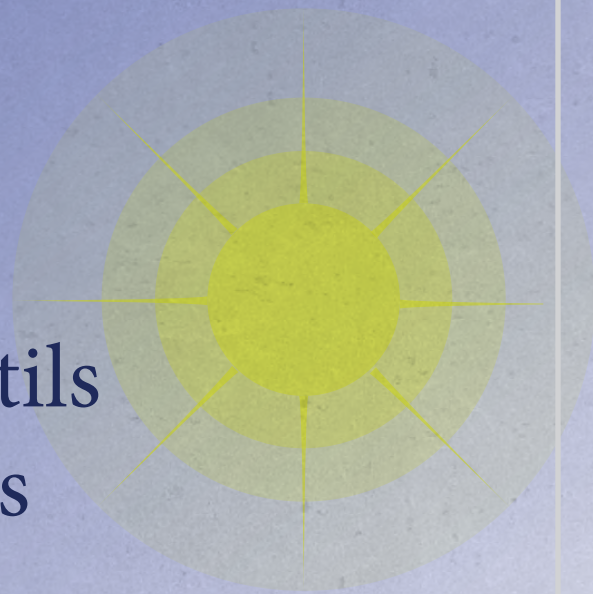


Vivre sans diagnostic

Feuille de route et outils de navigation pour les familles



INTRODUCTION

Ce livret est-il pour moi?

Ce livret est destiné aux parents et aux personnes en charge d'un enfant présentant des problèmes de santé et/ou d'apprentissage et dont on soupçonne qu'une maladie ou un syndrome génétique en serait la cause, mais qui est sans diagnostic. Vivre sans diagnostic peut vous laisser avec beaucoup de questions concernant l'avenir.

Vous n'êtes pas seul. Ce livret contient des conseils et des informations provenant d'autres parents et familles qui vivent également sans diagnostic.



Mon objectif est d'empêcher qu'une autre famille ait à traverser les épreuves que nous avons dû affronter en nous battant pour notre enfant."

L'objectif de ce guide est de fournir un point de départ aux parents et aux soignants qui sont en quête d'un diagnostic pour leur enfant. Le parcours de chaque famille est unique. Cependant, les expériences d'autres familles peuvent vous apporter du réconfort et vous aider à reprendre le contrôle afin de maximiser le potentiel de votre enfant.

TABLE DES MATIÈRES

Introduction	2
Table des matières	3
Vivre sans diagnostic	4
L'équipe de soins de votre enfant	6
Gérer les rendez-vous médicaux	15
Votre réseau de soutien	17
La voie vers "l'empowerment"	21
Donner du sens à tout cela	23
Ressources	25
Comment ce livret a été réalisé	28

VIVRE SANS DIAGNOSTIC

Des montagnes russes d'émotions

Sentiments souvent ressentis par les familles :

↓
Choc, Frustration, Colère, Peur,
Perte de contrôle, Tristesse,
Deuil, Culpabilité, Inquiétude,
Solitude, Isolation sociale

↑
Acceptation, Courage,
Détermination, Espoir,
Résilience, Bonheur

Vivre sans diagnostic, *c'est* vivre dans l'incertitude

- Que nous réserve l'avenir?
- Ne pas savoir c'est le pire. Si je le savais, je pourrais faire face à la situation et aller d l'avant.
- Si nous avons un diagnostic, peut-être que je pourrais trouver d'autres parents comme moi et s'ils avaient un enfant plus âgé, peut-être que je pourrais avoir une meilleure idée de ce que l'avenir nous réserve.
- J'ai peur de ne pas avoir de diagnostic, mais j'appréhende aussi d'en avoir un et de ce que cela pourrait signifier pour l'avenir.
- Quel sera le prochain imprévu sur notre chemin?
- Quel nouveau problème de santé ou d'apprentissage s'ajoutera à la liste de défis qui ne cesse de s'allonger?
- Quand serons-nous surpris par la prochaine crise, comme une opération chirurgicale majeure ou l'apparition soudaine de crises d'épilepsie?
- Comment passer par dessus la colère et la frustration lorsque personne ne semble avoir de réponses?
- Après être passé au travers du deuil initial, comment rétablir l'équilibre?



Je veux avoir un nom pour ce que j'ai. S'ils ont un diagnostic pour moi, ils pourraient peut-être trouver quelqu'un d'autre dans la même situation et j'aurais une idée de comment seront les choses pour moi à l'avenir.

L'équipe de soins de votre enfant

Qui est qui? Apprendre à connaître votre équipe

La plupart des personnes ont un médecin qui joue le rôle de coordinateur (organisateur), généralement leur médecin de famille, leur pédiatre ou leur infirmière. Cette personne oriente les patients vers des spécialistes et peut également vous aider à faire le suivi des tests et des informations afin de rassembler tous les éléments. Il est important de trouver un médecin qui agira en tant que coordinateur de soins pour votre enfant.

Dès qu'un problème de santé et/ou d'apprentissage est constaté chez votre enfant, vous allez probablement commencer par en discuter avec votre médecin de famille ou avec votre pédiatre. S'ils n'ont pas de réponses, ils peuvent vous référer à différents spécialistes. Comprendre qui sont ces spécialistes, ainsi que leur champ d'expertise et de compétences peut être accablant et déroutant. Il est difficile de rencontrer plusieurs nouvelles personnes, de comprendre le système de santé et de savoir à qui accorder sa confiance.

Qui est qui - apprendre à connaître votre équipe

Médecins :

CARDIOLOGUE : médecin du coeur

DERMATOLOGUE : médecin de la peau

MÉDECIN ORL : médecin des oreilles, du nez et de la gorge, ainsi que chirurgien

ENDOCRINOLOGUE : médecin des hormones et des glandes

GASTROENTÉROLOGUE : médecin de l'estomac et des intestins

MÉDECIN GÉNÉRALISTE : médecin de famille

CHIRURGIEN GÉNÉRAL : médecin qui opère le ventre, seins, peau et tissus mous

GÉNÉTICIEN : médecin qui diagnostique les maladies génétiques

RADIOLOGISTE D'INTERVENTION : médecin qui insère les lignes centrales et les tubes d'alimentation

NEUROLOGUE : médecin du cerveau, des muscles et du système nerveux

NEUROCHIRURGIEN : chirurgien du cerveau, du crâne et de la colonne

vertébrale **OPHTALMOLOGISTE** : médecin et chirurgien des yeux

CHIRURGIEN ORTHOPÉDIQUE : médecin qui opère les os, les tendons et les articulations

PÉDIATRE : Médecin pour enfants - oriente vers les spécialistes; peut être le coordinateur des soins. Il vous faut une référence d'un médecin généraliste pour voir un pédiatre

CHIRURGIEN PLASTIQUE : médecin qui opère les problèmes de peau et du visage, tels que la fente labiale ou des doigts fusionnés

PSYCHIATRE : médecin de la santé mentale

RHUMATOLOGUE: médecin des os, des tendons et des articulations

UROLOGUE/NÉPHROLOGUE : médecin pour les reins et la vessie; un urologue réalise également des opérations chirurgicales

Qui est qui - apprendre à connaître votre équipe

Autres spécialistes de la santé :

AUDIOLOGISTE : évalue l'audition et ajuste les appareils auditifs

DIÉTÉTISTE : aide avec les plans alimentaires et à résoudre les problèmes alimentaires

CONSEILLÈRE EN GÉNÉTIQUE : aide à expliquer les malformations congénitales ainsi que les maladies génétiques et héréditaires

MEMBRE D'UN CENTRE DU DÉVELOPPEMENT : aide les enfants qui présentent ou qui sont susceptibles de présenter un retard de développement

INFIRMIÈRE : travaille dans une clinique spécialisée ou dans la communauté; peut faire partie de l'équipe de coordination de soins

ERGOTHÉRAPEUTE : travaille sur les aptitudes

PSYCHOLOGUE : aide avec les habiletés d'apprentissage, les émotions et les comportements

PHYSIOTHÉRAPEUTE : aide au meilleur fonctionnement des muscles et des articulations

ORTHOPHONISTE : aide avec problèmes de langage et peut enseigner le langage des signes

TRAVAILLEUR SOCIAL : apporte du soutien, des conseils et oriente vers des ressources communautaires



Tests et examens couramment prescrits

Pour aider à comprendre pourquoi votre enfant a un problème de santé et/ou d'apprentissage, le médecin demandera divers tests et examens. Ces derniers peuvent aider à déterminer la raison pour laquelle votre enfant est atteint de ces problèmes et à poser un diagnostic.

Voici une liste de certains tests et examens les plus courants. En fonction des troubles précis de votre enfant, un ou plusieurs de ces tests et examens peuvent être prescrits.

AUDIOGRAMME : test d'audition

TESTS SANGUINS ET URINAIRES : il existe des milliers de tests différents. Ils examinent le sang ou l'urine pour trouver des indices ou des traces de maladies ou de problèmes de santé spécifiques

TOMODENSITOMÉTRIE (ou CT SCAN): utilisation des rayons x pour obtenir des images détaillées du corps et du cerveau



Vous pouvez appeler le laboratoire à l'avance pour savoir quel serait le meilleur moment pour faire la prise de sang afin d'avoir la bonne personne pour votre enfant. Vous pouvez aussi demander de la crème anesthésiante.

ÉCHOCARDIOGRAMME (« ÉCHO ») : utilisation d'ultrasons pour obtenir une image détaillée du cœur

ÉLECTROCARDIOGRAMME (ECG) : mesure le rythme cardiaque

ÉLECTROENCÉPHALOGRAMME (EEG) : mesure l'activité électrique du cerveau et détecte les crises d'épilepsie

TEST D'ALIMENTATION/DE DÉGLUTITION : prise d'images ou de vidéos à l'aide de rayons x de l'intérieur de la bouche et de la gorge de l'enfant afin de déterminer ce qu'il peut manger et boire de façon sécuritaire

GASTROSCOPIE/ENDOSCOPIE/COLONOSCOPIE : permet d'obtenir une image détaillée de l'intérieur du ventre et des intestins

TESTS GÉNÉTIQUES : ils peuvent porter sur un seul gène, plusieurs gènes ou tous les gènes (appelé séquençage); ils peuvent analyser tous les chromosomes ou certaines parties des chromosomes (appelé une puce à ADN ou caryotype)

IMAGERIE PAR RÉSONANCE MAGNÉTIQUE (IRM) : permet d'obtenir une image détaillée du cerveau et des autres organes internes sans l'utilisation de rayons x

ULTRASONS: utilisation des ondes sonores pour visualiser les organes internes

RAYONS X : permet d'obtenir une image détaillée des os

Bâtir des relations positives

Une relation positive avec l'équipe de soins de votre enfant facilitera les choses. **Comme dans toute relation, il faudra du temps, de la patience et des efforts pour la développer.** Il est parfois difficile de rester positif et cela peut affecter la façon dont vous interagissez avec les médecins.

“ Je suis beaucoup plus sélective quant aux personnes chez qui j'emmène mon enfant en consultation et j'ai beaucoup plus de clarté au début des rendez-vous sur comment sera la relation avec cette personne.”

Trouver des professionnels de la santé qui répondent aux besoins de votre famille est un processus continu. Il y aura des individus que vous aimerez et que vous n'aimerez pas, ceux à qui vous enverrez des cartes de souhaits à Noël et ceux que vous ne voudrez jamais revoir après le

premier rendez-vous. Il est très probable qu'il y ait même une « rupture » ou deux! Ces défis font partie intégrante du processus. Soyez patients avec vous-même et avec les autres.



Conseils pour aider avec les préoccupations et les frustrations courantes

Il se peut que vous et votre médecin ne soyez pas d'accord par rapport à une recommandation concernant les soins de votre enfant.

Soyez persévérant : continuez à poser des questions jusqu'à ce que vous ayez l'impression que le professionnel de la santé ait répondu à vos préoccupations aux meilleures de ses compétences. Il est normal de demander un second avis : cela ne fait pas de vous un parent exigeant ou autoritaire.

Il est difficile de se faire dire par un « spécialiste » que vous réagissez de façon excessive à un symptôme en particulier ou de ne pas être pris au sérieux lorsque vous soulevez une inquiétude.

Les membres du personnel soignant sont des spécialistes médicaux, mais VOUS êtes l'expert lorsqu'il est question de votre enfant. Maintenez des échanges respectueux lorsque vous n'êtes pas d'accord avec un soignant ou que vous vous sentez frustré par un professionnel de la santé.

Je suis fatigué d'avoir à répéter l'historique compliqué de mon enfant encore et encore à chaque fois que je rencontre un nouveau spécialiste et résident en médecine.

Rappelez-vous que chaque nouveau spécialiste verra votre enfant d'un point de vue différent et trouvera peut-être de nouvelles réponses.

À chaque rendez-vous, apportez votre liste de questions, vos notes de recherche ou de collectes d'information, ainsi que la liste actuelle des symptômes et des difficultés de votre enfant.

Votre instinct vous dit quelque chose à propos d'un problème particulier, mais votre médecin est en désaccord avec vous.

Faites confiance à votre instinct. Si vous avez l'intuition qu'il y a un problème avec votre enfant, mais que l'opinion de votre médecin diverge, vous avez le droit, en tant que patient, de demander l'avis d'un second médecin. Vous pouvez demander d'être vu par un autre médecin de la même clinique ou de demander à votre médecin généraliste ou à votre pédiatre une référence pour un un autre spécialiste.

Parfois, vous avez l'impression que la discussion avec votre médecin est unilatérale, au lieu d'être une conversation à laquelle vous participez tous les deux.

Abordez la relation comme un partenariat : chaque rendez-vous devrait être une conversation à deux sens.

N'ayez-pas peur de poser des questions! Demandez leur de ralentir ou de répéter si vous avez manqué quelque chose ou que vous ne comprenez pas.

ASTUCE

Les parents doivent savoir qu'ils ont le droit de poser des questions et que s'ils n'en comprennent pas la réponse, de continuer à poser des questions. Et de poser des questions encore et encore, jusqu'à ce qu'ils comprennent la réponse. La faute n'es pas dans leur compréhension, mais plutôt dans l'explication fournie.

Comment obtenir de l'aide quand il y n'y en a pas?

Demandez aux autres parents de vous parler de leurs expériences avec certains professionnels de la santé.

Un bon médecin en est un qui est curieux.

Exprimez vos remerciements et votre gratitude aux professionnels de la santé qui répondent à vos besoins et vous donnent un bon service : une carte de remerciement peut avoir un grand impact!

Je ne sais pas vers qui me tourner - personne ne semble prendre en charge la coordination de tout ce qui se passe.

Recherchez des professionnels de la santé qui sont curieux et qui s'intéressent à vos besoins; si quelqu'un ne vous convient pas, il sera peut-être nécessaire de mettre un terme à la relation et d'obtenir une référence pour un autre spécialiste.

Sachez que les professionnels de la santé n'ont pas toujours toutes les réponses. Soyez clair et affirmatif quant à vos attentes avant et au début des rendez-vous avec ceux-ci.

Les membres de l'équipe de soins de mon enfant ne semblent pas communiquer entre eux.

Demandez qu'une copie de chaque lettre de consultation et rapport de tests et d'examen vous soient envoyés à la maison, ainsi qu'à votre médecin de famille et/ou pédiatre. Ou faire venir des archives médicales.

GÉRER LES RENDEZ-VOUS MÉDICAUX

La préparation est la clé

Suivre le fil des recommandations, des plans de suivi et des résultats en attente, ainsi que gérer votre calendrier de rendez-vous et les nouvelles références peuvent vous sembler être un travail à temps plein épuisant.

Malheureusement, le suivi de ces informations repose souvent sur les familles. Vous ne pouvez pas supposer que chaque hôpital, clinique et médecin aura accès à l'ensemble de votre dossier. Il est plus probable que vous soyez le détenteur principal de ces informations.

Lors de votre parcours vers un diagnostic, vous deviendrez l'expert de votre enfant. Il n'y a pas de bonne ou de mauvaise façon d'approcher cela. Il pourra vous prendre du temps et quelques essais et erreurs pour trouver comment documenter, suivre et gérer au mieux les choses pour votre enfant.

J'aurais aimé savoir dès le départ à quel point il fallait être organisé par rapport aux soins médicaux, aux dossiers, aux plans d'intervention et tout le reste. J'ai constamment l'impression d'avoir du retard à rattraper.

