables de la maladie de NP-C.

\* Un mode de transmission autosomique récessif est un schéma de transmission héréditaire dans lequel deux gènes défectueux sont nécessaires pour que la maladie s'exprime.

### **Comment la maladie de NP-C peut-elle être prise en charge ?**

Il n'existe aucun traitement curatif de la maladie de NP-C et, jusqu'à une période récente, la prise en charge reposait principalement sur le traitement des symptômes individuels et des mesures de soutien. Par exemple, des antiépileptiques sont administrés pour les crises convulsives, des anticholinergiques pour les problèmes concernant les mouvements musculaires, des antidépresseurs pour la faiblesse soudaine ou la défaillance musculaire et la kinésithérapie pour contribuer au maintien de la mobilité. <sup>1,2</sup> Les patients et les soignants doivent également connaître le risque de complications secondaires, notamment les infections pulmonaires et la constipation sévère, afin de prendre les mesures permettant de les prévenir. <sup>2</sup> Il existe aujourd'hui un traitement spécifique de la maladie de NP-C permettant la prise en charge des symptômes neurologiques de la maladie. <sup>4</sup>

### **Comment la maladie de NP-C affecte-t-elle la qualité de vie ?**

La maladie de NP-C exerce un impact considérable sur la qualité de vie des patients, de leur famille, et de leurs soignants. Pour les patients, la maladie de NP-C affecte aussi bien la scolarité que l'activité professionnelle. <sup>1</sup> La nature évolutive de la maladie (déclin progressif) entraîne chez les enfants des difficultés croissantes à

l'école, qui aboutissent à la quasi-impossibilité de participer aux activités de loisirs et sociales. Chez l'adulte, la capacité à travailler ou à conduire des véhicules sera progressivement limitée de façon sévère et, lorsque les patients perdront leur indépendance, ils dépendront d'autant plus des membres de la famille pour obtenir le soutien dont ils ont besoin.

## **Figure 1 : Transmission héréditaire de la maladie de NP-C**

### **Quelle est la nature de l'enquête sur la maladie de NP-C menée auprès des patients ?**

L'enquête sur la maladie de NP-C auprès des patients apporte un nouvel éclairage sur les complexités du diagnostic de la maladie de NP-C du point de vue du patient. Les parents et les soignants de six pays ont partagé l'expérience de leur parcours jusqu'au diagnostic, de l'impact émotionnel sur la famille et de l'importance d'un soutien permanent pour favoriser une meilleure prise de conscience de la maladie de NP-C.

#### **Comment cette recherche a-t-elle été menée ?**

Des entretiens approfondis ont été réalisés dans l'environnement familial avec des parents ou des soignants représentant 26 familles comprenant au moins un membre chez lequel une maladie de NP-C a été diagnostiquée. Au total, 28 patients atteints de la maladie de NP-C âgés de 3 à 36 ans ont participé à cette enquête : 11 de sexe masculin et 17 de sexe féminin. Deux familles comportaient plusieurs membres atteints de la maladie de NP-C, et les entretiens qui ont été menés avec elles ont porté plus spécialement sur le premier membre chez lequel le diagnostic a été posé, dans la mesure où, dans la majorité des cas, le diagnostic du deuxième membre atteint a généralement été plus facile compte tenu des antécédents familiaux et de l'expérience recueillie. Afin d'apporter une vision du plus grand nombre d'expériences possibles, des familles du Royaume-Uni, de France, d'Allemagne, d'Italie, d'Espagne et des Pays-Bas ont participé à cette recherche. Celle-ci a été menée par l'Insight Research Group en janvier et en février 2010.

L'objectif de cette recherche a été de comprendre les différents aspects du diagnostic :

- L'expérience des parents ou des soignants concernant le parcours ayant mené jusqu'au diagnostic peut contribuer à améliorer la prise de conscience de la maladie de NP-C, et ainsi réduire le délai nécessaire pour aboutir à un diagnostic ; et par conséquent mettre en œuvre une prise en charge efficace de cette pathologie.
- L'impact émotionnel de la maladie de NP-C du point de vue du patient ou du soignant et les bénéfices obtenus lorsqu'un diagnostic a enfin été posé et que le patient a pu accéder à un soutien.
- Déterminer s'il existe des différences entre les différents pays vis-à-vis du parcours ayant mené au diagnostic, de son impact émotionnel et des bénéfices qui ont pu en être retirés, afin de déterminer si les expériences et les pratiques pourraient être partagées.

# Résultats : Comprendre les symptômes de la maladie de NP-C

## Les trois types de patients atteints de la maladie de NP-C

Les entretiens menés avec les parents et les soignants ont confirmé que le parcours jusqu'au diagnostic de la maladie de NP-C était long et difficile. Les symptômes sont variables, ils ne sont pas spécifiques de la maladie et, souvent, ils apparaissent et sont mis en évidence à des périodes différentes. Le délai moyen entre l'apparition de symptômes notables jusqu'au diagnostic chez les familles interrogées est légèrement supérieur à cinq ans. Cependant, la recherche menée auprès des patients a permis d'identifier trois types spécifiques \* et de les classer selon les symptômes présentés par les patients et selon le délai jusqu'au diagnostic (voir Tableau 2 sur la page 7).

\* C'est-à-dire basés sur la terminologie des personnes ayant répondu ainsi que sur l'analyse et l'interprétation des données.

