



Enquête à l'Attention des Personnes Atteintes de Maladies Rares au GD. de Luxembourg

Un Projet du Groupe de Travail Maladies Rares soutenu par le Ministère de la Santé

Le Groupe de Travail Maladies Rares du Luxembourg, composé de membres du Ministère de la Santé, du corps médical et scientifique et de membres d'associations de patients, actifs dans le domaine des maladies rares, poursuit l'objectif de réaliser un " Etat des Lieux " sur la situation actuelle des personnes atteintes dans notre pays.

Cette enquête a pour but d'étudier la situation des personnes concernées par les maladies rares et de mettre en œuvre des initiatives d'amélioration. Pour ce faire, il est nécessaire d'identifier le parcours des personnes atteintes, les difficultés que vous et votre famille avez connues ou connaissez, à cause de la maladie : recherche de diagnostic, suivi médical, services de soins et de soutien nécessaires, formation, freins rencontrés dans votre activité professionnelle et vos loisirs.

Les résultats de cette enquête nous permettront d'évaluer l'ampleur de la problématique complexe des maladies rares au Luxembourg et ils nous aideront à définir les priorités dans ce domaine.

Votre collaboration est particulièrement précieuse dans l'identification de vos besoins spécifiques et pour une meilleure compréhension des problèmes auxquels vous êtes confrontés dans la vie quotidienne. Toutes les réponses sont importantes afin d'obtenir des informations au plus près de vos préoccupations.

Les données recueillies seront traitées d'une manière anonyme, au sein du Ministère de la Santé ; par votre participation, vous nous autorisez à les utiliser uniquement aux fins exposées.

Si certaines questions vous posent problème, n'hésitez pas à prendre contact au numéro indiqué sur le questionnaire. Vous avez toute la liberté de ne pas répondre à des questions qui pourraient vous gêner.

Nous souhaitons être en mesure de vous présenter les résultats de cette enquête fin 2006 lors d'une table ronde, puis d'une conférence de presse. Vous pourrez également vous procurer un bilan de ce travail via votre association de patients ou sur demande auprès du Groupe de Travail. Nous vous remercions de nous faire parvenir votre questionnaire rempli, le plus tôt possible, grâce à l'enveloppe pré affranchie ci-jointe. Les questionnaires reçus après le 22 septembre 2006 risquent de ne pas pouvoir être pris en compte. Nous vous remercions très sincèrement pour votre collaboration.

Pour le Groupe de Travail
Docteur Yolande Wagener

1. PRESENTATION

1.1: Questionnaire rempli par:

- le patient
 un parent
 autre, merci de préciser _____

Si plusieurs personnes sont atteintes par la maladie dans la même famille, veuillez remplir un questionnaire par personne.

1.2: Date de naissance du malade:

__ / ____

Prière de bien indiquer le mois et l'année de naissance du malade

1.3: Sexe:

- Masculin Féminin

1.4: Au début de la maladie, dans quelle commune habitait le malade?

Préciser le pays si vous habitez en dehors du Grand - Duché.

2. L'ACCES AUX SOINS

2.1: Utilisez-vous ou avez vous utilisé au Luxembourg le matériel ou les services suivants?

	Service utilisé	Le mode de remboursement des services	
	Cocher les cases correspondantes	non	oui, préciser le taux
Matériel:			
Fauteuil roulant			%
2e fauteuil roulant			%
Adaptation de la maison			%
Adaptation de la voiture			%
Adaptation de l'outil de travail			%
Aide technique au quotidien			%
Soins et traitements:			
Assistance respiratoire			%
Conseils par une diététicienne			%
Orthophonie et logopédie			%
Ergothérapie			%
Kinésithérapie			%
Psychomotricité			%
Soins infirmiers			%
Soutien:			
Association de patients			%
Groupe d'entraide			%
Assistance sociale			%
Psychiatre			%
Psychologue			%
Services professionnels d'aide à domicile:			
Soins corporels			%
Aide au repas			%
Ménage			%
Sortie			%
Courses			%
Garde des enfants			%
Aide aux actes quotidiens			%
Autres:			
préciser lesquels			%
			%
			%
			%
			%

2.2: Dans la liste précédente, y a-t-il des services dont vous avez besoin, mais que vous n'utilisez pas parce qu'ils ne vous sont pas remboursés?

non oui

préciser lesquels

--

2.3: Y a-t-il des services dont vous auriez besoin mais qui n'existent pas au Luxembourg?

non oui

préciser lesquels

--

2.4: Bénéficiez-vous de l'assurance dépendance?

non oui

2.5: Existe-t-il une bonne coordination entre les différents organismes ou personnes qui s'occupent de vous?

non oui

3. LE SUIVI MEDICAL

3.1: Quels professionnels de santé (nationaux et internationaux) s'occupent de vous?

<input type="checkbox"/> Médecin généraliste
<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste, préciser la spécialité
<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste, préciser la spécialité
<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste, préciser la spécialité
<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste, préciser la spécialité
<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste, préciser la spécialité
<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste, préciser la spécialité
<input type="checkbox"/> Kinésithérapeute
<input type="checkbox"/> Ergothérapeute
<input type="checkbox"/> Psychomotricien
<input type="checkbox"/> Psychologue
<input type="checkbox"/> Autre: préciser
<input type="checkbox"/> Autre: préciser
<input type="checkbox"/> Autre: préciser

3.2: Qui est le coordinateur de votre suivi médical?

<input type="checkbox"/> Médecin généraliste
<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste, préciser la spécialité
<input type="checkbox"/> Professionnel paramédical, préciser lequel
<input type="checkbox"/> Vous-même
<input type="checkbox"/> Autres: préciser

3.3: Après le diagnostic, la prise en charge se fait-elle principalement

<input type="checkbox"/> au Luxembourg	<input type="checkbox"/> à l'étranger, préciser
	Où? préciser le pays
	A quelle fréquence?

3.4: Avez-vous bénéficié de consultation pluridisciplinaire?

(associant des médecins de plusieurs spécialités et/ou des professionnels médico-sociaux)

<input type="checkbox"/> non	<input type="checkbox"/> oui, préciser	<input type="checkbox"/> au Luxembourg	<input type="checkbox"/> à l'étranger
------------------------------	--	--	---------------------------------------

4. LA LANGUE UTILISEE

4.1: Quelle est votre langue maternelle?

4.2: Avez-vous rencontré un problème de langue?

non oui, préciser plusieurs réponses sont possibles:

<input type="checkbox"/> lors de la recherche de diagnostic	<input type="checkbox"/> lors du suivi médical
<input type="checkbox"/> lors de l'annonce du diagnostic	<input type="checkbox"/> lors de démarches administratives
<input type="checkbox"/> autres, préciser:	

5. VOTRE ACTIVITE

5.1: Si la maladie s'est déclarée à l'âge adulte, quelle était la profession du patient au début de la maladie?

<input type="checkbox"/> Etudiant	<input type="checkbox"/> Employé privé
<input type="checkbox"/> Demandeur d'emploi	<input type="checkbox"/> Ouvrier
<input type="checkbox"/> Retraité	<input type="checkbox"/> Fonctionnaire
<input type="checkbox"/> Au foyer	<input type="checkbox"/> Autre

5.2: Si la personne atteinte était un enfant au début de la maladie, quelle était la profession de ses parents

Cocher les cases correspondantes	Père	Mère		Père	Mère
Etudiant	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Employé privé	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Demandeur d'emploi	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Ouvrier	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retraité	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Fonctionnaire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Au foyer	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Autre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Si la personne atteinte est un enfant de moins de 4 ans, répondez à la partie 5.3

Si la personne atteinte est un enfant de plus de 4 ans, répondez à la partie 5.4

Si la personne atteinte est un adulte, répondez à la partie 5.5

5.3: Pour les moins de 4 ans:

5.3.1: Rencontrez-vous des problèmes de garde pour l'enfant atteint?

non oui

5.3.2: Un des parents a-t-il dû arrêter de travailler pour s'occuper de l'enfant atteint?

non oui

Aller directement à la partie 6. VOS LOISIRS

5.4: Pour les plus de 4 ans

5.4.1: Quelle est la classe fréquentée cette année?