Astuces pour mieux s'organiser

- ☑ Créez un classeur avec des onglets séparés par spécialité pour répertorier l'historique médical de votre enfant, les rapports, les lettres de consultation avec les spécialistes, les examens d'imagerie (rayons x, IRM, CT) et les rapports de laboratoire.
- ☑ Agrafez les cartes d'affaires et les informations de contact de chaque spécialiste à leur lettre de consultation.
- ☑ Lorsque vous vous présentez pour le rendez-vous de votre enfant, demandez qu'une copie du rapport (ou de la lettre de consultation) vous soit envoyée à votre domicile. À la fin du rendez-vous, rappelez au professionnel de la santé que vous avez demandé cette copie.
- ☑ ***En tant que patient, vous avez le droit d'obtenir une copie de tous les rapports et lettres.***
- ☑ Faites un suivi si nécessaire, afin de vous assurer d'avoir une copie à chaque rendez-vous, ainsi que d'obtenir les rapports de tests de laboratoire et d'imagerie qu'ils ont prescrits.
- ☑ Lorsque vous recevez un rapport, classez-le dans la section appropriée de votre classeur
- ☑ Pensez à apporter votre classeur à chaque rendez-vous avec un nouveau spécialiste, car il est possible qu'ils n'aient pas accès à tous les dossiers.
- ☑ Faites une liste de questions pour chaque professionnel/spécialiste et apportez-la à chaque rendez-vous.
- ☑ Conservez des notes sur l'état des symptômes de votre enfant, en soulignant les améliorations, la perte d'aptitudes ou tout autre changement. Séparez les symptômes selon les différents spécialistes du mieux que vous pouvez.
- ☑ ***Prenez toujours des notes durant les rendez-vous de votre enfant.***
- ☑ Soyez accompagné d'un membre de la famille ou d'un ami à chaque rendez-vous (une paire d'oreilles et de mains pour prendre des notes)
- ☑ Pour effectuer un bon suivi des dates importantes, telles que les rendez-vous et la date à laquelle on vous a dit qu'un suivi serait fait, mettez en place un système d'alertes sur votre calendrier.

VOTRE RÉSEAU DE SOUTIEN

Les relations avec la famille et les amis

Nous entretenons tous de nombreuses relations dans nos vies : vous pouvez être en couple ou avoir d'autres enfants; vous pouvez avoir des relations étroites ou distantes avec votre famille élargie; et vous pouvez avoir un cercle d'amis plus ou moins élargi. Les défis rencontrés sur votre parcours pour obtenir un diagnostic auront un impact sur ces relations.

"J'aurais aimé savoir que pour tous les amis et les relations qui s'effacent, de nouvelles relations plus significatives se développeront."

Plusieurs parents ont vécu l'expérience commune de voir des membres de la famille ou des amis qui étaient "présents" pour eux devenir distants et s'éloigner. Ils ont fini par accepter qu'avec le temps, certaines personnes s'éloignent.

Votre quête pour un diagnostic sera épuisant. Votre énergie et votre temps sont limités. Déterminer quelles relations entretenir et lesquelles laisser aller est une partie nécessaire du processus.

Il sera souvent difficile pour les autres de reconnaître les particularités et les besoins de votre enfant lorsque vous n'êtes pas capable de leur donner le diagnostic. Certaines personnes peuvent douter et exprimer de l'incrédulité si vous ne pouvez pas leur donner un nom ou une condition spécifique à rechercher. Tout comme vous devez peut-être surmonter votre propre déni, il en va de même pour les membres de votre famille et vos amis.

Certains parents ont décrit les membres de leur famille comme étant trop optimistes, déclarant que "ça va passer" lorsque l'enfant grandira. Il peut être contrariant et fatiguant de ne pas recevoir le soutien et la validation dont vous avez besoin. La dernière chose que vous voulez faire est de passer votre temps à convaincre les autres que quelque chose ne va pas avec votre enfant.

Mon partenaire et moi n'étions pas également engagés dans la recherche d'un diagnostic pour notre enfant. C'était très difficile."

Mon cercle d'amis s'est vraiment réduit et c'est devenu un bien meilleur cercle! J'ai une vision beaucoup plus claire des personnes sur lesquelles je peux vraiment compter. Toutefois, ça été une leçon vraiment difficile et désagréable à apprendre."

Un défi fréquemment rencontré avec les membres de la famille élargie et les amis est qu'ils ne sont pas dans le même état d'esprit que vous. Ce n'est pas qu'ils sont méchants ou sans empathie, ils ne comprennent tout simplement pas.

Avec le temps, vous allez accepter que certaines personnes ne soient peut-être jamais capables de bien saisir ce que vous vivez. Pour d'autres, s'intégrer dans votre nouvelle et rare réalité peut simplement prendre un peu de temps. Même si votre famille élargie et vos amis ne comprennent pas totalement votre expérience quotidienne, il est très important de demander de l'aide dès que possible. L'aide des autres vous permet de gérer vos responsabilités plus efficacement.