## Tableau 2 : les trois types de patients atteints de la maladie de NP-C

Symptômes typiques exprimés par le patient

Parcours type jusqu'au diagnostic

Raison ayant pu retarder le diagnostic

### Symptômes viscéraux (classiques)

L'enfant naît avec des « symptômes classiques » de la maladie de NP-C, tels que l'augmentation du volume du foie ou de la rate et/ou une jaunisse.

Généralement diagnostiqué rapidement après la naissance, en particulier si les symptômes sont sévères

Les symptômes classiques ne sont pas spécifiques de la maladie de NP-C, et ils peuvent ne pas être identifiés ou suivis, dans la mesure où ils diminuent spontanément avec le temps, et qu'il peut s'écouler de nombreuses années avant que d'autres symptômes ne se développent, laissant ainsi passer une opportunité de diagnostiquer la maladie de NP-C

### Difficultés d'apprentissage

L'enfant commence à avoir des difficultés de coordination, il chute fréquemment et ses performances scolaires sont faibles

Souvent diagnostiquée à tort comme une dyslexie (problème de lecture) ou une dyspraxie (difficultés pour prévoir et coordonner les mouvements)

La famille peut consulter différents spécialistes (notamment neurologues, pédiatres, neuro-pédiatres, spécialistes du métabolisme, hépatologues, psychiatres et

psychologues éducatifs) pendant plusieurs années avant que la maladie de NP-C ne soit identifiée

### **Symptômes psychiatriques**

Le patient développe des « symptômes psychiatriques », notamment des hallucinations, un comportement agressif ou une paranoïa, généralement pendant l'adolescence

Généralement diagnostiqué à tort comme une schizophrénie, de l'autisme ou un trouble bipolaire

L'absence de symptômes physiques conduit souvent le patient à être confiné dans des structures de prise en charge psychiatriques soit de manière permanente soit jusqu'à ce que les symptômes physiques commencent à apparaître et que le diagnostic initial soit remis en cause.

### **Symptômes viscéraux (classiques)**

La recherche menée auprès des patients a établi que le délai avant le diagnostic chez ceux présentant des « symptômes classiques » était approximativement de neuf mois. L'augmentation de volume du foie ou de la rate et/ou une jaunisse à la naissance sont souvent identifiées comme constituant un problème, en particulier pour les formes sévères, et la famille est immédiatement dirigée vers un spécialiste des maladies hépatiques. Le diagnostic de la maladie de NP-C peut être confirmé lorsque le spécialiste a éliminé les autres affections. Occasionnellement, le diagnostic est confirmé immédiatement par des analyses biochimiques ou génétiques.

« Lorsque mon enfant est né, elle souffrait d'une autre maladie – une infection à cytomégalovirus. Elle paraissait avoir une jaunisse, mais ce n'était pas le cas. Nous sommes rentrés chez nous malgré son faible poids, mais son ventre était très gonflé. J'étais très inquiet, mais un autre médecin m'a dit que tout allait bien, et que cela était dû au fait qu'elle était très mince. Je l'ai ramenée à l'hôpital quand elle avait trois mois et demi, et le médecin m'a dit qu'elle devait être hospitalisée, car il ne savait pas quel était le problème. Elle a été hospitalisée pendant deux mois, elle a été maintenue sous oxygène pendant très longtemps jusqu'à ce qu'elle récupère et que l'infection par cytomégalovirus soit guérie. Ils ont décidé de l'opérer pour lui retirer la rate, car elle était très endommagée, et c'est à ce moment là qu'ils se sont aperçus... Mais au moins, le diagnostic a été fait précocement ».

Un parent, Allemagne

### **Difficultés d'apprentissage**

Tous les symptômes ne sont pas identifiés dans la petite enfance. Un problème physique peut passer inaperçu jusqu'à ce que l'enfant présente des « difficultés d'apprentissage » à l'école, le plus souvent lorsqu'il est âgé de quatre à huit ans, mais parfois plus tard. Ces symptômes sont similaires à la dyslexie et à la dyspraxie, ou encore à des difficultés scolaires générales, mais le déclin progressif peut être difficile à mettre en évidence, en particulier dans l'environnement familial. Un parent ou un professeur peut observer des difficultés de mémorisation et d'apprentissage,



un manque de coordination, une très grande fatigue ou des chutes fréquentes, mais le problème n'est généralement identifié que lorsque l'enfant accumule un retard important par rapport à ses camarades ou que des compétences acquises sont perdues.

### **Symptômes psychiatriques**

Les patients présentant des symptômes psychiatriques sont ceux dont le parcours jusqu'au diagnostic est le plus long, certains consultent des généralistes, des psychologues et des psychiatres jusqu'à 19 ans avant que la maladie de NP-C ne soit identifiée. Certains patients passent de nombreuses années à recevoir des cours particuliers et des conseils par des psychologues pour des difficultés d'apprentissage. Les symptômes psychiatriques, notamment une psychose (se traduisant par exemple par des hallucinations ou des délires), apparaissent le plus souvent pendant l'adolescence avant que des symptômes physiques ne soit observés, et ils sont fréquemment considérés à tort comme les manifestations d'une schizophrénie, d'un autisme avec des caractéristiques psychotiques ou d'un trouble bipolaire.

« En tant que parents, un grand nombre de choses nous ont échappé ; par exemple, il n'était plus en mesure de tenir correctement sa fourchette ou de soulever une tasse. Tandis que d'autres auraient noté cela, nous pensions qu'il voulait simplement imiter son petit frère afin d'attirer l'attention ».

Un parent, Allemagne

« ... enfin, l'instituteur du cours élémentaire a recommandé que nous voyions un spécialiste, aussi nous sommes allés dans un centre et avons consulté un psychologue. Il a diagnostiqué des difficultés d'apprentissage. Nous sommes allés voir un psychiatre, celui-ci l'a traité pour une anxiété, puis, nous avons réalisé que ce traitement pour l'anxiété n'avait aucun effet, et que, au contraire, il était beaucoup moins réceptif et beaucoup plus lent... »

Un parent, Espagne

## **Résultat : Le parcours jusqu'au diagnostic**

### **Le cycle des soins ordinaires**

Le premier contact médical pour les patients dont les symptômes ont été négligés à la naissance est généralement le médecin généraliste ou le pédiatre qui n'a pas ou peu été confronté à la maladie de NP-C. Leurs symptômes sont difficiles à distinguer de ceux généralement présentés par des élèves « lents » ou « maladroits », et sont rarement considérés comme sérieux. Souvent, les parents craignent de réagir de manière excessive, en particulier s'il s'agit de leur premier enfant. Certaines des personnes interrogées ont indiqué que leurs sentiments pouvaient être aggravés par la communauté médicale qui, lorsqu'elle était incapable d'identifier une maladie physique pour expliquer les symptômes, pouvait se décharger sur les patients en les qualifiant d'hyperanxieux ou de névrotiques. Ces expériences sont traumatisantes pour les familles, et peuvent entraîner des sentiments de colère et de défiance envers le corps médical.

Ce n'est que lorsque des symptômes physiques sévères apparaissent, par exemple

des crises convulsives ou une cataplexie (un épisode de faiblesse musculaire soudaine déclenchée par des émotions fortes, comme le rire, la colère ou la surprise) que le patient est alors adressé à un spécialiste. L'ensemble de ces événements constitue le cycle des soins ordinaires, qui n'est rompu que lorsque les symptômes deviennent plus sévères, lorsqu'il se produit un autre épisode majeur ou si le patient rencontre un médecin familiarisé avec les maladies métaboliques, le plus souvent totalement par hasard.

Chez les patients présentant principalement des symptômes psychiatriques, les symptômes physiques sous-jacents de la maladie de NP-C peuvent être masqués. Le comportement du patient peut être considéré à tort comme une volonté d'attirer l'attention ou provoqué par des problèmes familiaux à l'origine des symptômes. Le médecin généraliste ou le pédiatre aura souvent tendance à adresser le patient à des confrères pour une maladie mentale ou des troubles émotionnels. Certains symptômes, notamment les hallucinations, les comportements agressifs ou une élocution incohérente, conduisent généralement à recommander rapidement la consultation auprès d'un psychiatre et la mise en œuvre d'un traitement pour schizophrénie ou trouble bipolaire.

### **Accès aux médecins spécialistes**

Les résultats de cette étude menée auprès des patients ont confirmé que le délai pour accéder aux médecins spécialistes et la nature des soins prodigués variaient de façon considérable chez les patients atteints de la maladie de NP-C. Chaque patient peut consulter plusieurs spécialistes différents avant qu'une recherche diagnostique de la maladie ne soit entreprise. Chez les patients présentant des symptômes classiques, leur identification à la naissance conduit à adresser le patient à un spécialiste des maladies du foie qui pourra diagnostiquer la maladie de NP-C très rapidement. Lorsque ces symptômes sont négligés, les patients restent dans le circuit des soins ordinaires, et ne sont adressés à des médecins spécialistes que lorsque les symptômes individuels deviennent sévères. Dans certains cas, les patients sont pris en charge par plusieurs spécialistes simultanément, la plupart d'entre eux n'ayant que peu de considération pour les conséquences des symptômes en dehors de leur spécialité. Le tableau clinique global du patient est perdu dans la mesure où les informations générales ne sont pas partagées entre les services, et les parents n'établissent pas de rapport entre des symptômes apparemment indépendants les uns des autres. L'absence de liste de vérification des symptômes permettant d'identifier une maladie métabolique entraîne pour les patients une longue attente avant qu'un diagnostic ne puisse être posé.

« ... J'avais l'impression que personne ne me prenait au sérieux. J'ai réellement dû taper du poing sur la table pour que quelqu'un fasse attention à moi. J'ai insisté sur le fait que mon fils avait besoin d'aide pour son pied, mais les autres ne voulaient pas l'admettre. Je veux dire par là qu'en tant que mère je savais parfaitement si l'état de son pied empirait ou non. Alors j'ai réellement dû faire des demandes plus insistantes. J'ai même menacé de mettre moi-même son pied dans le plâtre s'ils ne voulaient pas m'aider ».

Un parent, Allemagne

Les patients recevant des soins psychiatriques ont déjà un « diagnostic » prenant en compte un certain nombre de symptômes. Par conséquent, le patient peut rester

soigné en psychiatrie, et consulter une série de spécialistes des maladies mentales qui n'ont aucune raison de suspecter une erreur de diagnostic. Ce n'est que lorsque les symptômes physiques apparaissent et jettent un doute sur le diagnostic initial, que l'éventualité d'une maladie physique grave est prise en compte.

