

La prise en charge médicale

1. La prise en charge médicale et paramédicale	42
1.1. Le médecin de famille	
1.2. Les médecins spécialistes	
– <i>L'errance diagnostique</i>	
– <i>La consultation de génétique</i>	
– <i>Comment préparer sa consultation</i>	
– <i>Réaliser un test présymptomatique</i>	
1.3. Les consultations pluridisciplinaires	45
1.4. Les centres de référence	
1.5. Les centres de compétences	
1.6. Les centres de réadaptation fonctionnelle	
1.7. La prise en charge psychologique	
1.8. Rééduquer son corps	48
– <i>La kinésithérapie</i>	
– <i>L'orthophonie</i>	
– <i>L'ergothérapie</i>	
2. Le dossier personnel	49

Chapitre La prise en charge médicale

“ Je suis atteinte d’une ataxie spinocérébelleuse appelée SCA3. On dit aussi maladie de Machado-Joseph. Elle est héréditaire. Le hasard a voulu que j’aie également un problème neurologique autre que l’ataxie. Après une opération chirurgicale, j’ai passé un certain temps dans un centre de rééducation fonctionnelle en milieu hospitalier. C’était la première fois que je voyais autant de spécialistes de santé, excepté, bien sûr, les traditionnels infirmiers, aides-soignants, médecins et chirurgiens.

Ergothérapeutes, kinésithérapeutes, orthophonistes, psychologues et neuropsychologues, ils étaient tous là pour m’aider à rééduquer mon corps. Rééduquer le geste pour mieux réaliser les différentes activités de la vie quotidienne, faire un travail sur la marche et sur l’équilibre afin d’accroître mon autonomie, évaluer et exercer ma mémoire, mon attention ou mon aptitude au calcul, prendre à bras-le-corps mes difficultés psychologiques liées à la maladie ou réactivées par elle, etc. Les exercices ne manquent pas.

Les séances de rééducation corrigent bien évidemment les problèmes survenus à la suite de mon intervention, mais également les difficultés liées à mon ataxie cérébelleuse. Outre les astuces destinées à me corriger, j’apprends aussi des “petits trucs” à mettre en place dans mon logement. Ce travail de rééducation est primordial, il conditionne un minimum de confort de vie et d’autonomie. Même si cela est pénible, le résultat final est sans appel.

”

Cécile

La prise en charge médicale

Vous trouverez dans ce chapitre un bon nombre d'informations importantes sur la prise en charge médicale : comment préparer sa consultation, que sont les centres de compétences et les centres de référence, pourquoi se constituer un dossier personnel, etc. Les informations liées à la prise en charge administrative se situent dans le chapitre « Vie pratique » de ce livret.

1. La prise en charge médicale et paramédicale

1.1. Le médecin de famille

Le rôle du médecin de famille est fondamental. Il est le médecin « de premier recours » dès qu'un problème se pose. Il connaît bien le malade et travaille en collaboration avec les spécialistes, en particulier avec le neurologue. Il ne peut connaître toutes les maladies rares, mais, s'il est professionnel, il cherchera à se documenter, à contacter des médecins spécialistes et se tiendra informé des dernières avancées de la recherche.

1.2. Les médecins spécialistes

Lorsque le médecin traitant suspecte une maladie neurologique, il peut proposer une consultation avec un neurologue, spécialiste des maladies touchant le système nerveux : cerveau, moelle épinière, ainsi que les nerfs et leurs racines.

Si le médecin traitant ou le neurologue pense qu'il peut s'agir d'une maladie génétique, il envoie le patient consulter un généticien. Le médecin généticien est le spécialiste de l'investigation, du diagnostic et de la prise en charge des personnes chez lesquelles on suspecte – ou qui présentent – une ou des anomalies génétiques. Il est le spécialiste du conseil génétique et des

tests de dépistage. De par sa formation et le type de pathologies souvent rares (orphelines) dont il s'occupe, il est régulièrement amené à participer à des recherches fondamentales et cliniques.

Suivant les troubles liés au syndrome cérébelleux, le malade peut être orienté vers un ophtalmologue, un médecin de rééducation fonctionnelle, un cardiologue, un urologue, un endocrinologue, etc. Vous trouverez de nombreuses informations d'ordre médical (la vaccination antigrippale chez l'adulte, les antibiotiques, les anesthésies générales, etc.) dans la Lettre d'informations aux professionnels de santé n° 1 publiée par CSC et disponible sur le site Internet de l'association : www.csc.asso.fr, rubrique « Réunion, fiche inter-asso », puis « Fiches techniques réservées à vos médecins ».

La consultation de génétique

La consultation de génétique examine très attentivement l'histoire de la maladie, les antécédents personnels et familiaux, et les symptômes présentés. À la suite de l'entretien préalable, le médecin généticien procédera à un examen clinique extrêmement détaillé, à la recherche d'éventuels signes dysmorphiques (forme du visage, des yeux, du nez ou des oreilles, implantation des cheveux, plis des

L'errance diagnostique

« Lorsque notre fils Florent a atteint l'âge de la marche, nous nous sommes aperçus qu'il avait un "problème". Nous n'employions pas encore le mot "handicap", trop douloureux et inacceptable pour nous. Une longue quête du "pourquoi" a alors commencé : pourquoi ne marche-t-il pas encore, pourquoi ne parle-t-il pas comme les autres enfants du même âge, pourquoi lui et pourquoi nous ?

Lorsque Florent a eu 5 ans, un neuropédiatre a diagnostiqué un syndrome cérébelleux. Très vite, nous avons compris que c'était une étiquette que le médecin avait collée sur un ensemble de signes cliniques. Cela ne nous donnait aucune explication sur l'origine de sa maladie. Toutefois, à partir de ce diagnostic, nous avons pu mettre en place des prises en charge plus ciblées. Le fait d'avoir un nom sur le handicap de notre fils a changé notre façon de voir Florent. Avant cela, nous avions envers lui des exigences et des demandes au-delà de ses possibilités : "Mais enfin, lace tes chaussures ! Pédale, allez, pousse sur tes jambes ! Tu vas le monter, cet escalier !" Quel sentiment de culpabilité de ne pas avoir su avant, de ne pas avoir deviné et de l'avoir disputé pour des choses qu'il ne pouvait pas faire. Si le diagnostic était tombé plus tôt, nous aurions évité tout cela.

Toujours en quête du pourquoi, nous avons parcouru la France entière. Nous sommes allés en Belgique. Nous avons fait prélever Florent un peu partout en espérant avoir une réponse à nos questions. Nous avons adhéré à plusieurs associations. Nous avons assisté à des colloques scientifiques. Nous nous sommes formés aux rudiments de la génétique. Nous avons passé des nuits sur Internet pour tenter de comprendre l'origine de la maladie de notre fils. Nous ne pouvions nous reconstruire, après ce travail de deuil que représente l'annonce d'un handicap chez notre enfant, que sur des hypothèses, des suppositions.

Les contacts pris au sein d'associations telles que CSC nous ont convaincus qu'il est inutile de parcourir toute la France pour trouver le médecin, le praticien qui l'aidera : les chercheurs travaillent en réseau ; de nouvelles mutations génétiques responsables de maladies rares sont découvertes régulièrement ; dès qu'une mutation susceptible de correspondre au syndrome de Florent est découverte, elle est testée, car les prélèvements de notre enfant sont au bon endroit, dans son centre de référence.

Aujourd'hui, Florent a 28 ans et nous ne connaissons toujours pas l'origine de sa maladie et de son handicap. La mutation génétique n'a pas encore été décelée. Cela implique qu'on ne peut pas, actuellement, envisager de perspectives thérapeutiques. Par ailleurs, deux de nos trois filles sont déjà grandes et susceptibles d'avoir des enfants très prochainement. Elles ne sont pas malades, mais rien ne nous permet de penser qu'elles ne sont pas porteuses de la mutation génétique qui a provoqué le handicap de leur frère. Pour nous, aujourd'hui, l'urgence est de trouver quelle anomalie génétique est responsable du handicap de notre fils, non pas pour lui, mais pour ses sœurs et pour nos futurs petits-enfants. Et puis, bien sûr, à plus long terme, nous gardons l'espoir lointain d'un traitement providentiel qui pourrait le guérir... »

Francine

mains et des pieds, etc.). L'ensemble de ces particularités individuelles peut orienter vers une origine génétique.

Si le médecin le juge nécessaire, il prescrira des examens complémentaires (dosages biologiques, radiographies, etc.). Et si le généticien s'oriente vers une maladie génétique précise, il proposera un test génétique, si celui-ci existe, pour établir un diagnostic avec certitude. Les parents de l'enfant, ses représentants légaux ou le patient adulte doivent signer un consentement éclairé pour permettre la réalisation de ces tests génétiques. Ils peuvent à tout moment refuser ou se rétracter. Le résultat des examens leur appartiendra.

Si le prélèvement est rapide – une simple prise de sang ou éventuellement un prélèvement de peau –, les tests génétiques nécessitent souvent plusieurs semaines à plusieurs mois d'analyse.

Une consultation de génétique dure plus longtemps qu'une consultation classique : il faut expliquer au patient ce qu'est une maladie génétique, les modes de transmission et les risques pour les générations suivantes. Plusieurs consultations sont nécessaires pour permettre au patient d'intégrer et d'assimiler toutes ces informations. Dans certains services, un psychologue assiste à la consultation. Sa présence est très fortement souhaitable.

Comment préparer sa consultation

La consultation médicale est un moment important. Elle est souvent attendue avec impatience et anxiété. Lors d'une consultation, le médecin peut paraître préoccupé. Il est vrai que son emploi du temps est en général très chargé. Le stress ressenti par le malade et son accompagnant lors d'une consultation ne favorise pas une rencontre la plus profitable possible. C'est pourquoi il nous semble important de se préparer

à ce moment essentiel pour le malade et son accompagnant.

> Avant la consultation

Il est souhaitable de reprendre l'histoire du malade (maladies, opérations, allergies, etc.), en s'aidant éventuellement du carnet de santé, des comptes rendus d'autres consultations, des documents médicaux en votre possession, afin de garder à l'esprit les éléments qui vous paraissent essentiels au moment de la consultation.

Il faut également réfléchir à ce que vous souhaitez dire au médecin : les signes inhabituels et les symptômes remarqués chez le malade par le médecin traitant ou par l'entourage du malade, mais aussi les douleurs inexpliquées, les intolérances à certains aliments, les traitements particuliers suivis par le malade récemment ou actuellement, etc. Si cela est possible, il est utile de noter la date d'apparition, la périodicité et l'intensité de ces signes.

Il ne faut pas hésiter à se munir de tous les éléments qui pourront aider le médecin : radiographies, résultats d'IRM, résultats d'examens complémentaires, comptes rendus médicaux, carnet de santé, ordonnances.

Il est conseillé de noter tous ces éléments pour être certain de ne rien oublier pendant la consultation.

> Pendant la consultation

N'hésitez pas à poser des questions ! Surtout si certains termes employés par le médecin vous sont inconnus, si vous souhaitez avoir des informations sur des examens prescrits par le médecin et si vous voulez connaître les éventuelles hypothèses concernant la maladie.

Si vous souhaitez accompagner le malade lors des examens et des hospitalisations, il faut le signaler

au médecin lors de la consultation. N'oubliez pas de lui donner les coordonnées de votre médecin traitant et de médecins ou rééducateurs auxquels vous désirez que les informations concernant le malade soient transmises.

Pensez à demander les certificats nécessaires pour l'obtention ou le renouvellement de vos droits : le remboursement à 100 % dans le cas d'une affection de longue durée (ALD), prestation de compensation du handicap (PCH), etc.

Submergé par l'émotion, il n'est pas facile de retenir tout ce qui a été dit pendant la consultation. C'est une des raisons pour lesquelles il peut être important d'être accompagné pendant la consultation. Une deuxième personne pourra préciser ce qui a été entendu. Il est également possible de prendre des notes.

Vous êtes en droit, si vous le souhaitez, de demander un second avis auprès d'un autre médecin.

Le Code de la santé publique (article L 1111-7) énonce que « toute personne a accès à l'ensemble des informations concernant sa santé détenues par des professionnels et des établissements de santé ». En conséquence, si vous en faites la demande, vous avez le droit d'accéder au dossier médical, soit en le consultant sur place (avec remise de copies des documents, le cas échéant), soit par l'envoi à votre adresse de copies des documents. Les frais de reproduction et d'envoi peuvent être à la charge de la famille.

1.3. Les consultations pluridisciplinaires

On les trouve dans certains CHU et dans les centres de référence. Les consultations pluridisciplinaires font intervenir des médecins spécialistes, des professionnels para-médicaux (en fonction des pathologies : kinésithérapeute, orthophoniste, ergothérapeute, psychologue, psychomotricien, conseiller en génétique), une assistante sociale et parfois une institutrice.

Leur but est de faire un bilan global

Réaliser un test présymptomatique

Le test présymptomatique (ou prédictif) concerne toute personne majeure qui a un risque de développer une maladie génétiquement déterminée et qui souhaite connaître son statut génétique avant l'apparition des signes de la maladie. Le test sera envisagé en consultation de génétique. Il ne peut se faire qu'à la demande de la personne à risque. À tout moment, elle est libre de renoncer à sa demande, y compris au moment du résultat. De nombreuses précautions sont prises afin que les personnes à risque aient le temps de réfléchir à leur décision d'entreprendre le test ou non. Cette démarche peut prendre plusieurs mois.

Le test présymptomatique est loin d'être un acte médical neutre. Le résultat du test lève l'ambiguïté pour la personne risquant de développer une maladie génétique. Le fait que le test existe ne suffit pas à justifier son utilisation, et la personne à risque doit avoir la possibilité de mener une réflexion approfondie, avec l'aide, par exemple, des participants d'une structure pluridisciplinaire. Un suivi psychologique est proposé en cours de consultation et pendant la communication des résultats, et ce, quels qu'ils soient. En effet, des réactions négatives sont possibles même en cas de résultat favorable.

Les résultats de ce test sont confidentiels. Un médecin n'est pas autorisé à révéler à qui que ce soit qu'un test présymptomatique a été réalisé, et encore moins à en communiquer les résultats sans votre autorisation.

sur les différents aspects de la maladie et de réajuster la prise en charge du malade. Le contexte clinique, c'est-à-dire les symptômes de la maladie, est étudié. Le contexte familial aussi. Comment mieux soigner le malade, comment aider la famille, comment trouver un établissement spécialisé pour un enfant ou une aide pour le faire garder, comment trouver des aides financières, etc. sont des questions qui pourront être abordées lors de ces consultations pluridisciplinaires.

1.4. Les centres de référence

Mis en place récemment, ils ont été choisis sur leur connaissance de la maladie, le nombre de malades suivis, leurs travaux de recherche et leur collaboration avec les associations concernées. Les professionnels peuvent les contacter en cas de besoin.

Les centres de référence n'ont pas vocation à se substituer au centre de soins qui prend en charge le patient près de son domicile. Ils ont une mission de conseil, d'orientation et de recherche. Ils contribuent au diagnostic des maladies. Le regroupement d'un grand nombre d'experts de spécialités différentes au sein de ces centres permet la mise en place de consultations pluridisciplinaires pour une prise en charge globale et continue des patients, de la pédiatrie vers la neurologie adulte. Les consultations pluridisciplinaires sont indispensables à la bonne prise en charge des patients. En lien avec la Haute Autorité de santé (HAS), les centres de référence établissent des protocoles nationaux de diagnostic et de soins, afin de permettre la prise en charge, par l'assurance maladie, de médicaments et produits indispensables pour les maladies rares.

Lorsque le diagnostic est établi, le centre de référence propose une prise en charge en lien avec les centres de

compétences ou d'autres acteurs de santé.

Quelques exemples de centres de référence

> Centre de référence des maladies neurogénétiques de l'enfant et de l'adulte

Coordonnateur : Pr. Alexis Brice.

– Prise en charge des ataxies dominantes et des paraparésies spastiques au département de génétique, cytogénétique et embryologie.

– Prise en charge diagnostique thérapeutique chez l'enfant, conseil génétique et stimulation cérébrale profonde dans le service de neuropédiatrie, pathologie du développement.

Groupe hospitalier de la Pitié-Salpêtrière (GHPS) et hôpital Armand-Trousseau – Paris. www.crng.org

> Centre de référence pour les maladies métaboliques de l'enfant à l'adulte

Coordonnateur : Pr. Pascale de Lonlay.

Pédiatrie – Hôpital Necker-Enfants malades – Paris.

> Centre de référence des maladies mitochondriales

Coordonnateur : Pr. Arnold Munnich.

Service de génétique médicale – Hôpital Necker-Enfants malades – Paris.

> Centre de référence de diagnostic et de traitement des syndromes neurologiques paranéoplasiques

Coordonnateur : Pr. Jérôme Honnorat.

Hôpital neurologique Pierre-Wertheimer – Lyon.

> Centre de référence de maladies neurogénétiques

Coordonnateur : professeur Dominique Bonneau.

CHU d'Angers.

La liste des centres de référence labellisés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares est disponible sur le site d'Orphanet, le portail des maladies

rares et des médicaments orphelins : www.orpha.net (rubrique « Les cahiers d'Orphanet »).

1.5. Les centres de compétences

Les structures de prise en charge au niveau régional sont identifiées sous le nom de « centres de compétences ». Ils ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Au niveau national, les centres de référence ont une mission d'expertise et de recours. Aux niveaux régional ou interrégional, les centres de compétences établissent le diagnostic de la maladie rare et organisent la prise en charge du patient en lien avec les centres de référence et les structures sanitaires et médicosociales de proximité.

La liste des centres de compétences est disponible sur le site du centre de référence des maladies neurogénétiques de l'enfant et de l'adulte (<http://crng.org/centrecompetence.html>) et sur celui d'Orphanet : www.orpha.net, rubrique « Les cahiers d'Orphanet » (leur mise en place est en cours).

1.6. Les centres de réadaptation fonctionnelle

Un séjour dans un centre de réadaptation fonctionnelle permet de faire le point sur les capacités du malade et sur sa prise en charge médicale et paramédicale.

1.7. La prise en charge psychologique

Quand la maladie survient, elle touche toute la famille. Les réactions peuvent être très diverses. Un soutien psychologique peut améliorer la perception et le vécu de la maladie, pour le malade, son conjoint et les différents membres de la famille. À différents moments de la maladie, chacun doit pouvoir trouver, s'il le souhaite, un lieu

Chartes de réadaptation fonctionnelle

CSC, l'Association française de l'ataxie de Friedreich (AFAF) et l'Association Strümpell-Lorrain (ASL) ont signé avec l'Assistance publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP) deux chartes dites « de réadaptation fonctionnelle ». Elles permettent aux adhérents des trois associations de bénéficier, sur prescription médicale, de séjours de réadaptation fonctionnelle et de répit dans les hôpitaux marins de Berck-sur-Mer (Pas-de-Calais) ou d'Hendaye (Pyrénées-Atlantiques). D'une durée de trois à six semaines, ces séjours sont réservés à des malades âgés de 18 ans et plus, atteints d'une maladie neurodégénérative rare.

Pour toute information complémentaire, s'adresser à :

– Évelyne Delion, 01 64 68 16 92, eve-jc-delion@wanadoo.fr

– Hubert Bœuf, 05 46 76 54 94, paula.hubert.domino@cegetel.net

d'écoute pour exprimer son ressenti, pour mieux comprendre ses réactions et mieux vivre avec la maladie.

Après le choc causé par l'annonce de la maladie, des blocages peuvent entraver les discussions sur ce sujet grave, au sein de la famille comme parmi les proches. Parler dans la famille est souvent difficile, car chacun souffre, ressent la souffrance de l'autre et veut l'épargner. De plus, la maladie commence parfois à l'adolescence, période pendant laquelle la communication est parfois plus difficile. Après le choc, il faut réapprendre à vivre et donc à parler. Le psychologue peut aider chacun à exprimer sa souffrance et ses craintes. Il peut participer à renouer les liens familiaux.

Chaque rencontre avec le psychologue est un temps pour soi où la parole est libre. Le psychologue n'est pas là pour juger. Il respecte le rythme de chacun. Il peut accompagner le malade et les proches dans les différentes étapes de la maladie. Ce soutien ne peut se faire qu'avec la participation active de la personne demandeuse. Exprimer son ressenti, sa révolte, son sentiment de culpabilité ne les fait pas disparaître, mais peut les apaiser et aider à trouver des ouvertures face à un quotidien souvent difficile.

Les psychologues exercent dans les hôpitaux, les centres médico-psychologiques et les cabinets privés, avec des prises en charge par la Sécurité sociale très variables d'une situation à l'autre. Avec l'AFAF, CSC propose une « écoute psy » tous les mardis de 15 heures à 19 heures, au 09 70 46 51 65 ou par courriel : ataxiepsy@hotmail.fr

1.8. Rééduquer son corps

> *La kinésithérapie*

L'objectif de la kinésithérapie est de préserver le plus longtemps possible les capacités physiques du malade. La kinésithérapie se concentre sur : le travail musculaire, pour entraîner ou réentraîner le malade à l'effort ; le travail de l'équilibre ; le traitement de la raideur et de la spasticité ; le traitement d'éventuelles douleurs, notamment par des massages, des étirements ou de la balnéothérapie, etc. La kinésithérapie respiratoire peut se révéler utile selon les cas.

Plusieurs séances hebdomadaires sont conseillées. Elles peuvent se faire en cabinet libéral, à domicile ou en centre spécialisé (Sessad, centre de réadaptation fonctionnelle, hôpital de jour, etc.). Elles sont prescrites par un médecin. Il est bénéfique que les axes de rééducation soient établis par un médecin spécialisé dans les

maladies neurologiques évolutives. Le malade peut renforcer les bénéfices de la kinésithérapie par des exercices quotidiens et par la pratique d'activités physiques selon ses possibilités et ses goûts.

> *L'orthophonie*

L'orthophonie s'occupe des troubles du langage, de la parole, de la voix et de la déglutition. Un malade rencontrant des difficultés d'articulation (dysarthrie), de voix (dysphonie) ou de déglutition (dysphagie) peut donc être pris en charge par un orthophoniste. Le rythme des séances peut varier de une à deux fois par semaine. On conseille en général de faire des séries de vingt ou trente séances, renouvelables à des rythmes variables. Ces séances feront travailler la relaxation et la détente musculaire, la respiration, l'articulation, le ralentissement du débit, etc. Elles visent à améliorer les possibilités de communication par une meilleure intelligibilité et la gestion du souffle dans la phonation. L'orthophoniste donnera également des conseils pratiques pour la déglutition afin d'éviter des fausses routes, sources d'anxiété pour le malade, et pourra proposer une adaptation des mets (recettes).

> *L'ergothérapie*

Pour un ergothérapeute, le bien-être et la santé du malade passent par la réalisation des activités qu'il souhaite ou qu'il doit faire. Effectuer ses soins personnels, se déplacer, communiquer, se divertir, travailler et bien d'autres occupations sont étroitement liés à la qualité de vie du malade. L'ergothérapeute conseillera le malade pour qu'il conserve un maximum d'autonomie, que ce soit dans le cadre de sa vie quotidienne, de son travail ou de ses loisirs. Il pourra proposer des adaptations dans l'habitation, des aides pour les déplacements (fauteuils, véhicules aménagés, etc.), l'utilisation d'aides techniques

(siège de douche, rampes, etc.), des adaptations au monde scolaire et au monde du travail, l'utilisation d'un ordinateur avec logiciels et matériels adaptés, et de multiples astuces pour faciliter la vie quotidienne. Montrer les mouvements à éviter et comment faire autrement, travailler sur la coordination des mouvements, la préhension, le graphisme, etc. sont aussi des aides apportées par l'ergothérapeute. Il exerce dans les hôpitaux au sein des consultations pluridisciplinaires, dans les centres de rééducation fonctionnelle, dans les centres médicosociaux (Sessad, foyers de vie, etc.), au sein des associations de soins et de maintien à domicile et dans les maisons de matériel médical.

2. Le dossier personnel

Il est vivement conseillé de se constituer un dossier personnel contenant toutes les informations liées au malade. Un grand classeur est un moyen simple et pratique. Il permet d'insérer là où on le souhaite de nouveaux documents.

Que doit contenir le dossier ?

> Une première partie peut être constituée de tout ce qui concerne les aspects médicaux : coordonnées des différents praticiens qui s'occupent du malade (médecin traitant, médecins spécialisés, médecin scolaire pour les enfants, professionnels paramédicaux), comptes rendus des consultations et prescriptions, résultats d'examen (radios, CD-ROM de l'IRM, etc.), nature des soins appliqués au patient (kinésithérapie, orthophonie, ergothérapie, etc.), doubles des ordonnances, bilans des séjours de rééducation fonctionnelle, etc.

Cette partie est réalisable en vertu du droit des malades à accéder à leur dossier médical. Elle constitue un bon moyen de correspondance entre médecin de famille, spécialistes et professionnels paramédicaux.

Il est intéressant d'ajouter une sorte de journal de bord, dans lequel on peut noter des petits signes apparemment sans importance, mais qui peuvent se révéler précieux pour aider, par exemple, à établir un diagnostic. Dans ce journal, on peut faire un point régulier des progrès ou des régressions – même minimales –, indiquer les problèmes posés dans la vie quotidienne, rédiger un petit récapitulatif sur l'état de santé du malade avant chaque consultation (ce qu'on a remarqué de particulier en positif ou en négatif, ce qui nous amène à consulter, etc.).

> Une seconde partie peut être constituée de tous les documents relatifs à la prise en charge administrative : coordonnées utiles (CPAM, MDPH, mutuelle, inspection académique, conseil général, école, etc.), doubles des courriers de demande de prise en charge, courriers de réponse, etc.

Un dossier toujours prêt et réactualisé régulièrement peut se révéler très utile en cas d'hospitalisation d'urgence ou lorsqu'on rencontre un nouveau médecin. Il doit être apporté à chaque consultation et faire partie des bagages lorsque l'on va en vacances, a fortiori dans une autre région ou un autre pays.

Il faut toujours s'assurer, si le dossier est prêt pour photocopies, qu'il revienne complet, car il peut être difficile de récupérer des documents a posteriori. Même si la loi vous autorise à avoir accès à votre dossier à l'hôpital, sachez que le médecin traitant, lui aussi, peut toujours se procurer les comptes rendus médicaux ou d'examen et vous les communiquer si besoin.

Remerciements

Chef de projet pour CSC : Hubert Bœuf.

Conception et réalisation du livret : Alsace Média Science - www.amscience.com
Interviews, rédaction et réécriture : Frédéric Naudon.
Correction orthotypographique : Élodie Chanrion.

La réalisation de ce livret d'accueil a été possible grâce au concours financier de Sanofi-Aventis et du groupe Generali. Qu'ils en soient ici vivement remerciés.

Sont remerciés pour leurs contributions à cet ouvrage :

Les membres du comité éditorial : Hubert Bœuf, Évelyne Delion, Francine Sion.

Les chercheurs et médecins qui ont bien voulu être interviewés, fournir des textes et aussi relire certaines parties de ce livret : Pierre Rustin, Michel Koenig, Pascale de Lonlay, Didier Devys, Charles Duyckaerts, Marie-Claire Artaud, Jérôme Honnorat, Sylvie Forlani, Marcela Gargiulo, Cyril Goizet et Giovanni Stevanin.

Les bénévoles de CSC qui ont accepté de fournir leurs témoignages et des textes sur différents points, et qui ont surtout consacré beaucoup de temps à la lecture et relecture de ce livret : Rachel B., Sylvain, Dominique, Christian, Raymond, Jacqueline, Cécile, Nathalie, Hubert, Marie-Christine, Nicole, Laurent, Jean-Claude, Brigitte, Djamila, Évelyne, Rachel L., Ilham, Marie, Francine, Claude, Catherine, Marie, Frédéric, Franck, Valérie, Geneviève et Alain.

Juliette Dieusaert, présidente de l'AFAP, et son conseil d'administration, qui nous ont permis de nous inspirer de leur travail similaire déjà réalisé sous forme d'un classeur disponible sur leur site (www.ataxie.com).

Claire Déat, directrice de la MDPH des Deux Sèvres et Brigitte Melotto-Corbet de la CPAM de Toulouse pour leur textes ressources sur la prise en charge médicale et sur les MDPH.

« Que tous en soient chaleureusement remerciés au nom de tous les malades, leurs familles et accompagnants. MERCI, 1000 FOIS MERCI, pour votre générosité et gentillesse.

Si ce livret d'accueil permet aux lecteurs de mieux comprendre nos maladies et les aide à mieux les vivre, il aura atteint son objectif et ce sera le meilleur des remerciements que vous donnerez aux différents contributeurs à sa réalisation. Merci ».

Hubert Boeuf