Les relations avec la famille et les amis

- ☑ Utilisez l'humour aussi souvent que possible
- ☑ Prenez le temps de faire des activités en famille et de vous amuser
- ☑ Exprimez vos besoins - soyez honnêtes
- ☑ Lorsque vous demandez de l'aide, soyez précis
- ☑ Aidez les personnes à s'intégrer dans votre quotidien par de courtes visites. Lorsqu'ils seront plus confortables avec les tâches quotidiennes de prise en charge de votre enfant, ils seront plus confiants pour prendre soin de lui, même si ce n'est que pour une courte période ou pour vous permettre de vous reposer
- ☑ Prenez en considération les forces uniques de vos amis et des membres de votre famille lorsque vous leur attribuez des tâches spécifiques
- ☑ Adoptez une approche d'équipe - discutez de la façon dont les responsabilités seront partagées ou distribuées
- ☑ Soyez respectueux et ne portez pas de jugement sur les autres, car chaque personne a sa propre manière de gérer les choses
- ☑ Allez-y à votre rythme - vous n'êtes pas obligé de tout partager avec tout le monde
- ☑ Apprenez à établir des limites - vous devrez peut-être être plus ferme avec certaines personnes
- ☑ Soyez prêt à ce que tout le monde vous donne des conseils et décidez de la meilleure façon d'y répondre
- ☑ Soyez conscient que la compréhension de chacun évoluera à un rythme différent et qu'il est peu probable que vous voyiez toujours les choses de la même façon

ASTUCE

Un parent a envoyé à sa famille et ses amis une copie, par courriel, de la demande faite pour son enfant pour le crédit d'impôts pour les personnes handicapées. Bien que cette demande ne mentionne pas de nom de maladie, elle résumait et décrivait les antécédents médicaux de l'enfant, ainsi que les défis actuels à relever, ce qui aide les autres à mieux comprendre son enfant. Pour des informations sur le crédit d'impôts et d'autres conseils fiscaux, veuillez consulter la page Wiki sur le site internet du *Rare Disease Foundation*.

Prendre soin de soi : la relation avec vous-même

La relation la plus importante à entretenir est celle que vous avez avec vous-même.

En tant que parent, vous allez faire de multiples sacrifices et accommodements, mais vous devez ***mettre votre masque à oxygène en premier!*** C'est plus facile à dire qu'à faire, mais pour prendre soin de votre enfant et de votre famille au mieux de vos capacités, prendre soin de vous doit devenir une priorité. ***Soyez gentil envers vous-même, faites-vous confiance et prenez soin de vous.*** Vous ne pouvez pas vous forcer à vous détendre, mais vous pouvez chercher des façons de réduire votre stress.

Donnez-vous la permission de prendre une pause mentale de la recherche incessante d'un diagnostic -- que la pause soit d'une heure, d'un jour ou d'une semaine -- il est très utile de vous accorder cette permission.

Si vous la laissez faire, cette quête vous consommera. Trouvez des moyens d'en décrocher et de respirer. S'aider soi-même = aider votre famille.

Essayez de faire place à un loisir, un intérêt et/ou une activité régulière dans votre routine hebdomadaire ou mensuelle. Maintenir vos propres passions durant le processus de diagnostic est important.

ASTUCE

Les services d'aide psychologique peuvent apporter un soutien émotionnel indispensable pour les individus et leur famille vivant sans diagnostic. Veuillez consulter la section "Family and Patient Support" du site internet du *Rare Disease Foundation* pour plus d'informations sur les services d'aide psychologique.

http://www.rarediseasefoundation.org/family_and_patient_support

La voie vers "l'empowerment"

Astuces et conseils pour vous donner le pouvoir d'agir en faveur de votre enfant

- ☑ Concentrez-vous sur les symptômes actuels et rassemblez le plus d'information possible à leur sujet
- ☑ Pardonnez-vous de ne pas tout savoir. Soyez patient avec vous-même, c'est un processus difficile. C'est le cas pour tout le monde
- ☑ Ne croyez pas aux limites que les autres ont établies pour votre enfant. Laissez votre enfant vous montrer ses propres limites
- ☑ Soyez persévérant avec les éducateurs et les prestataires de soins de santé de votre enfant
- ☑ Reconnaissez que les autres ont peur aussi - vous n'êtes pas seul
- ☑ Faites de votre mieux - personne n'est parfait
- ☑ Ne perdez pas de vue l'objectif, mais ne ratez pas les occasions de voir votre enfant grandir. Vous ne voulez pas manquer les moments spéciaux et amusants parce que vous étiez trop stressés
- ☑ **La communication positive** est la clé - défendez vos intérêts et soyez respectueux pour obtenir ce dont vous avez besoin, même si les personnes ou le système semblent vous bloquer

- ☑ Votre travail est de défendre vos enfants - n'hésitez pas à envoyer des courriels ou à contacter leurs professionnels de la santé. Vous devez faire ce qui est le mieux pour eux et ne pas vous inquiéter de déranger ou d'ennuyer quelqu'un
- ☑ Arrêtez de vous soucier de ce que les autres pensent - le plus important est que votre enfant obtienne ce dont il a besoin
- ☑ C'est assez difficile, mais on s'endurcit et on persévère

Astuces et conseils pour obtenir des ressources et du financement

- ☑ La vie avec un enfant sans diagnostic est dispendieuse. Inscrivez-vous à chaque programme gouvernemental; tout ce qui pourrait vous donner accès à des programmes : trouvez-les et inscrivez vous!
- ☑ Soyez persévérant! Il se peut que plusieurs séries de demandes soient nécessaires avant d'être finalement accepté dans l'un des programmes
- ☑ Ne vous contentez pas seulement d'inscrire « retard de développement » - soyez précis. Énumérez tous les symptômes de votre enfant et détaillez-les
- ☑ Lorsque vous n'avez pas de diagnostic à indiquer, il peut être utile d'expliquer les difficultés vécues par votre enfant au quotidien
- ☑ Demandez l'aide de médecins, d'infirmières, de conseillères en génétique et d'autres membres de votre équipe de soins pour rédiger des lettres de recommandation pour vos demandes
- ☑ Lorsque vous discutez des ressources avec d'autres personnes, parlez ouvertement des difficultés rencontrés

Lorsqu'elle a fini par être orientée vers un quelconque service, bien sûr que l'une des questions était : qu'est-ce qui a pris autant de temps pour que cette enfant arrive ici?"

Donner un sens à tout cela

OK et maintenant quoi?

L'expérience d'autres parents

Q. Que nous réserve l'avenir?

- A. Vous ne savez jamais comment vos craintes vont se concrétiser et vous Il n'est pas possible de savoir si vos peurs vont se concrétiser et vous ne pouvez pas passer tout votre temps à penser au pire... Bien entendu, vous devez vivre votre chagrin et vous ne pouvez pas forcer l'acceptation. Cependant, avec le temps, vous devez lentement passer à autre chose.
- A. Au début, nous nous concentrons uniquement sur l'issue finale en nous inquiétant du pire.
- A. J'aurais aimé mieux comprendre que les choses allaient progresser et que nous allions continuer à vivre notre nouvelle vie.
- A. Je ne m'attends plus au pire des scénarios (bien que j'y sois bien préparé!). Ne croyez PAS aux limites!
- A. Je fais face aux circonstances actuelles; je gère tout au jour le jour. Vous ne pouvez pas trop vous concentrer sur ce qui pourrait se passer, car vous ne savez tout simplement pas! Tout peut arriver, n'est-ce pas?



OK et maintenant quoi?

L'expérience d'autres parents

Q. Comment puis-je accepter l'incertitude liée à l'absence de diagnostic?

- A. Apprendre à vivre avec l'incertitude, c'est en partie apprendre à vivre sans toujours avoir la "bonne" réponse.
- A. Vous devez être patient, vous devez l'accepter. Vous devez vous faire à l'idée que c'est comme ça et que ça ne va pas disparaître. Vous devez passer à travers à mesure que tout arrive en trouvant les meilleures façons de subvenir aux besoins de votre enfant... Vous devez simplement faire avec. C'est comme ça!
- A. Ne pas avoir de diagnostic comporte des défis, mais cela ne détermine pas tout - il n'est pas nécessaire d'avoir un nom pour être heureux. Cela ne gâche pas votre vie quotidienne; vous pouvez toujours emmener vos enfants à l'école et avoir du plaisir avec eux. Même si vous aviez un diagnostic, cela ne changerait pas qui ils sont.
- A. Il y a beaucoup d'incertitude, mais ne vous y attardez pas. La vie est faite d'autres choses.
- A. La vie ne sera plus jamais la même - et c'est bien ainsi!

RESSOURCES

Rare Disease Foundation

Organisation à but non lucratif basée au Canada dont le but est d'améliorer la vie des Canadiens et des citoyens du monde vivant avec une maladie rare dégénérative ou potentiellement mortelle en accroissant la sensibilisation, en développant des thérapies innovantes grâce à nos programmes de recherche et en fournissant des ressources par le biais de réseaux de soutien communautaires et cliniques.

Pour plus d'information sur nos programmes, notre communauté en ligne et événements à venir, visitez :

www.rarediseasefoundation.org

Suivez-nous sur les médias sociaux pour les dernières nouvelles de notre organisation et dans le domaine des maladies rares.

Facebook: @RareDiseaseFoundation

Instagram: rarediseasefdn

Twitter: RareDiseaseFdn

Soutenez-nous en faisant un don :

<https://rarediseasefoundation.org/pages/donate>



Que vous n'ayez pas de diagnostic, un nouveau diagnostic ou tout autre diagnostic, joignez-vous à nous pour souligner la Journée des maladies rares à chaque année le dernier jour de février!

Autres organisations qui soutiennent les patients et les familles vivant sans diagnostic

Contact a family :

Organisation à but non lucratif basée au Royaume-Uni. Leur ressource - *Parent Guide, Living Without a Diagnosis*, a été l'inspiration pour notre livret! <http://www.cafamily.org.uk/>

Regroupement québécois des maladies orphelines (RQMO)

Organisation à but non lucratif basée au Québec. Opère le **Centre iRARE**, Centre d'information et de soutien en maladies rares pour tous <https://rqmo.org/>

Global Genes : <https://globalgenes.org>

Genetic Alliance : <http://www.geneticalliance.org/>

National Organization for Rare Disorders (NORD) :

<https://rarediseases.org/>

Eurordis : <http://www.eurordis.org/>

SWAN UK - Syndromes without a name :

<https://www.undiagnosed.org.uk/>

NIH National Human Genome Research Institute :

Pour trouver des informations fiables en ligne/
évaluation des informations sur la santé :

<http://www.genome.gov/11008303>

[Undiagnosed Disease Network](#)

GARD: <https://rarediseases.info.nih.gov/>

Questions financières

The Special Needs Planning Group :

Site Web contenant des conseils fiscaux, des informations sur la création de testaments et de fiducies, ainsi que des renseignements généraux sur le régime enregistré d'épargne-invalidité (REEI) <http://specialneedsplanning.ca/>

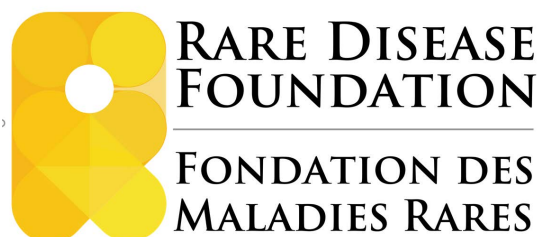
Crédit d'impôts pour les personnes handicapées

<https://www.canada.ca/fr/agence-revenu/services/impot/particuliers/segments/deductions-credits-impot-personnes-handicapees/credit-impot-personnes-handicapees.html>

Comment ce livret a été réalisé

Nous travaillons dans le domaine de la génétique médicale en Colombie-Britannique, au Canada et nous aidons à soigner de nombreuses personnes qui n'ont pas encore reçu de diagnostic. Nous avons été inspirés par le groupe britannique « *Contact a Family* » (www.cafamily.org.uk/) qui a créé une ressource d'information appelée " *Living without a diagnosis* ". Nous avons obtenu un financement du programme de micro-subvention du *Rare Disease Foundation (Microgrant Program)*. Nous avons effectué notre propre recherche documentaire, distribué des questionnaires à des parents, réalisé des entretiens structurés avec eux, soumis les transcriptions à une extraction thématique et organisé des groupes de discussion autour des ébauches de ce livret. Enfin, nous avons demandé à de nombreux professionnels de la santé et parents de réviser les ébauches. En voici le résultat et nous cherchons toujours à l'améliorer!

Si vous avez des suggestions pour l'améliorer, contactez-nous (Kelsey Lynch, Jennifer Thompson et Millan Patel) à info@rarediseasefoundation.org



La traduction de ce livret a été effectuée
par le Regroupement québécois des
maladies orphelines (RQMO)



Nous tenons également à remercier Another Creative Ltd. pour le temps qu'ils ont consacré à la mise en page, la conception et la production de ce projet. Vous pouvez en savoir plus sur eux sur leur site Web :

<http://www.anothercreative.ca>

