

Cutis Laxa avec Symptômes Artériels et/ou Pulmonaires (CL)

Parcours du Patient(1)

...Diagnostic...

... Traitements...



1

Pré-diagnostic & principaux symptômes...

2

2. Diagnostic

Tout de suite après la naissance ou lorsque la peau apparaît relâchée/ridée, avec une consultation pluridisciplinaire (généticien et dermatologue ayant une expertise CL)

Besoins: Etre informé sur les options de traitement et sur l'impact psychologique. Les aspects psychosociaux sont sous-estimés, Soutien psychologique pour la fratrie et les parents en raison de l'apparence âgée/ridée.
Idéalement: Obtenir des informations correctes sur les options de traitement (chirurgie réparatrice), Accompagnement psychologique des patients, des parents et la fratrie, Soutien des pairs (association de patients). L'opinion/l'avis des Patients et/ou des familles sont entendus/pris en compte

3

... Suivi du diagnostic...

3. Suivi du diagnostic

Complications possibles à la naissance ou après le diagnostic:

Anévrisme Aortique.
Sténose Aortique
Valves aortiques bicuspidées.
Implication vasculaire distale de la base aortique
Emphysème.
Problèmes Cardiorespiratoires.
Problèmes Gastro-intestinaux (Hernies Inguinales/diaphragmatiques diverticules).
Problèmes urinaires/rénaux (diverticules).

Besoins : Trouver les experts.
Traitements: symptomatiques pour L'emphysème, les problèmes gastro-intestinaux et /ou l'anévrisme aortique si ils sont sévères.
Peur d'une rupture d'anévrisme aortique (décès)

Idéalement: Faire une "carte" des experts. Avoir accès à une consultation internationale (CPMS?) et à des informations dans sa langue habituelle, Soutien psychologique des patients, des parents et la fratrie, Soutien des pairs (association de patients).

4

4. Traitements

Traitement des problèmes Cardiorespiratoires tout au long de la vie:

Chirurgie cardiaque et transplantation pulmonaire à l'âge adulte

Traitement des problèmes Gastro-Intestinaux tout au long de la vie:

Chirurgie gastro-intestinale

Traitement des rides si le fardeau du regard des autres est trop lourd dans l'enfance ou à l'âge adulte :

Lifting, chirurgie réparatrice

Besoins: Trouver les experts, en particulier il y a trop peu de chirurgiens plasticiens expérimentés et trop de listes d'attente pour les transplantations. Peur de la mort en raison de l'anévrisme aortique. Informations disponibles limitées, en particulier pour la chirurgie réparatrice (coût, tenue des résultats, fardeau de la chirurgie pour les patients et les familles).

Idéalement : Faire une "carte" des experts. Avoir accès à une consultation internationale (CPMS?) et à des informations dans sa langue habituelle, Soutien psychologique des patients, des parents et la fratrie. Tous les coûts financiers de la chirurgie réparatrice sont pris en charge.

1. Pré-Diagnostic

Pendant la grossesse pour les patients qui ont une histoire familiale avec CL.

1. Principaux symptômes

Dès la naissance ou lors de l'apparition des premiers symptômes : peau précocement relâchée/ridée, problèmes respiratoires et gastro-intestinaux

Besoins: Trouver les bons experts, Dermatologues familiarisés avec la CL dans et hors du pays.

Idéalement: Test prénatal pendant la grossesse, Formation des Médecins Généralistes, des Dermatologues, des Pédiatres et autres professionnels de santé pour identifier plus rapidement les symptômes et avoir un diagnostic correct et plus rapide,

Cutis Laxa avec Symptômes Artériels et/ou Pulmonaires (CL)

Parcours du Patient(2)

... Suivi Psychologique...

... Soins Palliatifs et Décès...



5. Planning Familial

Au tout début de la vie d'adulte, Questions de la transmission génétique dans les formes dominantes et récessives

6. Suivi psychologique

Tout au long de la vie en raison du fardeau du regard des autres

7. Soins de suivi

Tout au long de la vie, surveillance de l'anévrisme aortique, des problèmes cardio vasculaires et de l'emphysème. Accompagnement psychosocial

8. Soins Palliatifs et Décès

Détresse respiratoire
Echec de transplantation pulmonaire

Besoins: Partage d'expérience, conseils et bases de données relatifs au planning familial, L'impact des informations données est sous-estimé, Informations sur les risques en cours de grossesse.

Idéalement: Les Patients reçoivent toutes informations nécessaires en cas de désir d'enfant, spécialement au sujet des tests prénataux, de la fécondation in vitro et des risques en cours de grossesse (pour la mère et pour l'enfant). Rendez-vous avec un conseiller expert.

Besoins: Les informations disponibles sur le fardeau psychologique sont limitées. Pas de vue d'ensemble des diverses thérapies disponibles (hypnose, Thérapie comportementale, psychothérapie, thérapie familiale, etc.). L'impact des informations données est sous-estimé Psychothérapeutes experts de la Cutis Laxa (Il n'en existe aucun à ce jour).

Idéalement: Accompagnement psychologique dans l'estime de soi, Accès facile aux différentes thérapies existantes Psychothérapeutes formés et experts de la maladie.

Besoins: Défis psychosociaux (école, travail, vie sociale). Fardeau Psychosocial/Qualité de vie. Pas de vue d'ensemble des diverses thérapies disponibles (hypnose, Thérapie comportementale, psychothérapie, thérapie familiale, etc.). Peu de connaissances des outils/ressources disponibles pour les enfants, les adolescents, l'école, les enseignants, la fratrie, les amis, le sport/les activités sociales. Transition vers l'âge adulte (13-16 à 18 et 18 à l'âge adulte. Prendre soin de la peau (soleil), Comportements quotidiens (régime alimentaire, tabac, sports).

Idéalement: Accompagnement psychologique dans l'acceptation de soi, l'estime de soi. Informations pour l'environnement social, Soutien psychologique pour les patients, les parents, les fratries. Consultation pluridisciplinaire. Transition enfant/adulte bien organisée dans le domaine médical (dermatologie/cardiologie/pulmonaire), Accès aux informations sur les soins de la peau dans sa propre langue

Besoins: Accompagnement/soutien et conseillers spécialement formés en soins palliatifs.

Idéalement: Mise en relation avec les experts médicaux et soutien au quotidien pas des pairs experts proches. Commémorer collectivement les personnes décédées.