D'une manière générale, un diagnostic précoce de la maladie de NP-C repose sur le fait que les différents symptômes isolés, qui surviennent progressivement, sont reliés les uns aux autres ce qui permet d'aboutir à une suspicion de maladie de NP-C. Chez les spécialistes, il semble que les neurologues jouent un rôle central, s'appuyant souvent sur des détails révélateurs et confirmant la maladie de NP-C par des analyses biologiques, c'est-à-dire des tests génétiques ou un test histologique et biochimique effectué sur une biopsie cutanée.

« La nécessité d'un diagnostic plus précoce est permanente, à cause de la progression de la maladie et de la mortalité précoce. Plus le diagnostic est établi rapidement, mieux c'est : la possibilité de traitement est plus grande. Le diagnostic pose un problème, car les symptômes sont extrêmement variés, et souvent les spécialistes n'ont jamais vu un patient présenter de tels symptômes, et ils n'ont aucune idée du diagnostic. Il faut effectuer des recherches très spécifiques pour le découvrir ».

Un professionnel de santé

### **Sept ans pour établir le diagnostic et aucun soutien disponible**

Mary \*\*avait 19 ans lorsque le diagnostic de la maladie de NP-C a été posé. Bien qu'elle ait tout d'abord montré des symptômes d'inattention et de maladresse, car elle laissait tomber les objets lorsqu'elle avait 12 ans, ils ont été attribués à une atrophie cérébrale. Ce n'est que lorsqu'un diagnostic de maladie de NP-C a été établi chez un parent proche cinq ans plus tard que la famille a pensé à effectuer des tests génétiques, et a trouvé la cause réelle des symptômes de Mary. À ce moment-là, elle était trop âgée pour recevoir des soins en pédiatrie, et aucun centre spécialisé n'était disponible. L'absence de connaissances sur la maladie a eu pour Mary les conséquences suivantes : d'une part elle n'a reçu aucun traitement, et d'autre part aucun soutien ne lui a été proposé ni à sa famille.

Mary a désormais 28 ans, et elle est incapable d'effectuer une activité quelconque par elle-même ; elle a des problèmes pour dormir et pour manger et a besoin de soins 24 heures sur 24. Bien que ses parents aient été en mesure d'organiser un certain nombre de soins à domicile, ils n'ont pas pu continuer et ont dû trouver un accès à un centre de jour, ils assument désormais tous les aspects des soins de leur fille par eux-mêmes.

« Avant qu'elle n'aille dans ce centre, quelqu'un venait à domicile pour lui administrer son traitement – kinésithérapie et logopédie –... Mais lorsqu'elle a commencé à être traitée dans le centre, elle a perdu ses droits aux soins à domicile, aussi nous avons dû choisir : soit l'un soit l'autre ».

\*\* Le nom de la patiente a été changé pour des raisons de confidentialité

## Résultats : Impact émotionnel d'un diagnostic de la maladie de NP-C

Selon les parents et les soignants interrogés, la confirmation d'un diagnostic de la maladie de NP-C entraîne un impact émotionnel considérable sur la famille du patient. Ils connaissent toute sortes d'émotions, souvent aggravées par la longueur et les épreuves du parcours ayant mené au diagnostic, ainsi que le manque permanent de soutien. Les délais indiqués par les patients et les soignants participant à cette enquête témoignent des hauts et des bas émotionnels que les familles doivent subir dans l'attente d'un diagnostic. Les patients et soignants décrivent ce processus comme une série d'obstacles le long d'un parcours. Dans l'exemple présenté sur la Figure 2, l'accès à une équipe de soutien complet et à un ensemble de soins lors du diagnostic a constitué le seul facteur réellement positif.

### Figure 3 : Impact émotionnel d'un diagnostic de la maladie de NP-C

Une fois le diagnostic fait, les patients et les soignants ressentent un certain nombre d'émotions fortes (voir Figure 3). Même si le diagnostic supprime l'incertitude, il représente toujours une charge émotionnelle considérable, qui peut conduire à des sentiments dévastateurs et désespérés liés à la perte d'un enfant et de tous les rêves d'avenir qui l'accompagnent.

Pour certains, cette révélation apporte un certain soulagement dans la mesure où la maladie de leur enfant n'est plus un mystère. Les stigmates d'un enfant « méchant » ou d'une mère « abusive » s'effacent, et ils peuvent enfin avoir accès à un soutien ou à des services. Cependant, pour les parents dont l'enfant ne montre que des symptômes légers ou pour lesquels des diagnostics moins sévères ont été envisagés, celui de la maladie de NP-C constitue un choc terrible.

« J'avais l'estomac totalement noué et j'étais anéanti d'apprendre que l'un de mes enfants avait une telle maladie ».

Un parent, Royaume-Uni

Apprendre enfin la nature du problème peut entraîner des sentiments importants de frustration vis-à-vis des experts qui sont passés à côté de la maladie de l'enfant. Ces sentiments sont aggravés lorsqu'un soutien n'est pas immédiatement disponible ou lorsque des informations complexes sont fournies trop rapidement ou sans ménagement, laissant les parents désemparés et ne sachant vers qui se tourner pour obtenir davantage d'informations et d'aide.

« Le fait d'apprendre que notre enfant était atteint de la maladie de NP-C a été une véritable bombe atomique ».

Un parent, France

Des sentiments de culpabilité sont également fréquents chez les parents et les soignants, car ils regrettent d'avoir perdu autant de temps avec leur enfant ou réalisent peut-être qu'ils l'ont puni inutilement ou qu'il a été contraint à se débattre dans le circuit éducatif normal. Ils peuvent également considérer que, d'une certaine

manière, ils sont responsables de la situation dans la mesure où il s'agit d'une maladie héréditaire.

Toutefois, dans leur grande majorité, les parents et les soignants développent un sentiment de détermination pour atteindre la meilleure qualité de vie possible pour leur enfant ou les membres de la famille, et rassemblent des informations et obtiennent un soutien d'où qu'il vienne. Pour beaucoup, une détermination inflexible leur a tout d'abord permis d'obtenir un diagnostic ; aussi, ils sentent maintenant qu'ils ne peuvent plus abandonner.

« Cela [le diagnostic] a été comme un château de cartes qui s'effondrait. En particulier lorsque vous tapez « maladie de Niemann-Pick de type C » sur votre moteur de recherche. Vous découvrez de quoi il s'agit et vous pensez tout de suite : mon Dieu, pourquoi est-ce que cela m'arrive à moi ? »

Un parent, Allemagne

### **Des années passées d'erreurs de diagnostic en diagnostic constituent un parcours long et difficile**

Michael \*\* présentait un faible poids et un abdomen proéminent lorsqu'il est né, mais ces symptômes ont été négligés à cette époque. Bien que sa mère ait exprimé des préoccupations au sujet de son développement lorsqu'il avait trois ans, ce n'est qu'à l'adolescence que sa famille et lui ont commencé leur parcours jusqu'au diagnostic. Entre l'âge de 15 et 24 ans, Michael a été traité en soins psychiatriques pour des délires et des phobies, jusqu'à ce qu'un diagnostic de schizophrénie soit posé.

Il a passé quatre ans dans un centre de soins pour enfants autistes à 300 km du domicile familial mais, lorsque ces symptômes se sont aggravés et qu'il est devenu dépendant d'un fauteuil roulant, les soins ne pouvaient plus être prodigués à cet endroit. Un diagnostic de la maladie de NP-C a finalement été posé à l'âge de 24 ans, après une recommandation faite par hasard de la part d'un psychiatre d'aller consulter un neurologue. Il a désormais 30 ans, et ses parents lui fournissent des soins palliatifs à plein temps à domicile. Sa mère pense que pour arriver à ce diagnostic le parcours a été long et difficile, et elle s'est sentie particulièrement seule dans son combat.

« Lorsqu'il avait trois ans, je pensais qu'il n'allait pas bien, que cela n'était pas grave, mais je sentais que cela n'était pas normal. Lorsqu'il a eu cinq ans, nous avons vu un psychologue, car j'étais préoccupée. Ils ont dit que j'étais une maman qui s'inquiétait de trop. C'était la faute de la mère. Même nos amis, dont certains étaient psychologues, rééducateurs, ou psychiatres ont simplement dit : « Tout va bien, laisse-le tranquille ». La situation est restée telle quelle pendant très longtemps et cela a créé de réelles tensions. Son diagnostic n'a été posé qu'à l'âge de 24 ans ».

\*\* Le nom du patient a été changé pour des raisons de confidentialité

### **Résultat : L'intérêt de poser un diagnostic**

Toutes les familles interrogées, que le diagnostic de la maladie de NP-C ait été établi rapidement ou tardivement, ont insisté sur le fait qu'un diagnostic précoce aidait non seulement les à accéder à un soutien, à des groupes de patients et à un

traitement approprié plus tôt, mais surtout, qu'un diagnostic précoce les aidait à se préparer émotionnellement et physiquement à l'avenir de leur enfant. Ils avaient également la possibilité de passer davantage de temps avec leur enfant, dans de bonnes conditions, et ce, avant que la maladie ne progresse : par exemple en donnant la priorité aux vacances et en prévoyant l'avenir.

### **La lutte pour l'accès aux soins pour un patient atteint de la maladie de NP-C**

Prendre soin d'un enfant ou d'un adulte gravement malade impose une charge physique et émotionnelle extrêmement lourde aux familles des patients. Les mères prodiguent généralement les soins à plein temps, recherchant les services disponibles, essayant d'intégrer le malade dans des programmes d'aide, et coordonnant les efforts auprès de différentes équipes de soins de santé. Un grand nombre d'entre elles indiquent que cette lutte pour apporter des soins 24 heures sur 24 devient de plus en plus pénible au fur et à mesure que les symptômes s'aggravent et que leur enfant est plus âgé et plus lourd. Ces soins sont émotionnellement épuisants, à la fois pour les relations entre époux et vis-à-vis des soins et des échanges avec les autres enfants. Les frères et les sœurs deviennent plus indépendants et dans certaines familles, prennent la fonction de soignants réguliers.

### **Importance du soutien**

Le soutien apporté lors du diagnostic varie à la fois entre les différents pays et à l'intérieur des frontières, y compris au niveau de la recherche. Le niveau général de soutien semble d'une manière générale le plus élevé au Royaume-Uni, où il est disponible immédiatement, alors même que la maladie de NP-C n'est que suspectée. Les parents reçoivent des informations et ont accès à des services infirmiers spécialisés. Dans d'autres pays, les parents ou les soignants sont fréquemment mis en rapport avec une association de patients lors du diagnostic, mais ils doivent souvent chercher un soutien et des informations par eux-mêmes. Peu de familles ont accès à des travailleurs sociaux, aux soins à domicile, à des aménagements du foyer ou à des périodes de répit, et elles soulignent que, sans contact régulier avec des associations de patients ou avec leur propre réseau de soutien, elles doivent tout assumer par elles-mêmes.

### **Les réseaux de soutien aident les soignants à faire face**

Simon \*\* maintenant âgé de 18 ans a appris qu'il était atteint de la maladie de NP-C il y a quatre ans. Ses symptômes sont tout d'abord apparus vers l'âge de 5 ou 6 ans. Le médecin généraliste l'a adressé à un pédiatre, qui a diagnostiqué une ataxie. Après un certain nombre de crises convulsives qui sont apparues vers l'âge de 11 ans, un diagnostic d'épilepsie a été posé, et un traitement destiné à contrôler les crises a été prescrit pendant trois ans. À l'âge de 14 ans, après une hospitalisation due à une récurrence des crises convulsives, un pédiatre a noté que Simon présentait des problèmes de mouvements des yeux, et le parcours visant à confirmer la maladie de NP-C a commencé. Malgré la frustration due à l'absence de soutien et à la période prolongée qui a été nécessaire pour obtenir un diagnostic, sa mère, qui lui prodiguait des soins à plein temps, a réussi à construire un solide réseau de soutien, comprenant des soins palliatifs réguliers administrés localement afin de lui ménager un peu de répit, une infirmière, une assistante sociale et un groupe de soutien destiné aux soignants. Elle a également réussi à financer les adaptations apportées dans la maison. Le réseau de soutien fonctionne de façon harmonieuse ; une bonne

communication est assurée entre la famille et chacune des personnes ou chacun des groupes assurant le soutien. Par conséquent, la mère de Simon a été en mesure de faire face aux soins qu'il devait recevoir.

« ... Je suis réellement heureuse avec l'établissement de soins palliatifs, car ils font ce qu'il faut avec lui et il se trouve bien là-bas... Cela me permet de passer vraiment des moments de qualité avec mes enfants plus jeunes. Et je peux également rattraper mon sommeil en retard ».

\*\* Le nom du patient est échangé pour des raisons de confidentialité

## **Résultats : l'intérêt de connaître le diagnostic**

### **Rôle des associations de patients**

Le contact avec les associations de patients sera différent en fonction des besoins spécifiques des patients et des soignants ; pour certains les contacts seront rares, tandis que pour d'autres les communications seront fréquentes ; seule une minorité les évitera délibérément. Certains patients connaissent l'association et ont établi un premier contact, mais ils sont réticents pour approfondir les relations. Les raisons peuvent comprendre l'absence d'accès en ligne, un domicile trop éloigné pour pouvoir assister aux réunions, un sentiment d'anxiété en voyant des patients atteints plus sévèrement ou une gêne provoquée par le fait de parler de leur enfant avec des étrangers. Cependant, certains parents s'impliquent progressivement de façon très importante dans l'association de patients, assistant aux conférences, participant aux forums en ligne et accédant à des services d'aide des patients ou offrant leur aide concrète. Certains sont même devenus des membres importants de l'association, et cette activité a pris une place centrale dans leur vie de famille.

### **Soutien supplémentaire**

L'accès à d'autres formes de soutien quotidien est très variable selon les pays. Par exemple, la possibilité d'obtenir un soutien financier pour les adaptations du domicile, un répit pour les soignants ou des services de conseil pour la famille dépend souvent de l'âge de l'enfant et des politiques locales. Toutes les familles indiquent que l'accès à un soutien pour leurs enfants est une tâche épuisante, qui nécessite d'avoir accès à des informations très précises aussi bien sur la maladie de NP-C que sur les services locaux.

### **Une structure de soutien optimale**

Les parents et les soignants interrogés ont une idée très claire de ce que pourrait être une structure de soutien optimale. Ils décrivent un modèle dans lequel la mère ou les parents seraient au centre, et où les différentes couches de soutien l'entourant seraient responsables de différentes fonctions (voir Figure 4). Ces couches pourraient comprendre des travailleurs sociaux, des professionnels de santé, l'administration locale et des associations caritatives ; cependant, ils reconnaissent que cet idéal est rarement atteint.

### **Figure 4 : Structure de soutien optimale pour une famille confrontée à la maladie de NP-C**

---- Parent actif (généralement la mère)

Famille et soignants les plus actifs (équipe à plein temps, infirmière spécialisée [Royaume-Uni] et services éducatifs spécialisés)

Association de patients, équipe de spécialistes et services sociaux lorsqu'ils sont disponibles

Communauté externe, soutien informel, services non spécialisés pour les handicapés

Même si les circonstances dans lesquelles les familles interrogées ont reçu un soutien peuvent varier de façon considérable, celles-ci s'accordent toutes pour définir les éléments de soutien les plus importants :

- Une voix au téléphone – quelqu'un à qui parler au sujet des symptômes quotidiens d'un enfant
- Un point de coordination central pour recevoir de l'aide – une personne qui connaît les services disponibles et qui peut les aider à préparer toute la documentation nécessaire
- Coordination des services – une équipe autour de la famille délivrant les soins à l'enfant et assurant la permanence des services à domicile

### **Un diagnostic rapide permet un traitement précoce de la maladie de NP-C**

Jane \*\* a montré les premiers symptômes de la maladie de NP-C lorsqu'elle avait 8 ans. Elle a éprouvé des difficultés à marcher ce qui a décidé ses parents à consulter un chirurgien orthopédique. Bien qu'un diagnostic de mononucléose ait été posé par la suite, ses parents n'étaient pas convaincus qu'il s'agissait réellement du problème, et ont demandé l'avis d'un neurologue, qui a noté un problème au niveau de son regard et a cherché à confirmer la maladie de NP-C.

