



CIMDRN
Canadian Inherited Metabolic Diseases Research Network

Bulletin de 2016

Aux familles participantes,

Nous ne pouvons vous remercier suffisamment pour la contribution continue que vous apportez à notre réseau de recherche. Nous ne pourrions faire tout ce travail sans votre participation!

560 participants sont présentement inscrits au RCRMMH!

Questionnaire pour les familles

Si vous avez indiqué que vous souhaitiez être invité(e) à participer à nos sondages, attendez-vous à recevoir du courrier du RCRMMH au cours des prochains mois!



CENTRES DE RECRUTEMENT

Le RCRMMH recrute présentement des participants partout au Canada, aux 13 centres de traitement suivants:



PUBLICATIONS RÉCENTES

"The health system impact of false positive newborn screening results for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: a cohort study" in *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2016)

<http://doi.org/10.1186/s13023-016-0391-5>

"Child and family experiences with inborn errors of metabolism: a qualitative interview study with representatives of patient groups" in *Journal of Inherited Metabolic Disease* (2015)

<http://doi.org/10.1007/s10545-015-9881-1>

"Translating rare-disease therapies into improved care for patients and families: what are the right outcomes, designs, and engagement approaches in health-systems research?" in *Genetics In Medicine* (2015)

<http://go.nature.com/ySvjgQ>

Entrevues avec les parents et tuteurs

Une étude qualitative par entrevue a été menée dans le but de comprendre l'expérience des parents et des tuteurs avec la gestion de la maladie métabolique héréditaire (MMH) dont souffre l'enfant dont ils s'occupent.

Bilan des résultats

Nous avons interviewé 21 parents dont les enfants reçoivent des soins de 4 centres de traitement. Les entrevues ont permis de récolter des informations précieuses en ce qui a trait aux expériences que vivent les parents d'un enfant souffrant de MMH, à propos de l'impact de la maladie et de la gestion de celle-ci pour l'enfant et la famille, ainsi que l'interaction avec le système de soins de santé.

Les participants ont affirmé s'être ajustés à la gestion quotidienne complexe des besoins de leur enfant malade et avoir redéfini ce qu'est la vie « normale » en utilisant des stratégies proactives d'adaptation. Bien que ces stratégies semblent aider à la gestion du quotidien, plusieurs répondants se sont dits préoccupés quant aux situations de la vie sociale de leur enfant où celui-ci aurait besoin de leur appui, en particulier des situations où l'enfant pourrait être exclu en raison de restrictions alimentaires nécessaires.

En ce qui a trait à l'expérience vécue dans le système de santé, la plupart des parents interviewés étaient grandement satisfaits des soins reçus à la clinique spécialisée en troubles métaboliques. Toutefois, les participants ont souvent mentionné avoir vécu des expériences négatives dans certaines composantes du système de santé n'étant pas spécifiques aux MMH et auxquelles ils avaient affaire régulièrement, telles que le service des urgences, la pharmacie ou le laboratoire d'analyses sanguines. Bien que ces événements étaient souvent uniques, ils ont été rapportés durant plusieurs entrevues et décrits comme étant une source de stress importante.

Les conclusions de recherche de cette étude indiquent l'avantage potentiel d'une approche coordonnée pour les soins qui inclut les éléments de soins non spécifiques aux maladies, ainsi que les soins spécialisés, afin de répondre adéquatement aux besoins des enfants et de leurs parents. Il est important pour les professionnels de la santé de considérer les facteurs sociaux de stress pour les parents relativement aux réponses émotionnelles et sociales associées à la gestion de la maladie. L'utilisation réussie de diverses stratégies proactives d'adaptation parmi les participants suggère qu'il pourrait être bénéfique de faire la promotion de leur usage, et ceci indique une direction importante pour une étude future. De la recherche plus approfondie est également nécessaire afin de mieux comprendre dans quelle mesure ces conclusions s'appliquent à un ensemble de familles encore plus grand.

Restez aux aguets pour connaître les résultats de l'étude qui seront publiés!

Recueil de données cliniques

Plus de 20 membres du personnel de recherche dans 13 centres alimentent la base de données avec l'information clinique de plus de 500 participants inscrits au RCRMMH!



RESTEZ EN CONTACT!

Réseau canadien de recherche sur les maladies métaboliques héréditaires (RCRMMH)

Université d'Ottawa, Faculté de médecine
451, chemin Smyth (Ottawa, ON)
K1H 8M5

CHERCHEURS PRINCIPAUX

Dre Beth Potter, bpotter@uottawa.ca
Dr Pranesh Chakraborty, pchakraborty@cheo.on.ca
Directrice de la recherche
Sara Khangura, khangura@uottawa.ca

Pour plus de renseignements, visitez notre site Web à : www.cimdrn.ca

Administré par :



Suivez-nous sur Twitter @CIMDRN



Financé par :