<input type="checkbox"/> précoce	<input type="checkbox"/> secondaire technique, classe: __	<input type="checkbox"/> secondaire générale, classe: __
<input type="checkbox"/> primaire, classe: __	<input type="checkbox"/> secondaire professionnel, classe: __	<input type="checkbox"/> universitaire

5.4.2: L'enfant atteint bénéficie-t-il d'une assistance individualisée en classe?

non oui

5.4.3: L'enfant atteint fréquente-t-il une classe spécialisée?

non oui

5.4.4: L'enfant atteint suit-il les cours d'éducation physique?

non oui partiellement

5.4.5: Si vous avez répondu non ou partiellement sous 5.4.4., est-ce par interdiction du médecin?

non oui

5.4.6: Utilisez-vous des transports spécialisés pour emmener votre l'enfant à l'école?

non oui, préciser

remboursés partiellement remboursés non remboursés

5.4.7: La maladie a-t-elle été un frein dans les études?

non oui

préciser pourquoi?

5.4.8: Un des parents a-t-il dû arrêter de travailler pour s'occuper de l'enfant atteint?

non oui

Aller directement à la partie 6 - VOS LOISIRS

5.5: Pour les adultes

Attention ces renseignements concernent l'adulte atteint d'une maladie rare et non les parents ou tuteurs.

5.5.1: Quel est votre niveau d'études?

primaire secondaire universitaire professionnel

5.5.2: Quel est votre statut actuel ?

<input type="checkbox"/> actif	<input type="checkbox"/> demandeur d'emploi
<input type="checkbox"/> retraité	<input type="checkbox"/> au foyer
<input type="checkbox"/> pré-retraité	<input type="checkbox"/> bénéficiaire du revenu pour personne gravement handicapée

5.5.3: Avez-vous le statut de travailleur handicapé?

non oui

5.5.4: Utilisez-vous des transports spécialisés pour vous rendre à votre travail?

non oui

remboursés partiellement remboursés non remboursés

5.5.5: Percevez-vous une rente d'invalidité ?

non oui

5.5.6: Avez-vous reçu une orientation ou ré-orientation professionnelle spécialisée à cause de votre maladie?

non oui

préciser laquelle:

5.5.7: Le diagnostic et/ou l'évolution de la maladie ont-ils entraîné un changement de votre situation professionnelle?

non oui

préciser lequel:

5.5.8: Le diagnostic et/ou l'évolution de la maladie ont-ils entraîné un changement de votre situation économique?

non oui

préciser lequel:

6. VOS LOISIRS

6.1: Avez-vous des activités de loisirs? (il s'agit des loisirs pour la personne atteinte)

non oui

préciser lesquelles:

6.2: Utilisez-vous des transports spécialisés pour vous rendre à ces activités?

non oui

<input type="checkbox"/> remboursés	<input type="checkbox"/> partiellement remboursés	<input type="checkbox"/> non remboursés
-------------------------------------	---	---

6.3: Avez-vous dû arrêter certaines activités de loisirs?

non oui, préciser:

<input type="checkbox"/> changement de centres d'intérêts
<input type="checkbox"/> problèmes liés avec la maladie
<input type="checkbox"/> problèmes liés au regard des autres
<input type="checkbox"/> problèmes d'accessibilité
<input type="checkbox"/> autres: préciser

6.4: Quel a été ou est actuellement, selon vous, le plus grand problème à surmonter?

Noter les 3 plus grands problèmes rencontrés de 1 à 3, 1 étant le problème le plus important.