Le diagnostic a été posé très rapidement et il a, par conséquent, été possible pour Jane de recevoir un traitement pour les différents symptômes qu'elle avait développés. Elle est aujourd'hui âgée de 21 ans, et sa maladie a progressé très lentement depuis le diagnostic. En outre, elle est actuellement traitée avec un médicament spécifique de la maladie de NP-C. Les parents de Jane pensent que le diagnostic précoce a été extrêmement bénéfique pour que leur fille accède à un traitement.

« Eh bien, lorsque vous savez de quoi il s'agit vous pouvez commencer un traitement, vous pouvez vous engager dans une certaine voie thérapeutique... Lorsque vous savez, vous avez un point de départ ».

\*\* Le nom du patient est échangé pour des raisons de confidentialité



## Que signifie cette enquête ?

L'enquête sur les patients atteints de la maladie de NP-C souligne la nécessité impérieuse d'un changement. Les connaissances et la prise de conscience des maladies de surcharge dont fait partie la maladie de NP-C sont insuffisantes chez les médecins généralistes et les pédiatres.

Ces insuffisances peuvent conduire à une reconnaissance insuffisante des préoccupations parentales concernant une maladie physique. Non seulement le diagnostic en est retardé, mais cette situation conduit également à développer des sentiments de colère et de frustration chez les parents dont l'instinct leur indique qu'il existe un problème réel.

L'enquête constitue un effort commun pour améliorer la reconnaissance des symptômes et la création d'opportunités permettant un diagnostic plus précoce de la maladie de NP-C, mais elle démontre également le besoin désespéré de délivrer de manière plus efficace des soins de santé coordonnés avec un soutien social, afin de permettre aux familles d'offrir la meilleure qualité de vie possible à leur enfant.

## Action à mener

Les parents et les soignants interrogés soulignent la nécessité d'un diagnostic plus précoce de la maladie de NP-C. Il permettra non seulement de mettre en œuvre le traitement lorsque celui-ci est le plus efficace, mais il permettra également aux patients et aux familles d'accéder plus rapidement à un réseau de soutien. Ces familles ont besoin de structures de soutien pouvant les représenter et les aider à obtenir les services nécessaires, faciliter l'accès à des cliniques spécialisées, à des établissements de soins palliatifs et leur permettant de prendre du répit, et dans certains cas, faciliter le contact avec d'autres familles confrontées à la maladie de NP-C et avec d'autres associations de patients.

La nature et la période d'apparition des symptômes très variables a fait du parcours jusqu'au diagnostic un chemin long et difficile pour de nombreux patients et leurs familles.

### **Comment les professionnels de santé peuvent-ils apporter une aide ?**

Il est nécessaire d'améliorer la formation des professionnels de santé afin qu'ils puissent identifier le lien entre les symptômes qui leur permettra d'aboutir au diagnostic de la maladie de NP-C. Bien que nous ne souhaitons pas soulever des problèmes inutiles, tous les professionnels de santé doivent être encouragés à remettre en question ce qu'ils observent. Par exemple, il est nécessaire de se consacrer davantage à une meilleure prise de conscience des symptômes classiques chez le nourrisson et à la réalisation d'analyses de confirmation chez les nouveau-nés présentant une augmentation du volume de la rate et un ictère sévère, avant que les symptômes ne disparaissent.

Chez les patients dont les premiers symptômes se manifestent par des « difficultés

d'apprentissage », les spécialistes et les pédiatres doivent identifier et relier entre eux les symptômes, écouter les parents et prendre en compte un tableau clinique plus large permettant une collaboration entre différentes spécialités médicales. Chez les patients présentant des symptômes psychiatriques, les professionnels de santé doivent regarder au-delà des signes pathologiques qui leur sont familiers, et en rechercher d'autres, généralement physiques, qui ne cadrent pas avec leur diagnostic actuel. Avec cette meilleure prise de conscience, ils seront en mesure de se demander si les symptômes du patient sont compatibles avec un profil de la maladie de NP-C ; s'il existe des symptômes que les parents n'ont pas remarqués ; si les parents peuvent indiquer d'autres symptômes qui les préoccupent, même s'ils semblent sans rapport direct, et s'ils doivent faire appel à l'avis d'un confrère au sujet du patient.

Cette recherche révèle la charge émotionnelle, sociale et financière considérable à laquelle ont à faire face les familles dont l'un des enfants est atteint de la maladie de NP-C, et souligne qu'il faut agir davantage pour aider ces familles à s'en sortir. La recherche souligne la nécessité de disposer d'équipes de soins de santé parfaitement coordonnées entourant la famille afin de constituer une structure de soutien lui permettant de proposer la meilleure qualité de vie possible pour leur enfant, au cours des premiers stades de la maladie de NP-C, mais également lorsque la maladie progresse. La recherche a montré que de nombreux parents n'étaient pas écoutés, car considérés comme hyperanxieux, et qu'on ne tenait pas compte de leur instinct qui leur suggérait que quelque chose n'allait pas.

### **Comment les parents et les soignants peuvent-ils faciliter leur action ?**

Persévérez ! Les parents et les soignants doivent être encouragés à insister pour discuter des symptômes avec les professionnels de santé, même s'ils manifestent leur scepticisme. Relier des symptômes apparemment indépendants semble faciliter le diagnostic de la maladie de NP-C, c'est pourquoi les parents et les soignants doivent être encouragés à communiquer aux professionnels de santé tous les symptômes, même s'ils ne semblent pas être en rapport avec la maladie. Les patients et les soignants doivent être encouragés à rechercher un soutien par l'intermédiaire des associations de patients et des réseaux de soutien familiaux, où ils pourront écouter et partager les expériences ; recevoir et donner des conseils sur la manière de parler avec les professionnels de santé et parler des difficultés à surmonter et de la vie quotidienne avec la maladie de NP-C. D'une manière générale, ils doivent rester déterminés.

## **Appel à l'action pour toutes les personnes confrontées à la maladie de NP-C**

1. Augmenter la prise de conscience des symptômes de la maladie de NP-C chez les professionnels de santé :

- Une meilleure connaissance par les professionnels de santé des symptômes classiques de la maladie de NP-C permettra d'adresser plus tôt les enfants à des médecins spécialisés et ceux qui présentent des symptômes classiques au cours des premières années de leur scolarité.

## 2. Envisager un diagnostic au-delà de l'évidence :

- Les spécialistes doivent examiner tous les symptômes présentés par un patient et les relier entre eux pour aboutir à un diagnostic
- Encourager les parents à partager davantage d'informations générales sur la maladie de leur enfant même si d'autres symptômes semblent sans aucun rapport
- Encourager les professionnels de santé à parler à leurs confrères s'ils ont des doutes sur le tableau clinique

## 3. Écouter les parents et les soignants :

- Les médecins généralistes et les pédiatres devraient davantage écouter les parents, envisager la possibilité d'une maladie physique grave et éliminer cette hypothèse avant de les considérer comme hyperanxieux
- Les parents et les soignants doivent chercher le soutien du corps enseignant ou d'autres réseaux sociaux pour recueillir des éléments supplémentaires venant à l'appui de leurs préoccupations lorsqu'ils s'adressent aux professionnels de santé

## 4. Rechercher des soutiens :

- Les parents et les soignants doivent avoir une attitude active dans la recherche de soutien auprès des associations de patients, des services sociaux et des réseaux familiaux pour alléger l'impact émotionnel du diagnostic de la maladie de NP-C et les aider à prendre en charge les difficultés qui doivent être surmontées avec cette maladie

# Informations complémentaires

Pour des informations complémentaires sur la maladie de NP-C, vous pouvez visiter les sites Internet suivants :

- [www.npc-info.com](http://www.npc-info.com)
- [www.niemannpick.org.uk](http://www.niemannpick.org.uk)
- [www.vml-asso.org/](http://www.vml-asso.org/)

## Références

1. Wraith JE, Imrie J. Understanding Niemann-Pick disease type C and its potential treatment. UK Blackwell Publishing, 2007.
2. Patterson MC. Niemann-Pick disease Type C. Gene Reviews 2007a (updated 22 July 2008). Accessible at: [www.geneclinics.org](http://www.geneclinics.org). Accessed August 2010.
3. Vanier MT. Niemann-Pick disease Type C. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010; 5:16.
4. Patterson MC, et al. Miglustat for treatment of Niemann-Pick C disease: a randomised controlled study. Lancet Neurol 2007; 6: 765–772.

« Si elle a fait une bonne nuit, elle se lève, elle est assez heureuse, son élocution et son appétit sont satisfaisants. Alors vous pouvez avoir quelques échanges, et vous pouvez la faire rire... Si nous pouvons apercevoir un peu de notre ancienne [fille], de temps en temps ».

Un parent, Royaume-Uni

« ... Restez aussi calme que possible compte tenu de la situation, et ne soyez pas dépassé plus qu'il n'est nécessaire... Prenez chaque jour comme il vient, car tous

les problèmes ne se présentent pas en même temps, et vous pouvez les résoudre un par un, au fur et à mesure qu'ils se présentent. Vous ne pourrez pas faire davantage ».

Un parent, Espagne

## **Remerciements**

Nous sommes particulièrement reconnaissants envers toutes les familles qui ont pris part à cette enquête éducative. Leurs expériences aideront les professionnels de santé à comprendre la nécessité d'être davantage informés et l'importance d'un diagnostic plus précoce de la maladie de NP-C, et aideront également les familles à persévérer et à rechercher le soutien et l'aide dont elles ont besoin.

Les citations rapportées dans ce rapport proviennent d'entretiens individuels menés par l'Insight Research Group en janvier et en février 2010.

L'enquête sur la maladie de Niemann-Pick de type C menée auprès des patients a été soutenue par les laboratoires Actelion Pharmaceuticals Ltd. Actelion Ltd est un laboratoire biopharmaceutique dont le siège social est situé à Allschwil/Bâle, Suisse. Actelion Ltd a soutenu la publication de ce rapport, notamment en rémunérant un rédacteur médical, en versant des honoraires aux membres du comité directeur et en prenant en charge les frais d'une agence de relations publiques pour le soutien à la gestion du projet.

ZAV 131

Date de préparation : septembre 2010