

Cutis Laxa avec symptômes Neurologiques et/ou Squelettiques

Parcours du Patient (1)



1. Pré-Diagnostic

Durant la grossesse, Retard de croissance intra-utérin, spécialement pour les patients avec une histoire familiale CL

1. Principaux symptômes

Dès la naissance : rides et/ou peau laxe, large fontanelle antérieure, luxation de hanche, micro ou macrocéphalie.

Besoins: Recherche des mutations connues par amniocentèse durant la grossesse. Nécessité de trouver un dermatologue expert de la CL.
Idéalement: Test prénatal et suivi prénatal appropriés 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.

2. Diagnostic

Tout de suite après la naissance ou lorsque les premiers symptômes apparaissent.

Besoins: Consultation pluridisciplinaire indispensable (généticien et dermatologues experts de la CL). Information sur les options de traitement et l'impact psychologique. Les aspects Psychosociaux sont sous-estimés.
Idéalement: Informations correctes sur les options de traitement dans sa propre langue. Plus de/nouvelles études et de preuves sur l'impact médical et psychologique, Prises en charge psychologique et médicale complètes. 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:
Retard mental léger à sévère
Crises d'épilepsie
Retard de croissance
Contractures articulaires
Problèmes oculaires
Ostéoporose
Fermeture tardive des fontanelles
Perte auditive

Besoins: Trouver les experts
Traitements symptomatiques.

Idéalement: Avoir une "carte" des experts. Avoir accès à une consultation internationale (CPMS?) et à des informations dans sa propre langue.

4

... Traitements...

4. Traitements

Traitement des problèmes squelettiques au cours de la vie:
Kinésithérapie
Chirurgie Orthopédique

Prise en charge du retard mental tout au long de la vie:
Soins appropriés et évaluation de la sévérité

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. Informations disponibles limitées, en particulier pour la chirurgie réparatrice (coût, tenue des résultats, fardeau de la chirurgie pour les patients et les familles). Espoir trop grand dans les résultats (les rides ne disparaîtront pas totalement).
Idéalement: Faire une "carte" des experts. Avoir accès à une consultation internationale (CPMS?) et à des informations dans sa langue habituelle, Soutien psychologique des parents et la fratrie. Soutien des pairs (association nationale de patients) Tous les coûts financiers de la chirurgie réparatrice sont pris en charge.

Cutis Laxa avec symptômes Neurologiques et/ou Squelettiques

Parcours du Patient (2)



5. Planning Familial

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

Besoins: Informations sur les risques pendant la 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.

6. Suivi psychologique

Tout au long de la vie en raison du fardeau du regard des autres et du fardeau de la lourdeur du suivi médical

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.).
psychothérapeutes experts de la Cutis Laxa (Il n'en existe aucun à ce jour).

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

7. Soins de suivi

Tout au long de la vie, Evolution des comorbidités
Évolution des problèmes squelettiques
Crises d'épilepsie

Besoins: Défis psychosociaux (école, travail, vie sociale). Fardeau Psychosocial/Qualité de vie. 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
Prendre soin de la peau (soleil), Comportements quotidiens (régime alimentaire, tabac, sports).
Soutien aux aidants familiaux

Idéalement: Informations pour l'environnement social, Consultation pluridisciplinaire. Transition enfant/adulte bien organisée dans le domaine médical (Orthopédie/Neurologie). Accès à l'information sur les soins de la peau dans sa propre langue, Soutien aux aidants familiaux, Centres de répit pour les aidants offrant une prise en charge globale et totale du patient.

8. Soins palliatifs et décès

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

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