Recherche difficile d'un diagnostic	Problèmes de couple
Manque de traitements et thérapeutiques	Problèmes dans la sexualité
Changement de la vie professionnelle	Problèmes pour élever les enfants
Changement de la situation économique	Incompréhension de l'entourage
Changement ou perte des activités de loisirs	Autres: préciser

7. LE DIAGNOSTIC

7.1: Le diagnostic était-il déjà connu à la naissance ou dans les 6 premiers mois après la naissance?

non oui

7.2 Y-avait-il d'autre(s) personne(s) atteinte(s) dans la famille?

non oui

Si oui, aller directement à la question 8-1: L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC

7.3 Quand sont apparus les premiers symptômes?

7.4 Quand a eu lieu la première consultation relative aux premiers symptômes de la maladie?

Quand?	Par qui?	
âge: ___an(s) ___mois ou date: __/___	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste	<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste préciser la spécialité:

7.5 Avez-vous eu l'impression que les médecins ont pris ces premiers symptômes suffisamment en considération ?

oui non

<input type="checkbox"/> Symptômes négligés
<input type="checkbox"/> Difficulté à être orienté vers un médecin compétent dans ce domaine
<input type="checkbox"/> Un autre diagnostic a été suspecté
<input type="checkbox"/> Autre, précisez:

7.6 Après combien de temps estimez-vous que les médecins ont pris les premiers symptômes en considération?

Nombre d'années: _____an(s) et /ou nombre de mois: _____mois

7.7 A partir de quel moment le médecin a-t-il lié les symptômes à une maladie rare?

Quand?	Par qui?	
âge: ___an(s) ___mois ou date: __/___	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste	<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste préciser la spécialité:

7.8 Quand le diagnostic définitif a-t-il été effectué ?

Quand?	Par qui?	
âge: an(s) mois ou date: _/_/____	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste	<input type="checkbox"/> Médecin spécialiste préciser la spécialité:

7.9 Vous-a-t-on donné d'autres diagnostics suite aux premiers symptômes?

non oui, précisez

	1er diagnostic	2e diagnostic	3e diagnostic
Lesquels?			
Quands?	âge: an(s) mois Date: _/_/____	âge: an(s) mois Date: _/_/____	âge: an(s) mois Date: _/_/____
Par qui?	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste <input type="checkbox"/> Médecin spécialiste	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste <input type="checkbox"/> Médecin spécialiste	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste <input type="checkbox"/> Médecin spécialiste

7.10 A la suite des diagnostics cités à la question 7.9, des traitements ont-ils été entrepris?

non oui, plusieurs réponses sont possibles

<input type="checkbox"/> médicamenteux	<input type="checkbox"/> chirurgicaux	<input type="checkbox"/> psychologiques	<input type="checkbox"/> autres
--	---------------------------------------	---	---------------------------------

7.11 Selon vous, quelles ont été les conséquences de l'attente du diagnostic?

<input type="checkbox"/> aucune	<input type="checkbox"/> séquelles physiques	<input type="checkbox"/> naissance d'autres enfants atteints
	<input type="checkbox"/> séquelles psychiatriques	<input type="checkbox"/> comportement inadapté de l'entourage
	<input type="checkbox"/> séquelles intellectuelles	<input type="checkbox"/> perte de confiance dans la médecine
	<input type="checkbox"/> décès	<input type="checkbox"/> autre: ...

7.12 Par qui ou par quel moyen avez-vous été orienté vers la structure ou vers le médecin qui a posé le diagnostic?

<input type="checkbox"/> médecin généraliste	<input type="checkbox"/> médecin spécialiste spécialité:	<input type="checkbox"/> associations de patients	<input type="checkbox"/> média et presse internet
<input type="checkbox"/> autre professionnel de la santé	<input type="checkbox"/> autre patient	<input type="checkbox"/> autre préciser:	

7.13 Dans quelle structure, le diagnostic a-t-il été réalisé?

<input type="checkbox"/> cabinet privé au Luxembourg	<input type="checkbox"/> hôpital à l'étranger, précisez lequel:
<input type="checkbox"/> hôpital au Luxembourg	<input type="checkbox"/> autre:

7.14 La recherche du diagnostic a-t-elle nécessité des investissements personnels?

7.14.1: En terme d'argent dépensé (somme non remboursée)

non oui

combien?	<input type="checkbox"/> de 100 à 1000€	<input type="checkbox"/> de 1000 à 10.000€	<input type="checkbox"/> de 10.000 à 100.000€
----------	---	--	---

7.14.2: En terme de nombre de jours passés à l'étranger pour raisons diagnostiques:

non oui

combien?	<input type="checkbox"/> 1 à 10 jours	<input type="checkbox"/> 11 jours à 1 mois	<input type="checkbox"/> plus de 1 mois
----------	---------------------------------------	--	---

8. L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC

8.1 Quel est le diagnostic définitif?

8.2 Par qui le diagnostic de votre maladie vous a-t-il été annoncé ?

<input type="checkbox"/> un médecin généraliste	<input type="checkbox"/> un médecin spécialiste
<input type="checkbox"/> un généticien	<input type="checkbox"/> autre: ...

8.3 De quelle manière ? Plusieurs réponses sont possibles

<input type="checkbox"/> par oral, en consultation	<input type="checkbox"/> par écrit avec des explications	<input type="checkbox"/> par téléphone
<input type="checkbox"/> par oral ailleurs, préciser:	<input type="checkbox"/> par écrit sans explications	<input type="checkbox"/> autre, préciser:

8.4 Vous-a-t-on proposé un soutien?

non oui, préciser lequel:

<input type="checkbox"/> par un psychologue
<input type="checkbox"/> par une association de patients
<input type="checkbox"/> par un psychiatre
<input type="checkbox"/> par une assistante sociale
<input type="checkbox"/> par une infirmière
<input type="checkbox"/> autre:

8.5 Ce soutien devrait-il être systématiquement proposé? non oui

8.6 Selon vous, avez-vous reçu lors de l'annonce du diagnostic, suffisamment d'informations sur la maladie

non, préciser pourquoi oui, préciser par qui:

<input type="checkbox"/> pas reçu d'information sur la maladie	<input type="checkbox"/> un médecin généraliste
<input type="checkbox"/> pas réceptif aux informations reçues à cause du choc de l'annonce de diagnostic	<input type="checkbox"/> un médecin spécialiste
<input type="checkbox"/> pas compris le jargon médical	<input type="checkbox"/> une recherche sur Internet
<input type="checkbox"/> pas cru que le diagnostic soit correct, donc je n'ai pas fait attention	<input type="checkbox"/> un service d'association de patients
<input type="checkbox"/> autre:	<input type="checkbox"/> un patient hors association
	<input type="checkbox"/> autre:

8.7 Au total, la façon dont le diagnostic vous a été annoncé vous a-t-elle paru:

<input type="checkbox"/> bien adaptée	<input type="checkbox"/> acceptable	<input type="checkbox"/> médiocre	<input type="checkbox"/> inacceptable
---------------------------------------	-------------------------------------	-----------------------------------	---------------------------------------

9. LA NATURE GENETIQUE DE LA MALADIE

9.1 L'origine de la maladie est-elle: (cocher la case correspondante)

<input type="checkbox"/> formellement confirmée comme étant de nature génétique	<input type="checkbox"/> inconnue
<input type="checkbox"/> suspectée comme étant de nature génétique	<input type="checkbox"/> autre:

Aller directement à la question 9.6, si votre maladie n'est pas de nature génétique.

9.2 Quand la nature génétique de la maladie a-t-elle été établie?

Quand ? âge: an(s) mois ou date __ / ___

9.3 A la suite du diagnostic de la maladie, avez-vous souhaité des conseil génétiques?

non oui

9.4 A la suite du diagnostic de la maladie, avez-vous bénéficié de conseils génétiques?

non oui

9.5 Avez vous informé votre famille de la nature génétique de la maladie

non oui

des tests ont-ils été effectués? non oui

9.6 Vous pouvez ici ajouter d'éventuelles remarques personnelles dont vous souhaiteriez faire part:
