



Association française
Sclérose
Tubéreuse de
Bourneville

Les multiples visages de la STB

Enquête sur la STB en vue d'un Livre Blanc - 2017



SOMMAIRE

Introduction

- ✓ Qu'est-ce que la Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB) ?
- ✓ L'enquête du Livre Blanc

Carte d'identité de la population STB ayant participé à l'enquête

- ✓ Malades et aidants : qui sont-ils ?

L'impact de la STB sur les malades :

- ✓ Les manifestations de la STB
- ✓ Autonomie et Devenir
- ✓ Accès aux soins
et organisation du parcours de soins
- ✓ Accès à l'aide sociale
- ✓ Scolarité et orientation professionnelle



L'impact de la STB sur les aidants

- ✓ Combien ça coûte ?
- ✓ Vie professionnelle et santé des aidants
- ✓ Couple et fratrie

L'avenir

- ✓ Quelle priorité pour la recherche ?

Conclusion

- ✓ La STB en 4 mots



La Sclérose Tubéreuse de Bourneville (STB)

Que signifie ce « nom barbare » difficile à prononcer, mais encore plus dur à porter ?

La Sclérose Tubéreuse de Bourneville dite "STB" est une maladie génétique rare "pas si rare que ça" !

- ✓ 1 bébé STB naît toutes les 20 minutes dans le monde !
- ✓ Environ 8000 malades en France, c'est-à-dire plus de personnes atteintes de cette maladie que de personnes touchées par la mucoviscidose ou l'hémophilie.

Or

→ Très peu de personnes connaissent cette maladie, pas même certains médecins.

La STB est une maladie génétique grave caractérisée par le développement de tumeurs bénignes touchant différents organes vitaux :

- ✓ cerveau, peau, reins, poumons, yeux, cœur...

Les dysfonctionnements de l'organisme qui en découlent peuvent apparaître à tous les âges (parfois avant la naissance) :

- ✓ épilepsie sévère, lésions au visage, insuffisance rénale et pulmonaire, insuffisance cardiaque, retard intellectuel, retard mental, retard moteur....
- ✓ aujourd'hui il n'existe pas de médicament pour en guérir.

La STB en chiffres

8000

Malades en France

1

Bébé STB naît toutes les 20 minutes dans le monde



L' Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville (ASTB)

L' Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville (ASTB) est l'association française des malades atteints de STB et de leur famille, dont la mission est de mobiliser autour de la STB pour mieux vivre avec la maladie et un jour en guérir.

Association loi 1901 fondée en 1991 par les familles, elle est animée par des bénévoles et financée principalement par des dons.

Association
loi 1901 depuis **1991** | **450** adhérents

Nos missions :

- ✓ informer, partager et mettre en relation,
- ✓ optimiser la prise en charge médicale, éducative et sociale,
- ✓ participer à l'effort de recherche internationale.

Pour plus d'informations concernant
l'association ou la maladie,
rdv sur le site internet : www.astb.asso.fr



Qu'est-ce qu'un Livre Blanc ?

Un Livre Blanc est un document faisant le point et proposant des pistes de solutions sur un sujet.

Un Livre Blanc permet de :

- ✓ définir précisément les tenants et les aboutissants d'un domaine,
- ✓ informer pour permettre la prise de décisions,
- ✓ développer la notoriété d'une cause.

C'est le fruit d'un travail d'experts, sollicités pour synthétiser leurs connaissances et leur expérience dans ce domaine précis.

Pourquoi un Livre Blanc STB ?

Manque de visibilité de la STB
Nécessité de mieux faire connaître le quotidien des malades et de leurs aidants.

Ses objectifs :

- ✓ alerter sur les manques des malades et des aidants dans leur parcours,
- ✓ disposer de matière pour prendre la parole au nom des malades et des aidants,
- ✓ faire des propositions pour améliorer les parcours de santé, de soins et de vie,
- ✓ solliciter plus largement des malades (non adhérents de l'ASTB).



A qui s'adresse ce Livre Blanc ?

- ✓ personnes atteintes de STB et leur famille, les aidants,
- ✓ centres de référence, compétences (éducation thérapeutique) et les filières,
- ✓ pouvoirs publics et institutionnels,
- ✓ partenaires associatifs,
- ✓ laboratoires pharmaceutiques,
- ✓ chercheurs,
- ✓ médecins (qui connaissent la STB), le secteur médico-social, les structures éducatives, les services des hôpitaux.

L'enquête du Livre Blanc

Problématiques abordées :

logement, aides sociales, accès aux structures adaptées, parcours de soins et poids des différents aspects de la maladie sur les malades et leurs aidants.

390 réponses obtenues :

un véritable succès au regard du nombre de participants plus important que ceux des enquêtes anglo-saxonnes.

L'enquête en chiffres :

390 Malades participants

1 An de travail

6 Bénévoles ASTB

Malades et aidants, qui sont-ils ?

- ✓ Carte d'identité de la population STB ayant participé à l'enquête.



Carte d'identité de la population STB ayant participé à l'enquête

390 répondants,

91% (119 malades,
256 aidants),
résident en France.

Sexe des répondants



Femme
76 %



Homme
24 %

Type de répondants



Malade et Aidant
4 %



Malade
29 %



Aidant
67 %

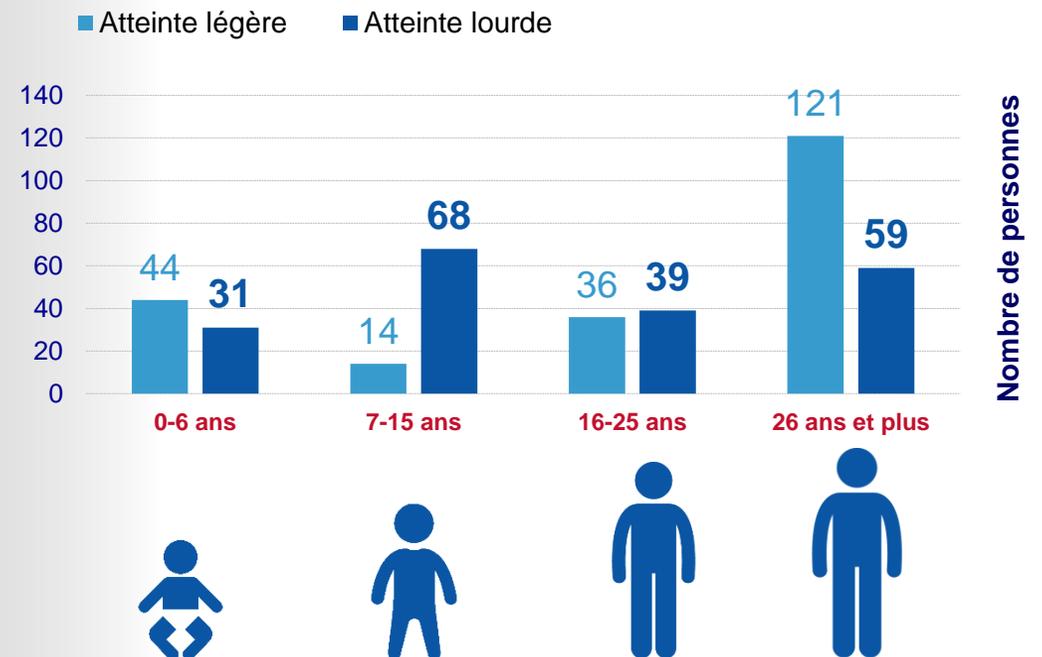
Carte d'identité de la population STB ayant participé à l'enquête

Afin d'affiner l'analyse, le panel des malades (répondants ou représentés par les aidants) a été divisé en sous-catégories.

Deux critères ont été utilisés :

- ✓ **L'âge** : le panel a été divisé en quatre tranches.
- ✓ **Le niveau de handicap** : ont été considérés comme lourdement atteints les 0-6 ans ayant accès à l'AEEH (Allocation Education Enfant Handicapé) et les autres tranches d'âge n'ayant pas eu une scolarité classique sans soutien.

Population STB ayant participé à l'enquête, selon l'âge et le degré d'atteinte



L'impact de la STB sur les malades

- ✓ **Manifestations**
- ✓ **Autonomie et devenir**
- ✓ **Accès aux soins et organisation du parcours de soins**
- ✓ **Accès à l'aide sociale**
- ✓ **Scolarité et orientation professionnelle**

A large, faint, stylized orange silhouette of a person holding a folder or book, positioned in the background of the right side of the slide.

*« Je suis quelqu'un d'extrêmement nerveux et anxieux, qui se pose énormément de questions [...].
Je suis gênée par mon manque d'attention ainsi que par mon manque de mémoire et d'apprentissage. »*

A blue icon of a microphone with a curved cord, positioned at the bottom right of the white text box.

Les manifestations de la STB : quel degré de difficultés ?

Les **TROUBLES NEUROPSYCHIATRIQUES (TAND)** associés à la STB représentent la manifestation la plus difficile à gérer pour l'ensemble des malades. L'épilepsie, étroitement liée aux TAND, arrive en seconde position.

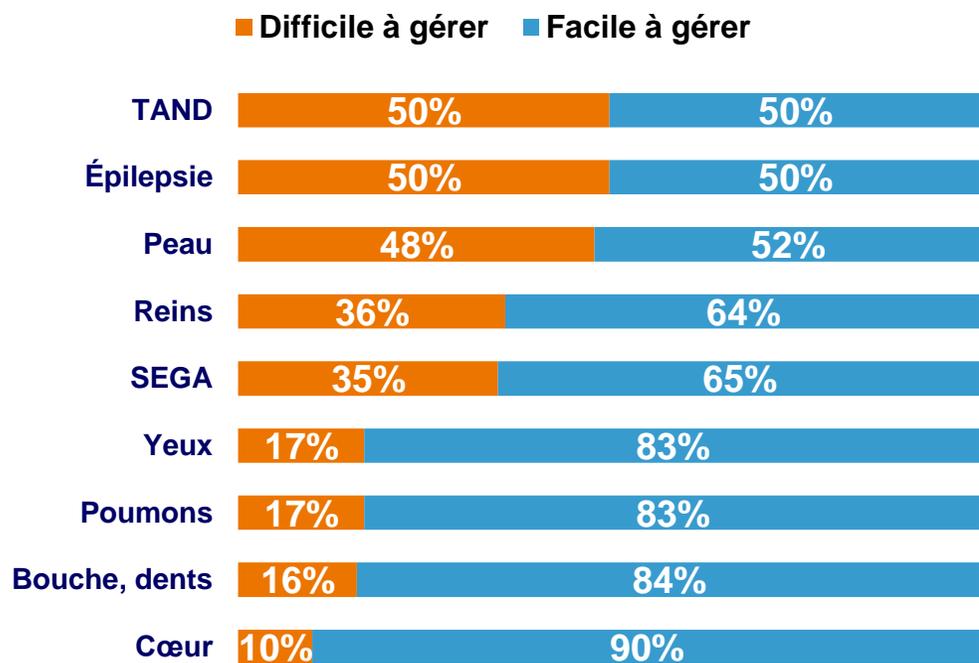
Parmi les nombreux organes atteints, ce sont les TAND qui pèsent le plus sur les malades et leur famille. Ils méritent donc une attention toute particulière.

« Ces troubles n'ont jamais été évalués [...] et pour une personne de 32 ans avec handicap mental, hors d'un bilan préopératoire de l'épilepsie, nous ne savons pas où cette évaluation pourrait être faite. [...] »

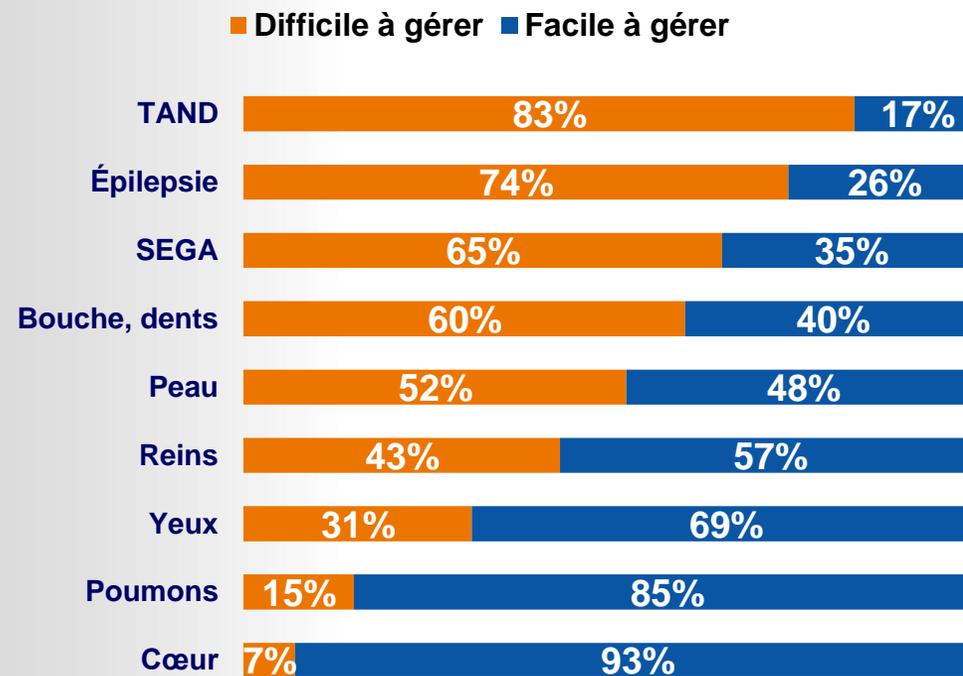


Les manifestations de la STB : quel degré de difficultés ?

Gestion des manifestations de la STB pour les **malades légèrement atteints**



Gestion des manifestations de la STB pour les **malades lourdement atteints**





L'impact de la STB sur les malades

Les troubles neuropsychiatriques (TAND): Comment les détecter et mieux les prendre en charge ?

75% des malades
sont concernés
par les TAND

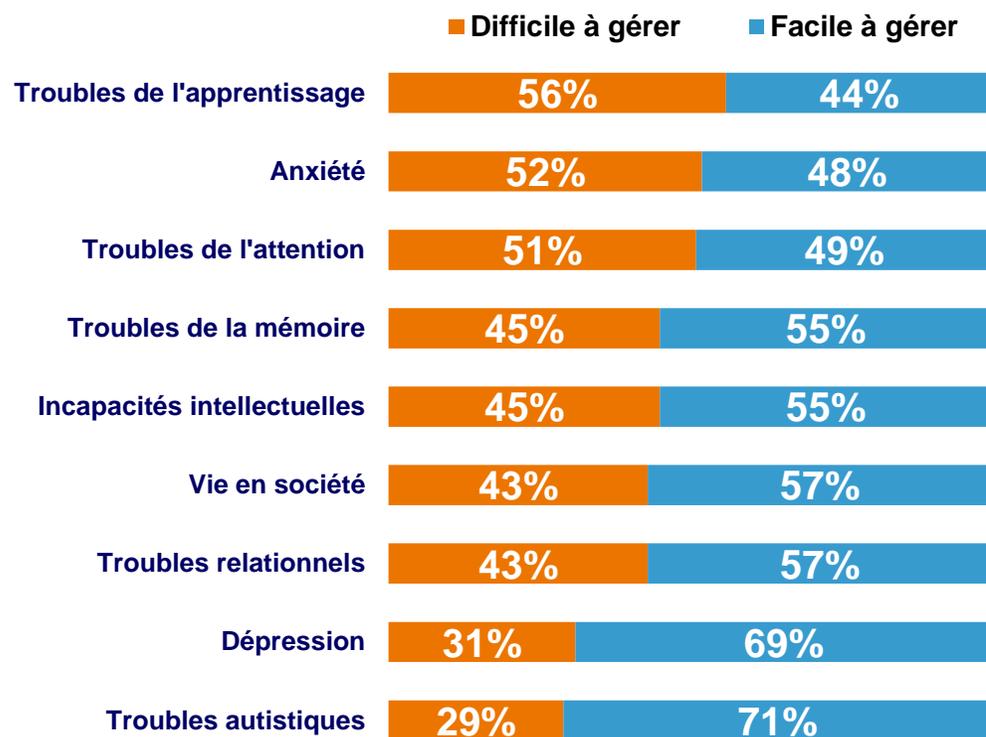
Ces troubles sont les plus difficiles à gérer pour les malades. Leurs manifestations sont variées et affectent les personnes différemment selon leur degré d'atteinte.

Les TAND sont :

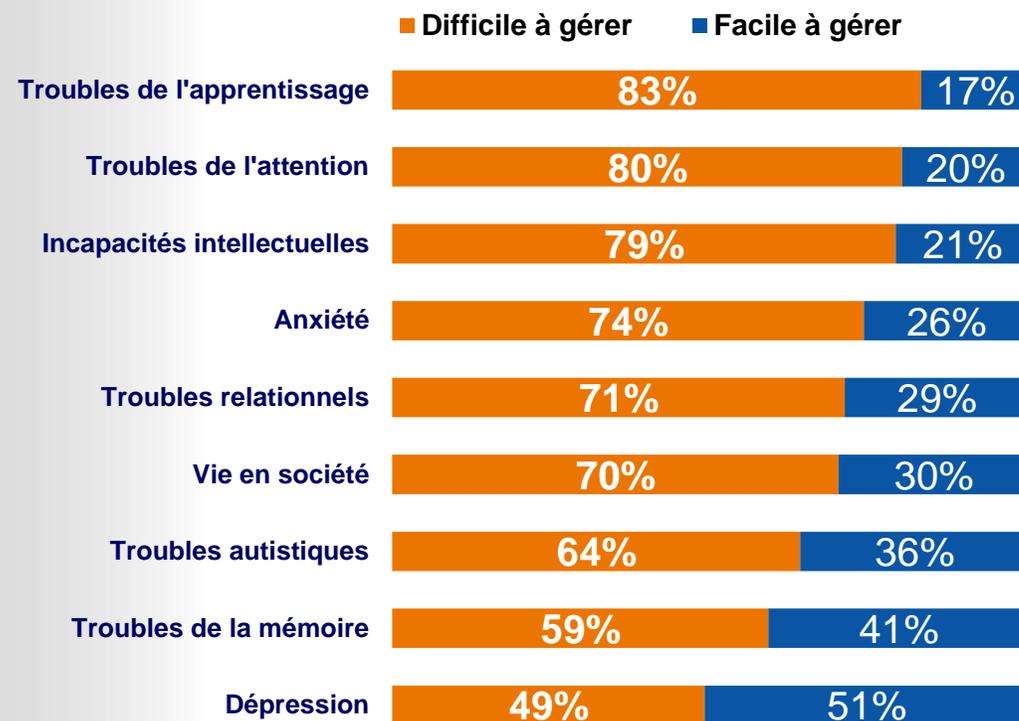
- ✓ *sous-diagnostiqués alors qu'une spécificité existe dans la STB.*
- ✓ *peu pris en charge, leur évaluation est difficile.*
- ✓ *difficiles à gérer pour les malades et leurs aidants.*
- ✓ *handicapants également pour les personnes peu atteintes qui se trouvent limitées dans leur vie professionnelle et sociale.*
- ✓ *l'évaluation de la dépression et de l'anxiété de la personne atteinte est difficile*

Les troubles neuropsychiatriques (TAND): Comment les détecter et mieux les prendre en charge ?

Gestion des TAND pour les malades légèrement atteints



Gestion des TAND pour les malades lourdement atteints



Quelle autonomie ? Le logement

Chez les malades de plus de 25 ans

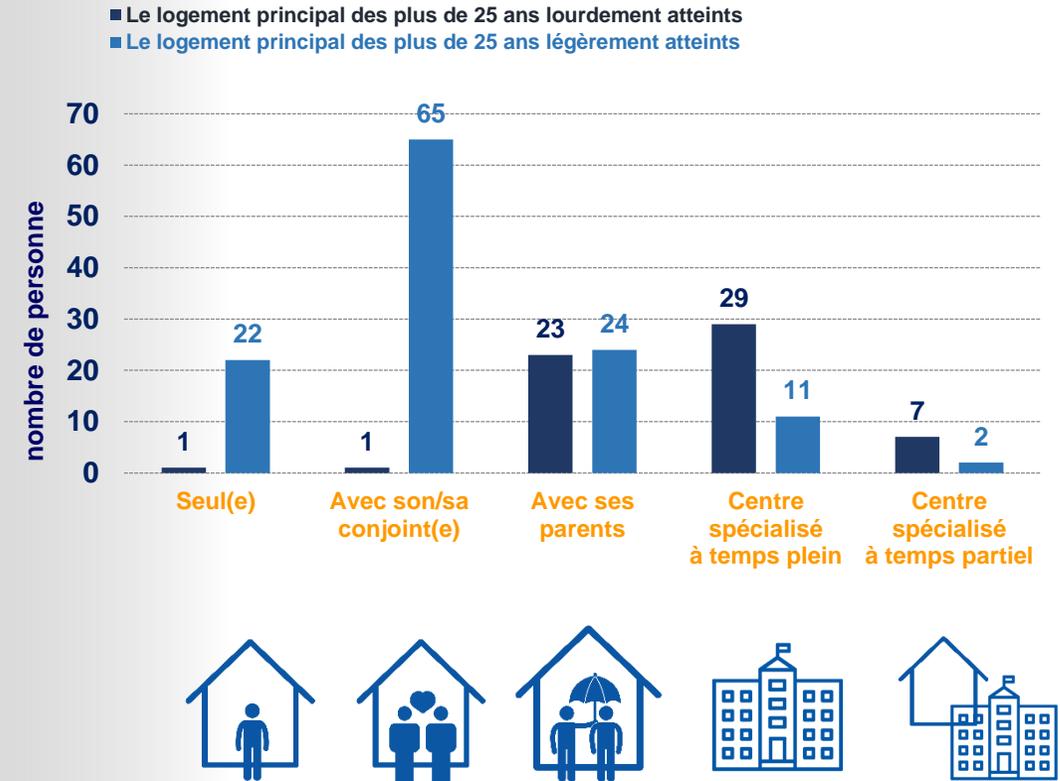


50%

sont en situation
de dépendance

Ne vivent ni seuls
ni avec conjoint

Où résident les plus de 25 ans ?



Quel devenir sans les aidants ?

Le devenir du malade après la disparition de l'aidant est problématique pour

87%

des aidants



L'offre d'établissements est insuffisante et inadaptée, notamment pour les jeunes adultes.

Parallèlement, les aides pour le maintien à domicile sont inexistantes.

« À 10000%, le devenir de mon fils lorsque je ne serai plus là ou lorsque je ne serai plus en capacité de m'en occuper. »

« Je ne sais pas où va vivre ma fille à l'âge adulte... Doit-on la garder ? Doit-on la laisser partir en centre ? »



Comment travailler à l'amélioration de la situation et rassurer les aidants sur le devenir des malades ?

Quel accès aux soins ?

+ de 50%

des adolescents
et jeunes malades
éprouvent des difficultés
significatives à accéder
à des professionnels
de santé spécialistes
de la STB.

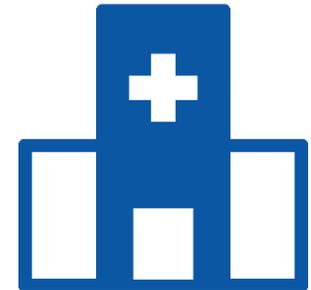


*« Il n'existe pas d'annuaire des
médecins compétents en France. »*



+ de 1/3

des malades sont
hospitalisés 1 à 4 fois
par an.



*Le développement d'un réseau d'expertise STB
permettrait, aux malades et aux médecins
non spécialistes de la maladie, de savoir
à qui s'adresser, d'accroître la connaissance
de la maladie et d'améliorer une prise en charge
pluridisciplinaire.*

Quel accès aux soins ?

Les structures médico-sociales (CAMSP, CMP, SESSAD, IME, etc.) sont une voie d'accès à une expertise STB et à des soins appropriés,



cependant :

37%

des personnes les plus atteintes attendent plus d'un an pour une place dans une de ces structures.

47%

considèrent les démarches administratives d'entrée très lourdes.

Être bien pris en charge fait toute la différence : quand le bon traitement ou suivi est mis en place, le stress du malade et de son entourage baisse considérablement.

« Les professionnels de santé connaissent encore très peu la maladie. Il est fréquent que nous devions nous-mêmes expliquer les symptômes et conséquences possibles de la maladie [...]. »



Quelle organisation du parcours de soins ?

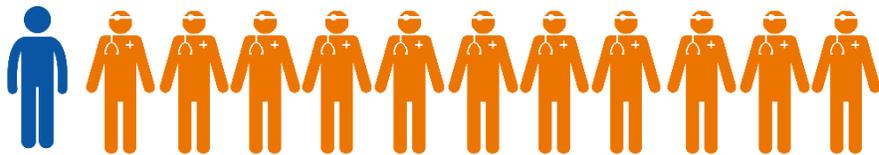
Une personne atteinte consulte régulièrement :

4,1

professionnels
de santé
en moyenne



jusqu'à 11 professionnels pour certains



94%

des médecins
coordinateurs
des malades sont :

des spécialistes (neurologue, néphrologue, généticien, etc.) qui se dévouent par défaut pour pallier l'absence de coordination d'un parcours de soin particulièrement complexe.

« Ce serait bien de faire un suivi tous les 3 ans avec tous les examens le même jour et dans le même centre médical car le suivi est trop éparpillé, [...] c'est limite le parcours du combattant. Il faut prendre dix rendez-vous pour tout contrôler, c'est assez lourd et contraignant. »



Quelle organisation du parcours de soins ?

« La prise en charge globale de la maladie n'est prise en compte par personne : le neurologue essaie de traiter l'épilepsie, le généraliste de la MAS assure le quotidien [...]. Le personnel ne pose pas de questions sur la STB et gère comme il peut les troubles du comportement. »



« Cela nous a demandé, depuis le diagnostic [...] de rester très acteurs dans les démarches médicales et de refuser certaines orientations auprès de professionnels non experts dans la STB. »

Ne pourrait-on pas s'inspirer des guidelines internationales pour structurer une coordination de la prise en charge ou publier un Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) pour faciliter le développement d'outils de coordination des soins ?

Quel accès à l'aide sociale ?

49%

**Des malades
lourdement
atteints ont accès
à l'aide sociale**



21%

**Des malades modérément
atteints ne demandent pas
d'aide sociale**

«[...] Les parents d'enfants malades et handicapés ont d'autres priorités que remplir des papiers pour quémander.

Je préférerais un enfant en bonne santé et travailler à temps complet qu'une allocation.

[...] »



Au-delà d'un certain âge et/ou d'une certaine atteinte, on constate une pénalité significative qui ouvre plus facilement droit aux aides sociales.

On observe une proportion relativement importante de malades avec des atteintes intermédiaires, difficilement évaluables, et qui ont un accès à l'aide sociale aléatoire.

À ceci s'ajoute un manque de lisibilité des dispositifs sociaux pour les malades STB qui ne savent souvent pas à quoi ils ont droit.

Face à la complexité administrative de l'aide sociale, l'ASTB aimerait plus de concertation avec les administrations afin d'établir une grille d'évaluation des atteintes STB.

Quelles conséquences de la STB sur la scolarité ?

Pour les personnes ayant été scolarisées,



50%

des personnes ayant été scolarisées estiment que leurs besoins spécifiques n'ont pas été pris en compte dans leur scolarité.

- ✓ Décalage important entre les besoins des malades STB et leur prise en charge scolaire.
- ✓ Rare mise en place de pédagogies adaptées.
- ✓ Démarches administratives qui augmentent avec la gravité de la maladie.
- ✓ Solutions trop souvent temporaires.

« Les troubles neuropsychiatriques sont un handicap invisible. C'est donc encore plus difficile de pouvoir revendiquer de l'aide scolaire spécifique car ça ne "se voit pas immédiatement". »

« [...] Maltraitance au collège de la part des autres élèves qui se moquaient [...] des angiofibromes sur mon visage. »



Quelles conséquences de la STB sur la scolarité ?

Pour les personnes ayant été scolarisées,



46%

des personnes les plus atteintes ont attendu plus d'un an pour accéder à une structure spécialisée

29%

ont connu au moins un échec de placement

«[...] Aucune structure ne lui convient vraiment. Il est trop bien pour l'une, pas assez pour l'autre. »

« Problème d'apprentissage souvent jugé comme de la fainéantise mais jamais lié à la maladie, vu qu'à cette époque la maladie n'était pas déclarée. »

« [...] Il faut sans cesse remplir des dossiers complets et fournir de multiples documents ! C'est insupportable et je comprends tout à fait que certains parents baissent les bras. »

Une des pistes d'amélioration : former ou informer les Auxiliaires de Vie Scolaire (AVS) aux spécificités de la STB ?

Quelles orientations professionnelles quand on est atteint de STB ?

Pas d'accès à une activité professionnelle pour



95%

des adultes
lourdement atteints

18%

des adultes
modérément atteints

Une majorité des personnes atteintes de STB, ne pouvant accéder à l'emploi, doit trouver une activité occupationnelle et des ressources financières complémentaires à l'AAH pour vivre.

« Aucune connaissance du médecin du travail. Lorsqu'il y a des problèmes d'adaptation au travail, il me réprimande en me disant que ça ne va jamais [...]. »



Comment mettre en place un accompagnement spécifique pour l'orientation scolaire et professionnelle ?

Quelles orientations professionnelles quand on est atteint de STB ?

Parmi les malades ayant ou ayant eu une activité professionnelle



53%

Ont vu leur carrière affectée par la STB

22%

ont perdu leur emploi à cause de la STB

La tentation de cacher le handicap est présente, mais cela engendre des difficultés sur le lieu de travail.

« Beaucoup de freins à cause de la peur de la crise d'épilepsie au sein du travail. La peur de faire du mal [à soi] et aux autres. Plus de fatigue moins tolérée et mal comprise (fainéantise) à cause du rendement. »

« Je n'ai jamais parlé de mon handicap car je suis sûr et certain qu'on ne me prendrait pas. [...] Le problème c'est que je suis obligé de trier les missions par rapport à ma santé [...]. »

L'impact de la STB sur les aidants

- ✓ La STB, combien ça coûte ?
- ✓ Vie professionnelle et santé des aidants
- ✓ Couple et fratrie

A stylized illustration of a woman's face with a sad expression, rendered in shades of purple and blue.

« Je suis restée 10 ans à la maison et lorsque je suis revenue sur le marché du travail, je n'ai jamais retrouvé de CDI, j'étais usée physiquement et moralement, j'avais des contraintes (horaires, vacances, absences...). Je suis depuis en précarité totale. »

A stylized blue microphone icon with a curved cord, positioned at the bottom right of the text box.

La STB, combien ça coûte ?

Les dépenses annuelles non remboursées par le système de santé, pour les malades lourdement atteints, sont estimées à :



500 et 5 000€

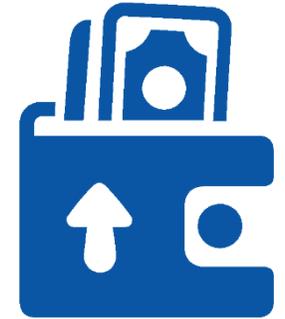
par 42 % des aidants

5 000 et 10 000€

par 13 % des aidants

Pertes de revenus liées à la STB :

- ✓ réduction du temps de travail,
- ✓ congés spéciaux pour les consultations, l'accompagnement en hôpital de jour, etc...
- ✓ perte d'emploi,
- ✓ difficultés d'accès aux prêts bancaires.



Malgré un système social très performant en France, une forte inégalité face à la maladie et à ses coûts subsiste. Ne pourrait-on pas envisager des solutions comme la création d'un fonds d'aide pour les familles dans le besoin ?

Quelles conséquences sur la vie professionnelle ?



76%

des aidants subissent un impact sur leur vie professionnelle

dont

36%

ont dû réduire leur temps de travail

« J'ai réduit mon temps de travail les deux premières années et aujourd'hui je m'absente du travail pour les consultations, hospitalisations, mais mon employeur est très compatissant et compréhensif et me laisse totale liberté. »



Mener de front une vie d'aidant et une vie professionnelle semble incompatible, surtout pour les femmes. Comment faire face aux pertes de revenus et à l'isolement qui s'installe ?

Quelles conséquences sur la santé de l'aidant ?



64%

des aidants déclarent ressentir de l'anxiété

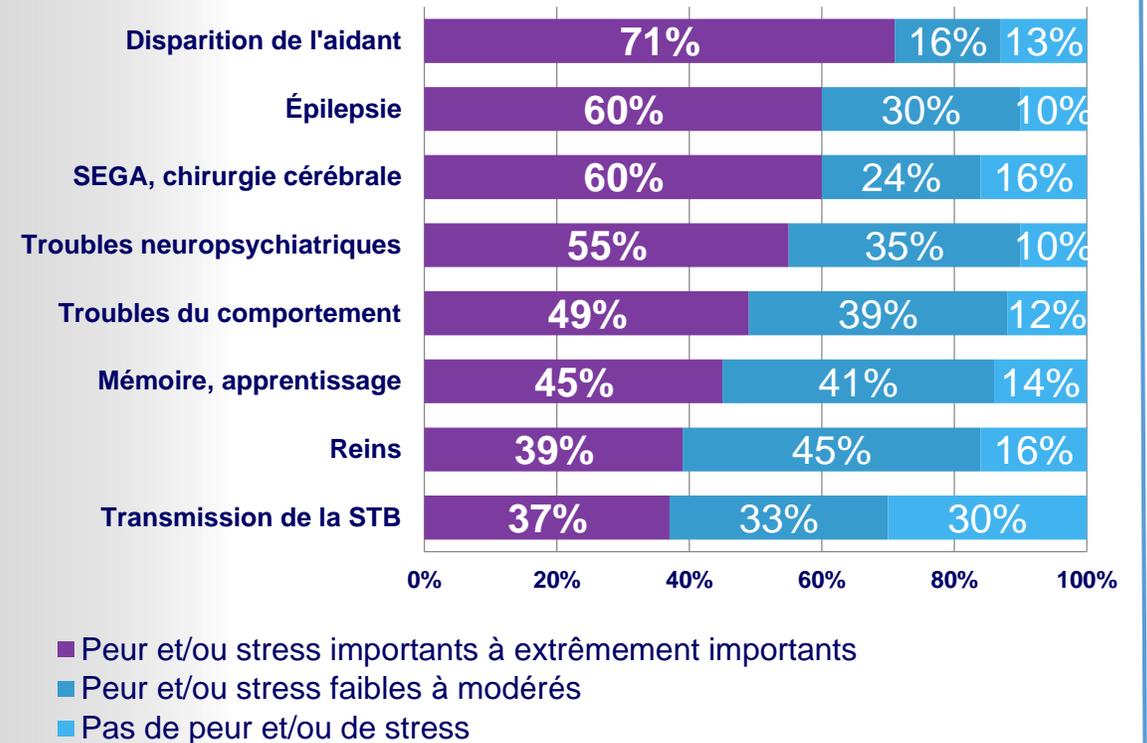
17%

des aidants ont été traités pour dépression

« Un état permanent de préoccupation, l'impression que les difficultés ne sont jamais terminées. »



Sources de peur et/ou de stress pour l'aidant



Quelles conséquences sur la santé de l'aidant ?

Les sources de stress sont, pour l'aidant, à la fois très diverses et intenses.

Le sentiment que ce stress ne prendra jamais fin, qu'il n'existe pas de porte de sortie est d'autant plus anxiogène.

« Les conséquences parfois désastreuses sur les relations avec la famille et l'entourage ; le sentiment d'exclusion ; le regard des autres sur le handicap et la maladie ; l'isolement. »

« Pour les risques liés à l'espérance de vie, tout est tellement compliqué que malheureusement on souhaite que son enfant ne vive pas trop vieux ; peur d'être obligé de le placer en institution ; [...] sentiment de culpabilité d'abandonner son enfant. [...] »

Que faire pour sortir l'aidant de son isolement et comment mettre en place une prise en charge médicale et psychologique pour le soutenir ?

Quel impact sur le couple ?



73%

des aidants déclarent
que la STB a un impact
sur leur couple

Tous les couples n'implorent pas à cause de la STB, certains en sortent même renforcés.

L'arrivée de la STB dans une famille crée un véritable traumatisme sur le couple.

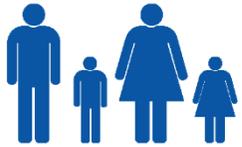
Ce traumatisme est-il pris en charge au bon niveau ? L'accompagnement proposé est-il suffisant ?

« La maladie est omniprésente et dirige notre quotidien. [...] nous n'avons plus de sortie en couple. »

« Mon mari après le diagnostic, dans le déni, m'a rendue responsable de cette maladie [...] ; nous avons fini par divorcer »

Pourquoi ne pas inscrire l'importance du suivi psychologique dans les recommandations de prise en charge de la STB ?

Quel impact sur la fratrie ?



71%

**des fratries
sont impactées
par la STB**

L'arrivée de la STB touche fortement les frères et sœurs du malade.

Leurs choix, leur avenir, leur personnalité sont conditionnés par ce traumatisme.

Comment accompagner les frères et sœurs du malade dans la durée pour qu'ils parviennent à transformer ce traumatisme en force ?

*« La sœur de l'enfant STB se sent responsable d'elle.
Elle a pris conscience très vite qu'elle devra la soutenir plus tard. [...] »*

Sans cette maladie, je ne pense pas que leurs liens auraient été si profonds.

[Elle] souffre parfois du rejet dont fait l'objet sa sœur à l'école. »

« Son frère a grandi dans un climat d'anxiété et de fermeture sur lui-même [...]. Il a vite pris ses distances, ne pouvant supporter les troubles du comportement et les déficiences de sa sœur aînée. »





L'avenir : quelle priorité pour la recherche ?

« Comment peut-il y avoir si peu d'avancées sur une maladie qui n'est pas si rare que ça ? »

Les malades et leurs familles identifient les TAND comme la plus grande difficulté à gérer.

Paradoxalement, ces troubles, fortement liés à l'épilepsie, ne sont que la troisième priorité des répondants.

Si vous deviez choisir un seul sujet sur lequel se concentrer pendant les 5 prochaines années ?

4%
Comment mieux utiliser les traitements existants

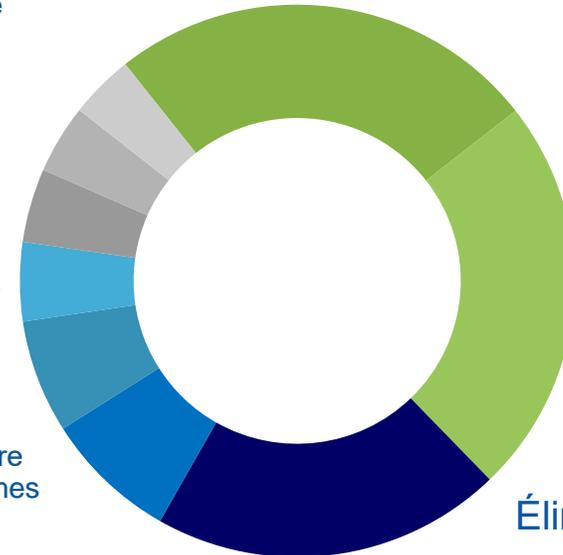
4%
Assurer une espérance de vie normale

4% Autre

5%
Comment personnaliser et optimiser les traitements de chaque patient

7%
Faire disparaître les angiofibromes faciaux

8%
Éliminer les tumeurs des poumons et des reins



25%
Éliminer l'épilepsie

23%
Empêcher la transmission de la STB à ses enfants

20%
Éliminer et prévenir les troubles neuropsychiatriques (TAND)

La STB en 4 mots

Isolement

- ✓ Méconnaissance générale de la maladie, y compris dans l'univers médical.
- ✓ Difficulté d'accès à l'information, manque d'accompagnement dans tous les domaines.

« Toujours seuls sans personne pour nous seconder. »

« Sentiment de vivre isolé dans un autre monde. »



Complexité

- ✓ Nécessité d'un suivi médical important par un grand nombre de spécialistes.
- ✓ Multiplicité d'autres paramètres à gérer : le logement, la scolarité, l'accès à l'emploi, les démarches administratives, etc...

« Tous les justificatifs et les renouvellements des mêmes dossiers comme si la STB allait être guérie alors que l'on est atteint à plusieurs niveaux et que plusieurs organes sont touchés. »



Imprévisibilité

- ✓ Évolutivité de la maladie qui accroît le stress des malades et de leur famille.
- ✓ Instabilité et inégalité de l'accès aux dispositifs médico-sociaux, en particulier de l'accueil en structure spécialisée.

« La difficulté est de ne pas avoir de réponses quant à l'évolution. »

« On n'est à l'abri de rien. »



Sans fin

- ✓ La STB se manifeste tout au long de la vie du malade.
- ✓ Pour les familles, cela signifie des bouleversements intenses et durables qui ont de lourdes conséquences sur la vie de couple, la vie professionnelle, la santé, etc...

« 35 ans de vie avec un enfant handicapé : c'est épuisant physiquement et mentalement. »



Remerciements



L'ASTB remercie :

- ✓ toutes les personnes ayant pris le temps de répondre à l'enquête,

mais aussi

- ✓ les médecins et familles qui ont participé à la relecture du questionnaire et à sa mise au point.

Crédits images : Association française Sclérose Tubéreuse de Bourneville & **The Noun Projet** : Arjuazka, Gan Khoon Lay, Delwar Hossain, Pumpkin Juice, Darin S, Adrien Coquet, Gregor Cresnar, Royyan Wijaya, Eddy Ymeri, Ji Sub Jeong, Bradley Avison, Delwar Hossain, Adren Kadri, Made by Made, Rflor, Pham Thi Dieu Linh, Aneeqe Ahmed
Mise en page : cecilegerard.com



ASTB

Association française
Sclérose
Tubéreuse de
Bourneville

3 rue des Coquelicots
67150 Hindisheim
France
09 70 44 06 01

www.astb.asso.fr

Le résultat de l'enquête réalisée par l'association ASTB
est disponible dans son intégralité auprès de :
contact@astb.asso.fr

