

# Parcours de vie avec une $\beta$ -thalassémie majeure : enquête qualitative auprès de patients français et de leurs proches

Y. Adjibi<sup>1</sup>, S. Pavan<sup>2</sup>, M. Podevin<sup>3</sup>, E. Cassagneau<sup>3</sup>, D. Steschenko<sup>4</sup>, A. Phulpin<sup>4</sup>, M. de Montalembert<sup>5</sup>, M. Taylor<sup>5</sup>, B. Boutonnat-Faucher<sup>5</sup>, C. Pochon<sup>6</sup>, F. Galactéros<sup>7</sup>

<sup>1</sup>FMDT-SOS GLOBI, Créteil ; <sup>2</sup>Filière de Santé MCGRE, CHU Henri Mondor, Créteil ; <sup>3</sup>ARGO SANTE, St-Denis en Val ; <sup>4</sup>Service d'Hémo-oncologie pédiatrique, Hôpital d'Enfants, CHRU de Nancy ; <sup>5</sup>Service de pédiatrie générale et pluridisciplinaire, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris ; <sup>6</sup>Service de pédiatrie, CHRU de Nancy, Hôpitaux de Brabois ; <sup>7</sup> Centre de référence Maladies constitutionnelles rares du Globule Rouge et de l'Erythrocytose, CHU Henri Mondor, Créteil

## Introduction

La  $\beta$ -thalassémie majeure, ou  $\beta$ -thalassémie dépendante des transfusions (BTDD) est une maladie génétique rare (prévalence estimée à 1/100 000 en France) nécessitant des transfusions sanguines régulières et des traitements quotidiens et à vie.

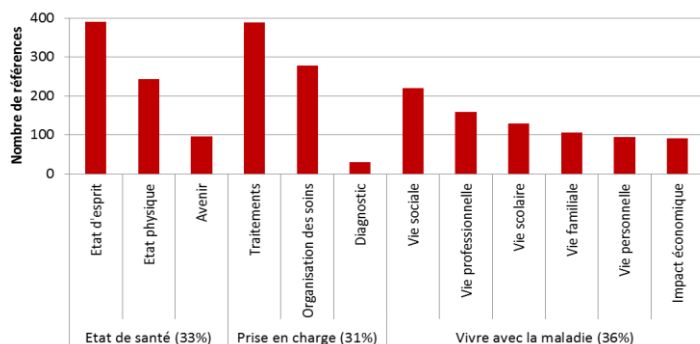
→ Une enquête qualitative a été conduite pour mieux appréhender les répercussions de la BTDD sur le parcours de vie des patients en France.

## Méthodes

- 12 entretiens individuels semi-dirigés (70 min en moyenne)
- Recueil de 15 témoignages :
  - de 9 patients (13-53 ans)
  - de 5 parents (enfants BTDD 4-5 ans et 13-14 ans)
  - d'1 conjoint
- Analyse semi-quantitative : analyse lexicale et analyse de contenu par catégorisation thématique

## Résultats

Nombre de références par thématique



Mots les plus utilisés lors des entretiens

→ Le rapport au temps est omniprésent (683 références au total) soulignant une obligation d'organisation drastique de la prise en charge et un sentiment d'absence de liberté.



→ Des patients combattifs mais affectés psychologiquement.

« On garde espoir quand même... si on n'avait pas le mental à mon avis, ma vie serait déjà sous un pont... On garde espoir... » (Patient, 25 ans)

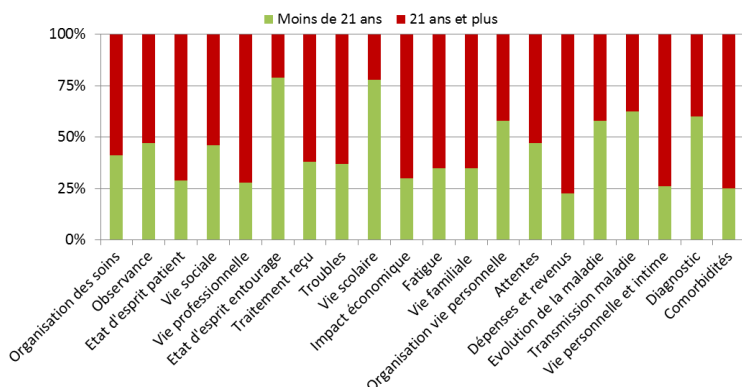
→ Des patients qui se sentent limités physiquement.

« Monter beaucoup de marches c'est compliqué pour moi... ça me fatigue beaucoup... Je suis essouffée. » (Patiente, 25 ans)

→ Des traitements répétés et à vie impactant vie sociale et travail.

« La vie avec les médicaments c'est assez compliqué... C'est d'autant plus compliqué par rapport à mon rythme de travail. » (Patiente, 31 ans)

Préoccupations des participants en fonction de l'âge



→ Un sentiment d'isolement dans la prise en charge et dans le quotidien (le mot « SEULE.S » est prononcé 48 fois par les participants soit 4 fois par entretien en moyenne).

→ Les parents et les jeunes malades sont préoccupés par la scolarité (concentration, niveau scolaire, regard des autres, etc.) et par l'évolution de la maladie.

« La maladie ralentit et bride le potentiel. Je n'ai pas pu avoir les écoles que je souhaitais. On a des difficultés à se concentrer, des retards, des absences, des problèmes de sommeil... » (Patient, 20 ans)

→ Les patients plus âgés se préoccupent davantage de leur état de santé physique (en lien avec les effets à long terme des traitements), du travail et de leur situation matérielle.

« J'ai des difficultés à ce que les infirmières arrivent à me piquer. [...] On a un capital veineux qui est exécrable. » (Patiente, 48 ans)

→ Les attentes et les besoins sont peu exprimés. Les patients se projettent difficilement dans l'avenir pour eux-mêmes, mais les parents espèrent la guérison de leur enfant à travers les nouvelles thérapies.

« Pour moi ça sera la thérapie génique... je me battrais pour que mon fils ait ça, ça c'est sûr » (Mère d'un patient de 13 ans)

## Conclusions

→ 1<sup>ère</sup> étude décrivant la propre perception des patients français et de leurs proches sur leurs parcours de vie avec la BTDD.

→ La lourdeur des traitements a un fort impact sur la vie sociale, le travail et l'état d'esprit (impact psychologique).

→ Les sentiments d'absence de liberté et d'isolement ont un retentissement important sur l'observance aux traitements.

→ Les leviers d'action : une prise en charge psychologique plus systématique, un suivi médical plus rapproché, une meilleure information sur la maladie (notamment en milieu scolaire et professionnel), un accès plus large à l'éducation thérapeutique.

Etude financée par BlueBird Bio, réalisée en totale indépendance.