

Présentation de l'étude REPERE

Subventionnée par l'AFSED

Par le Docteur K. Lahlou-Laforêt du centre de référence des Maladies Rares vasculaires HEGP

Méthodologie, objectifs, déroulement.

L'étude REPERE se présente comme des auto-questionnaires en trois volets :

- soit à remplir en ligne
 - soit à remplir sur papier.
- avec anonymat des questionnaires.

- Le projet Filière études professionnelle.
- La visibilité du handicap ou l'invisibilité.
- L'impact du diagnostic.

Il s'agit d'un projet associant l'AFSED (Mesdames Gaveau et Beghdad).
Ainsi qu'une équipe de sociologues de Cochin Professeur Chaudat,
associant le Docteur Lahlou-Laforêt psychiatre,
le conseiller génétique du centre de références maladies vasculaires rares.

On part d'un constat.

- L'errance diagnostique même la maltraitance.
- La perte de confiance des patients.
- La perte de chance dans les complications aiguës.
- Le surcoût.

Les difficultés du parcours professionnel et/ou scolaire avec la fatigabilité.

La dangerosité des métiers physiques.

La difficulté de réorientation.

Les pertes d'emplois récurrents.

Les conséquences psychologiques.

L'histoire familiale lourde.

- L'annonce du diagnostic grave.
- Le handicap non visible.
- L'angoisse des complications.

La consultation en maladies vasculaires rares et l'étude EURORDISCARE 2 constatent :

- Une errance diagnostique.
- Des problèmes dans l'insertion scolaire et professionnelle.
- Et l'impact psychologique.
-

Des commentaires libres sont possibles après de nombreuses questions et des échelles de d'appréciation.

.SF 36 (qualité de vie)

.HAD.

.IES-R impact traumatique.

.MINI trouble panique.

.Anxiété.

.L'impact familial.

Sur 6 mois ouverture des dossiers.

Puis collecte des données par le conseiller génétique et l'ARC

Le traitement est statistique.

Il faut sensibiliser également les services d'urgence.