



CIMDRN
RCRMMH

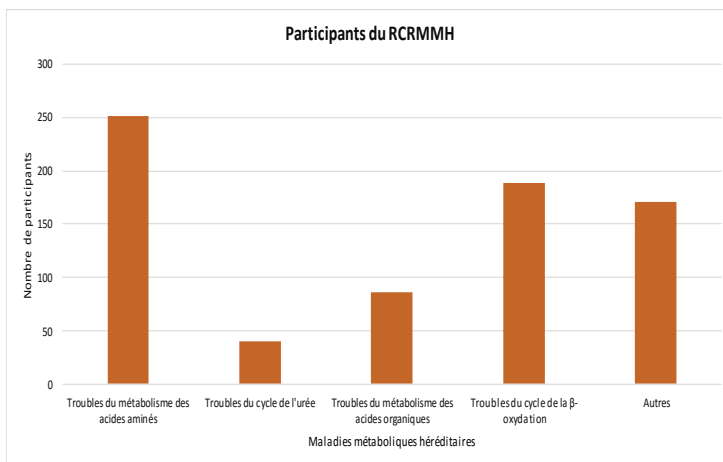
Bulletin

Été 2018

Chères familles participantes,

Sans votre participation à notre réseau de recherche, nous ne pourrions pas accomplir notre travail! Merci pour la contribution continue que vous apportez à la recherche sur les maladies rares.

**Le RCRMMH compte actuellement
759 participants à travers le pays.**



- Ce groupe de participants se compose de 51 % de garçons et de 49 % de filles.
- ~80 % des participants ont entre 2 et 10 ans.

PUBLICATIONS RÉCENTES

“Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study” dans *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2016) [doi: 10.1186/s13023-016-0548-2](https://doi.org/10.1186/s13023-016-0548-2)

Conférences présentées au :

2018 Garrod Symposium, Edmonton (Alberta)

39th Annual North American Meeting - Society for Medical Decision Making, Pittsburg, (Pennsylvanie)

2017 Garrod Symposium, Montréal (Québec)

2017 American College of Medical Genetics & Genomics Annual Clinical Genetics Meeting, Phoenix (Arizona)

PROJETS À VENIR

Le financement initial du RCRMMH tire à sa fin. Nous avons le grand plaisir d'annoncer que le RCRMMH a reçu deux subventions qui lui permettront de poursuivre sa recherche. Nous nous efforçons toujours d'améliorer la prestation de soins aux enfants atteints d'une maladie métabolique héréditaire à l'aide des renseignements que nous recevons de leurs familles. Nous sommes vraiment heureux de pouvoir poursuivre notre recherche.

Ensemble de données de base: À l'aide des réponses aux questions que nous poserons aux patients et à leurs familles ainsi qu'aux professionnels de la santé, aux décideurs et aux chercheurs du Canada, nous créerons un ensemble de données de base qui serviront à toutes les études sur les traitements administrés aux enfants atteints de phénylcétonurie (PKU) ou d'une déficience en acyl-Coenzyme A déshydrogénase de chaîne moyenne (MCAD).

Soins axés sur la famille: En utilisant les résultats de questionnaires et les notes de registres quotidiens, nous étudions l'expérience des enfants atteints de maladies métaboliques héréditaires et de leurs familles. En collaboration avec les familles et les fournisseurs de soins, nous concevrons de nouvelles interventions qui répondront mieux aux besoins des enfants et de leurs familles.

Questionnaires pour les familles

Bon nombre d'entre vous avez déjà participé à un sondage portant sur familles dont les enfants font partie du RCRMMH. Cette étude vise à décrire l'expérience des parents et tuteurs d'enfants atteints de maladies métaboliques héréditaires avec la prestation de soins de santé afin de cerner les aspects à améliorer.

Résumé des résultats

Nous envoyons maintenant ce questionnaire aux familles et nous en analysons les réponses. Les conclusions suivantes résument les réponses des 113 répondants qui nous ont déjà retourné leur questionnaire. La majorité de ces répondants ont des enfants atteints de phénylcétonurie ou d'une déficience en acyl-Coenzyme A déshydrogénase de chaîne moyenne.

Rôle de la clinique de médecine métabolique

- 54 % des parents, tuteurs ou aidants naturels affirment qu'un médecin ou qu'un diététiste de la clinique est le principal fournisseur de soins de leur enfant.
- De tous les enfants qui ont besoin de plusieurs services de santé (57 %), 56 % reçoivent de l'aide à la coordination de ces services, et la plupart d'entre eux les reçoivent (68 %) du bureau de leur principal fournisseur de soins.
- 86 % des aidants naturels sont satisfaits des soins qu'ils reçoivent de la clinique de médecine métabolique et affirment qu'elle répond à tous les besoins de leur famille.
- Les besoins auxquels la clinique ne répond pas sont les liens avec les services communautaires et avec d'autres ressources.
- 55 % des répondants doivent voyager pendant une à deux heures pour se rendre à la clinique de médecine métabolique, ce qui risque de les empêcher d'accéder aux soins.

Autres services et facteurs

- La majorité des répondants (>70 %) se disent satisfaits des soins qu'ils reçoivent en dehors de la clinique de médecine métabolique, comme au service des urgences, à la pharmacie et au laboratoire d'analyse de sang.
- Dans tous les services reçus, les facteurs essentiels à leur satisfaction sont les soins de bonne qualité et une excellente communication avec les fournisseurs.
- Plus de la moitié des familles affirment qu'elles doivent payer de leur poche certaines choses pour les soins de leur enfant; il s'agit la plupart du temps de médicaments, d'aliments médicinaux et de compléments alimentaires.

Conclusions initiales

- Ces résultats indiquent que les parents, tuteurs et aidants naturels considèrent que la clinique de médecine métabolique joue un rôle central dans les soins de santé de leur enfant et qu'ils trouvent que les soins qu'ils y reçoivent sont axés sur la famille. La grande majorité des parents, tuteurs et aidants naturels sont satisfaits des soins fournis à leur enfant et apprécient grandement les traitements et l'excellente communication qu'ils ont avec les fournisseurs de soins.

Nous attendons avec impatience les autres questionnaires pour mettre ces résultats à jour!

RESTEZ EN CONTACT!


Réseau canadien de recherche sur les maladies métaboliques héréditaires (RCRMMH)
Université d'Ottawa, Faculté de médecine
600 Peter Morand, Ottawa (ON)
K1G 5Z3

CHERCHEURS PRINCIPAUX:
Beth Potter, PhD, bpotter@uottawa.ca
Dr. Pranesh Chakraborty, pchakraborty@cheo.on.ca
Coordonnatrice de recherche:
Laure Tessier, ltessier@cheo.on.ca

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

Administré par:



 Suivez-nous sur Twitter @CIMDRN



Financé par:

