

Proposition de participation

Madame, Monsieur,

La prise en charge d'un enfant présentant des problèmes d'apprentissage ou un retard intellectuel est très difficile pour la plupart des parents. Les démarches sont nombreuses, l'accès aux structures (MDPH, CAMSP, CMP, SESSAD, CLIS...) est semé d'embûches, les délais pour obtenir un rendez-vous sont trop longs, et, souvent, l'accès à une structure de rééducation passe par une liste d'attente. Enfin, il n'est pas toujours simple de scolariser son enfant à temps plein, ou de trouver un praticien libéral à proximité.

La Caisse Nationale pour la Solidarité et l'Autonomie (CNSA), l'organisme qui gère la compensation du handicap et, notamment, toutes les aides financières, et qui chapeaute les MDPH, nous a chargés d'organiser une grande enquête nationale sur les difficultés pratiques rencontrées dans la prise en charge d'enfants porteurs d'anomalies chromosomiques. En effet, ni la CNSA ni les MDPH ne disposent d'informations fiables et quantifiées sur ces problèmes. L'étude financée par la CNSA porte sur 1000 enfants de 4 à 20 ans, suivis dans 9 CHU répartis sur le territoire Français (Paris, Lille, Rennes, Bordeaux, Marseille, Montpellier, Lyon, Lille). L'étude a reçu le soutien explicite de plusieurs associations de familles, qui se sont engagées à nos côtés pour collecter les données.

Par la présente, nous sollicitons votre aide et vous demandons si vous accepteriez de participer à cette étude, avec votre enfant.

L'étude se déroule en trois temps :

1. Une consultation de génétique auprès d'un des généticiens qui co-organise l'enquête. Au cours de cette visite, nous vous expliquerons en détail le protocole suivi. Nous examinerons votre enfant et son dossier médical, mais **il n'est pas prévu de prise de sang ou d'autres examens médicaux.**
2. Si vous en êtes d'accord, nous vous remettrons un questionnaire de plusieurs pages, à remplir à la maison, et nous vous proposerons de revenir spécifiquement à l'hôpital pendant une journée avec votre enfant. Le matin, votre enfant passera des tests psychologiques (test de QI ou équivalent) de façon à évaluer son niveau. Ensuite, nous vous interrogerons sur son comportement, ses capacités d'adaptation... à l'aide d'autres tests. Nous souhaitons en effet vérifier si le niveau de votre enfant, ou certains aspects de son comportement jouent un rôle dans les difficultés que vous rencontrez pour sa prise en charge.
3. Nous vous remettrons dans un 3^e temps l'ensemble des résultats, et en particulier les résultats des tests que votre enfant aura passés. Ceux-ci pourront vous être utiles pour documenter son dossier à la MDPH, par exemple, ou pour aider son orthophoniste ou son psychologue.

L'étude doit prendre 1 an et demi. Les résultats (rendus anonymes) seront remis à la CNSA et aux associations de malades, qui pourront faire état de nos conclusions pour faire évoluer, nous l'espérons, la situation actuelle.

Si vous acceptez de participer à cette enquête intitulée « *Évaluation de la qualité de la prise en charge médicale et socio-éducative des patients porteurs d'anomalies chromosomiques récurrentes - réévaluation de leur phénotype clinique et développemental* », coordonné par le Pr Verloes, généticien à l'Hôpital Robert Debré (Paris), merci de prendre contact en précisant bien que vous téléphonez pour l'étude CNSA auprès de :

- Jennifer Gallard (psychologue) au 01 40 03 23 21 ou par mail jennifer.gallard@rdb.aphp.fr sur l'hôpital Robert Debré ;
- Coralie Rastel (psychologue), au 01 42 16 13 92 ou par mail coralie.rastel@gmail.com sur l'hôpital la Pitié Salpêtrière.

Notre psychologue se permettra de vous contacter par téléphone dans les prochains jours pour recueillir votre opinion et, nous l'espérons, votre accord de principe.

Veuillez agréer, Madame, Monsieur, l'expression de mes salutations respectueuses.

Pr Alain Verloes

Liste des médecins coordonnateurs de l'étude

Pr Alain VERLOES (Dpt de Génétique, APHP, CHU Robert DEBRE, Paris)
Pr Didier LACOMBE (Service de Génétique, CHU Pellegrin, Bordeaux)
Pr Pierre SARDA, (Dpt de Génétique, CHU Montpellier, CHU A de Villeneuve)
Pr Nicole PHILIP (Dpt de Génétique, APHM, hôpital de la Timone, Marseille)
Pr Patrick EDERY (Dpt de Génétique, CHU Lyon, Hôpital femme-mère-enfant)
Pr Laurence FAIVRE, Sce de Génétique, CHU de Dijon)
Sylvie MANOUVRIER, Sce de Génétique, CHU de Lille, Hop J de Flandre)
Pr Sylvie ODEnt (Sce de Génétique, CHU Rennes, Hôpital Sud)
Dr Delphine HERON (Dpt de Génétique, APHP, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris).

Associations partenaires

- L'Alliance Maladies Rares (fédération nationale regroupant la majorité des Associations de Patients (et Parents) concernés par les maladies rares
- UNAPEI
- Valentin APAC (anomalies chromosomiques en dehors des syndromes fréquents)
- Génération 22 (délétion 22q11)
- Autour des Williams (délétion 7q11)
- Syndrome de Williams (délétion 7q11)
- Syndrome de Smith-Magenis (délétion 17p11)
- Trisomie 21 France
- Association du syndrome de Prader-Willi
- Association Angelman
- Fondation Lejeune