

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

ESSAI PRÉSENTÉ À

L'UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

COMME EXIGENCE PARTIELLE
DU DOCTORAT EN PSYCHOLOGIE
(PROFIL INTERVENTION)

PAR

LAURIE SCULLION

L'EXPÉRIENCE DES PARENTS DONT L'ENFANT A REÇU UN
DIAGNOSTIC D'ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE DE CHARLEVOIX-
SAGUENAY

8 JUILLET 2015

Sommaire

La présente étude vise à décrire l'expérience des parents dont l'enfant reçoit un diagnostic d'ARSCS. Les réactions des parents face à l'annonce du diagnostic, les facteurs qui influencent leurs réactions de même que leurs besoins liés à l'annonce du diagnostic et au contexte des soins quotidiens ont été étudiés pour décrire l'expérience de ces parents. Pour ce faire, une recherche qualitative de type phénoménologique descriptif a été réalisée. L'échantillon se compose de huit parents (6 mères et 2 couples formés d'un père et une mère) qui ont été recrutés en collaboration avec la Clinique des maladies neuromusculaires du Centre de santé et de services sociaux de Jonquière. Une entrevue individuelle semi-dirigée a été effectuée avec chacun des participants au cours de laquelle des données qualitatives ont été recueillies. Les résultats permettent de relever des réactions qui sont similaires d'un parent à l'autre, telles qu'un état de choc, de la colère et de la tristesse. D'après les résultats obtenus, ces réactions pourraient être influencées par différents facteurs, soit la façon dont les parents perçoivent la maladie et son aspect dégénératif, les doutes qu'ils avaient avant d'apprendre que leur enfant était atteint d'ARSCS, la durée de la période d'errance diagnostique ainsi que les connaissances qu'ils avaient de l'ARSCS avant d'apprendre que leur enfant en était atteint. Les principaux besoins éprouvés par les parents depuis qu'ils ont appris que leur enfant était atteint d'une maladie neuromusculaire et dégénérative se sont avérés être de l'ordre de deux catégories, soit les besoins de soutien et les besoins relatifs à l'information reçue et souhaitée.

Table des matières

Sommaire.....	ii
Liste d'abréviations	v
Remerciements	0
Problématique.....	1
Contexte théorique.....	5
L'annonce du diagnostic	6
Réactions générales du parent face à l'annonce d'un diagnostic difficile chez leur enfant.....	6
Perception des professionnels et les recommandations sur la façon d'effectuer l'annonce diagnostique.....	9
Besoins généralement rencontrés chez les parents	13
Annonce d'une maladie neuromusculaire héréditaire.....	15
Répercussions dans le quotidien des personnes atteintes.....	16
Ataxie spastique récessive de Charlevoix-Saguenay (ARSCS).....	17
Aspects biologiques et neurobiologiques de la maladie	17
Localisation géographique et prévalence	18
Évolution clinique de la maladie et symptômes manifestes	19
Fonctions intellectuelles, neuropsychologiques et psychologiques	21
Buts de l'étude	24
Questions de recherche	25
Méthode	26
Devis de recherche	27
Participants.....	28
Instruments.....	28
Questionnaire sociodémographique.....	29
Guide d'entrevue semi-dirigée sur l'expérience vécue par le répondant face à l'enfant atteint d'ARSCS	29
Recrutement et déroulement	30
Considérations éthiques	33
Analyses.....	33
Résultats	36
Description des participants.....	37
Questions de recherche	38
1 : Quelles sont les réactions du parent face à l'annonce du diagnostic de l'ARSCS chez leur enfant?	38

2 : Quels sont les principaux facteurs influençant les réactions du parent lors de l'annonce du diagnostic d'ARSCS?	50
3 : Quels sont les principaux besoins généralement rencontrés chez les parents pendant et après l'annonce d'un diagnostic d'ARSCS chez leur enfant?.....	57
Discussion.....	62
Questions de recherche	63
1 : Quelles sont les réactions du parent face à l'annonce du diagnostic de l'ARSCS chez leur enfant?	63
2 : Quels sont les principaux facteurs influençant la réaction du parent lors de l'annonce du diagnostic d'ARSCS?	66
3 : Quels sont les principaux besoins généralement rencontrés chez les parents pendant et après l'annonce d'un diagnostic d'ARSCS chez leur enfant?.....	72
Forces et faiblesses de l'étude	77
Recommandations.....	80
Analyse des conséquences de la recherche et retombées possibles	83
Conclusion	85
Références	87
Appendice A	94
Questionnaire sociodémographique	94
Appendice B	118
Guide d'entrevue semi-dirigée sur l'expérience vécue par le répondant face à l'enfant atteint d'ARSCS	118
Appendice C	136
Lettres d'invitation envoyées aux participant.....	136
Appendice D	138
Formulaire d'information et de consentement.....	138

Liste d'abréviations

ARSCS : Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay

CMNM : Clinique des maladies neuromusculaires

CORAMH : Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires

CSSS : Centre de santé et de services sociaux

GRIMN : Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires

IRM : Imagerie par résonance magnétique

PFEQ : Programme de formation de l'école québécoise

QI : Quotient intellectuel

SLSJ : Saguenay-Lac-Saint-Jean

UQAC : Université du Québec à Chicoutimi

Remerciements

Je tiens à remercier du fond du cœur ma directrice d'essai doctoral, Dre Julie Bouchard, Ph.D., professeure en neuropsychologie à l'Université du Québec à Chicoutimi pour toute l'aide apportée au cours du processus de recherche. Son esprit consciencieux, son écoute et sa grande disponibilité ne sont qu'une parcelle des raisons qui font d'elle une directrice hors pair. J'aimerais également remercier ma co-directrice d'essai doctoral, Dre Maud-Christine Chouinard, Ph.D., professeure en sciences infirmières à l'Université du Québec à Chicoutimi. Par sa capacité à jongler avec des concepts complexes et son esprit analytique, elle m'a apporté un appui très précieux tout au long du processus de recherche et particulièrement au moment de l'analyse des données.

En outre, je tiens à témoigner ma gratitude envers la Clinique des maladies neuromusculaires du Centre de santé et de services sociaux de Jonquière ainsi qu'envers le Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires pour leur collaboration ayant permis la réalisation de cette étude.

Par ailleurs, j'aimerais exprimer ma reconnaissance envers Dre Sabrina Boucher-Mercier, D. Ps., neuropsychologue, sans qui la recherche actuelle n'aurait pu être possible.

Finalement, je remercie mon compagnon de vie pour avoir entendu toutes mes inquiétudes, avoir participé à mes réflexions et m'avoir soutenue, au quotidien, dans toutes les étapes du processus.

Problématique

Apprendre qu'un enfant est atteint d'une maladie chronique peut amener les parents à vivre un profond sentiment de douleur entremêlé de colère, de déni et de culpabilité (Batshaw, 2001; Vanasse, 1985). Jusqu'à maintenant, des études ont porté sur les facteurs pouvant influencer la perception des parents quant à l'annonce d'une maladie chronique chez leur enfant (Deschaintre, Fortier, Morais, & Vanasse, 2003; Devoldère, 2011). Certaines études se sont également intéressées aux besoins des parents lors de l'annonce d'un diagnostic difficile chez leur enfant (De Broca, 2011; Dumaret, 2000; Fallowfield & Jenkins, 2004). D'autres se sont concentrées sur l'expérience des médecins quant à l'annonce de diagnostics de maladies graves (Aubert-Godard, Scelles, Gargiulo, Avant, & Gortais, 2008; Jan & Girvin, 2002). Toutefois, bien que différentes études aient été effectuées sur l'annonce d'un diagnostic et sur l'impact d'une maladie chronique, des auteurs (Rallison & Raffin-Bouchal, 2013) suggèrent qu'il y a encore certaines lacunes dans la littérature actuelle. En effet, ils mentionnent que les études n'ont pas encore suffisamment explicité le vécu des familles lorsqu'un diagnostic est annoncé. Ces auteurs ajoutent qu'une meilleure compréhension de leur expérience face à l'incertitude, à la joie, à la douleur, aux défis quotidiens pourrait mettre en lumière des repères afin d'adapter davantage les soins offerts aux besoins des familles et, en ce sens, apporter un plus grand soutien. Fallowfield & Jenkins (2004) mentionnent également que comprendre les besoins des parents peut aider les professionnels à bien exercer leur tâche lors d'annonces difficiles.

Par ailleurs, aucune étude n'a encore fait le point sur les dimensions de l'annonce d'un diagnostic dans le cas de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS). Or, il est connu que l'ARSCS pose un défi de taille aux personnes

atteintes ainsi qu'à leur famille, entre autres, en raison de son aspect dégénératif, ce qui en fait un diagnostic difficile pour les parents (Dystrophie musculaire Canada, 2012). En effet, les conséquences physiques apparentes de la maladie, dont l'ataxie et la spasticité du visage, qui tendent d'ailleurs à s'aggraver avec l'avancement en âge, sont quelques-uns des grands défis de la maladie (Bouchard, 1991; Bouhlal, Amouri, El Euch-Fayeche, & Hentati, 2011; El Euch-Fayahe et al., 2003; Hara et al., 2005 ; Martin, Bouchard, Sylvain, St-Onge, & Truchon, 2007). De plus, comme l'ARSCS est une maladie héréditaire, le sentiment de culpabilité risque d'être encore plus important pour les parents (Belhadi, Spiess, Balayte, & Moussaoui, 2011; Lacombe & Toussaint, 2007). Dès que l'annonce du diagnostic de l'ARSCS est effectuée, la souffrance morale des parents est très importante (Dystrophie musculaire Canada, 2012); de là l'importance de s'intéresser à leur réaction face à l'annonce et à leur perception des interactions avec le professionnel l'ayant effectuée afin d'être en mesure d'identifier leurs besoins.

Comme les parents sont les personnes les plus impliquées dans le développement de l'enfant, leurs besoins lors de l'annonce doivent nécessairement être pris en compte (Tremblay, Bouchard, & Dion, 2011). Ces auteures ajoutent qu'une meilleure connaissance de ces besoins permettrait aux professionnels d'intervenir plus adéquatement auprès des parents en facilitant leur adaptation et en leur donnant des stratégies quant à l'accompagnement de leur enfant.

La présente étude vise donc à décrire l'expérience des parents lors de l'annonce du diagnostic de l'ARSCS chez leur enfant. Cette étude, en permettant de mieux comprendre les besoins de ces parents, devrait mettre en lumière certaines pistes

d'intervention afin que les parents d'enfants malades se sentent soutenus lors de l'annonce de la maladie jusque dans le contexte des soins quotidiens.

Contexte théorique

Le contexte théorique contient deux sections : une description des éléments importants lors de l'annonce aux parents d'un diagnostic difficile chez leur enfant ainsi qu'une description de l'ARSCS.

L'annonce du diagnostic

Réactions générales du parent face à l'annonce d'un diagnostic difficile chez leur enfant

Bien que l'expérience de l'annonce du diagnostic d'une maladie chez un enfant soit singulière, il est tout de même possible de répertorier certaines réactions et besoins communs chez les parents qui vivent cette situation (Belhadi et al., 2011; Newton & Lamarche, 2012). L'annonce d'un diagnostic de maladie chez un enfant peut être perçue comme une nouvelle brutale, destructrice (Aubert-Gaudard et al., 2008; Belhadi et al., 2011; Deschaintre et al., 2003; Devoldère, 2011; Valleur, 2004) et qui amène un fort sentiment de culpabilité pour les parents (Belhadi et al., 2011; Lacombe & Toussaint, 2007). Ils peuvent vivre un choc, un désespoir, du déni, de la colère, de la frustration et de la confusion (Batshaw, 2001; Melnyk et al., 2011). L'annonce du diagnostic peut également générer une crise émotionnelle chez les membres de la famille, par exemple des symptômes de dépression (Batshaw, 2001). L'annonce du diagnostic d'une maladie grave est un événement crucial orientant la vie actuelle et future des enfants et de leurs parents (Aubert-Godard et al., 2008; Tremblay et al., 2011). Selon plusieurs, la façon dont les parents vont apprendre le diagnostic de leur enfant doit respecter un certain nombre de règles afin d'en limiter l'impact puisqu'elle peut affecter la relation parent-enfant ainsi que la capacité des parents à s'adapter psychologiquement à une nouvelle réalité (Ahmann, 1998;

Devoldère, 2011; Dumaret, 2000; Jan & Girvin, 2002). La façon dont les parents réagissent à l'annonce d'un diagnostic difficile dépend de plusieurs facteurs, notamment, les attentes de ces derniers, leurs expériences antérieures ainsi que certaines prédispositions individuelles (Fallowfield & Jenkins, 2004).

Bien que l'annonce d'une maladie héréditaire chez un enfant soit parfois attendue en raison de symptômes observés par les parents, elle n'en est pas moins surprenante et difficile (Lacombe & Toussaint, 2007). Or, elle peut aussi parfois être une expérience positive permettant aux parents de pouvoir arrêter de chercher une réponse aux symptômes vécus par leur enfant (Garwick, Patterson, Bennett, & William Blum, 1995). En effet, la période où les parents étaient en recherche d'un diagnostic peut parfois avoir été plus éprouvante que l'annonce de la maladie elle-même (Devoldère, 2011). Quoi qu'il en soit, que les parents s'attendent à obtenir un diagnostic pour leur enfant ou non, le médecin devra tout de même réaliser l'annonce du diagnostic en essayant de limiter le traumatisme. L'annonce est très importante et les erreurs de diagnostics sont difficilement pardonnables. Par exemple, les résultats d'une étude indiquent que les parents ayant initialement reçu un mauvais diagnostic ont eu de la difficulté à s'ajuster à ce diagnostic initial juste avant d'être dévastés par le second diagnostic (Firth, 1983).

Réactions selon le sexe du parent. Il existe des différences et des similitudes dans l'expérience des pères et des mères ayant un enfant atteint d'une maladie (Pelchat, Lefebvre, & Levert, 2005). Selon des auteurs, les femmes rapporteraient un plus haut niveau d'anxiété et de stress et elles seraient plus enclines à vivre des épisodes dépressifs que les pères (Olsson & Hwang, 2001; Pelchat, Bisson, Ricard, Perreault, & Bouchard, 1999). Cette différence entre les sexes pourrait s'expliquer

par le fait que les mères sont souvent celles qui prennent le plus en charge les soins supplémentaires requis par un enfant malade (Olsson & Hwang, 2001). Ces mêmes auteurs ajoutent qu'elles quittent plus souvent leur emploi que les pères pour prendre soin de l'enfant et qu'elles abandonnent davantage leurs activités de loisir. Pour les pères, le fait de ne pouvoir passer autant de temps qu'ils le voudraient seuls avec leur conjointe, puisque celle-ci est souvent occupée avec l'enfant malade, serait l'un des stressseurs les plus importants (Heaman, 1995). Cet auteur ajoute que les pères éprouveraient plus de stress que les mères quant à leur capacité à survenir aux besoins financiers de l'enfant. Les mères, quant à elles, auraient davantage des attentes élevées envers elles-mêmes concernant les soins à donner à leur enfant (Pelchat, Lefebvre, & Perreault, 2003). Autant pour les pères que les mères, la première année de vie de l'enfant malade serait plus stressante que les années futures (Rautava, Lehtonen, Helenius, & Sillanpaa, 2003). Selon d'autres auteurs, il semblerait que ce soient davantage les facteurs influençant le stress qui divergeraient entre les sexes que le niveau de stress en soi (Hughes & McCollum, 1994).

Réactions selon le moment de l'annonce et les handicaps de l'enfant. Les réactions, sur les parents, de l'annonce d'un diagnostic fait lors de la période anténatale sont très différentes de l'annonce d'un diagnostic fait lors de la période postnatale (Devoldère, 2011). Les répercussions de l'annonce de la maladie sur les parents faite en période postnatale, c'est-à-dire faite après la naissance, dépendraient de trois facteurs : le caractère visible du handicap, l'atteinte du visage et l'atteinte cognitive ou comportementale (Devoldère, 2011). Cette auteure mentionne que plus le handicap est visible, et ce particulièrement au niveau du visage, plus les parents appréhendent le regard d'autrui. Ce facteur est important lors du diagnostic de la

maladie d'ARSCS puisque celle-ci entraîne diverses atteintes physiques qui font en sorte qu'un projet de réadaptation doit souvent être intégré au quotidien des personnes souffrant de la maladie (Bouchard, Beaulieu, & Leveillé, 2004). Notamment, l'enfant atteint devra redoubler de prudence dans ses déplacements, par exemple il devra parfois bénéficier d'une supervision lors de ses déplacements en saison hivernale; le conducteur d'autobus devra être avisé de ne redémarrer que lorsque l'enfant est assis (Bouchard et al., 2004).

Par ailleurs, lorsque le handicap entraîne des atteintes cognitives, les parents peuvent éprouver des craintes angoissantes concernant le futur de leur enfant (Belhadi et al., 2011; Heaman, 1995; Vanasse, 1985). Les parents peuvent être préoccupés de fait que leur enfant ne pourra pas être aussi autonome qu'ils le souhaiteraient (Belhadi et al., 2011) et penser que les rêves et espoirs qu'ils avaient pour leur enfant sont brisés (Batshaw, 2001). L'image de l'enfant idéal disparaît, ce qui peut créer une blessure narcissique chez les parents (Belhadi, 2011). De plus, les parents peuvent se sentir déstabilisés et désemparés puisqu'ils sont parfois reconnus comme responsables des troubles du comportement de leur enfant par l'entourage, lorsque ceux-ci ignorent la condition médicale de l'enfant (Devoldère, 2011).

Perception des professionnels et les recommandations sur la façon d'effectuer l'annonce diagnostique

Pour les professionnels de l'équipe traitante, l'annonce d'une maladie héréditaire aux parents est une tâche difficile pour laquelle ils sont très peu formés au courant de leurs études et sur laquelle très peu de données empiriques sont disponibles (Jan & Girvin, 2002; Lacombe & Toussaint, 2007). Pourtant, la façon

dont l'annonce est effectuée peut influencer significativement la réaction et l'adaptation des parents (Davies, Davis, & Sibert, 2003; Jan & Girvin, 2002; Taanila, Syrjala, Kokkonen, & Jarvelin, 2002). D'autres auteurs (Graungaard et Skov, 2006) ajoutent que l'acceptation de la maladie, la perception de leur enfant et les appréhensions pour le futur seraient influencées par le déroulement de l'annonce du diagnostic. Parmi les professionnels impliqués dans le dossier de l'enfant, celui qui connaît le mieux l'enfant et qui a la plus grande proximité avec la famille devrait être celui qui annonce le diagnostic (Jan & Girvin, 2002). Selon Lacombe et Toussaint (2007), aucun patient ne réagit de la même façon lors de l'annonce d'un diagnostic médical, mais la façon dont l'annonce est réalisée peut substantiellement influencer leurs émotions, croyances, attitudes envers l'équipe traitante et leur vision du futur. En ce sens, comprendre les besoins des parents peut aider les intervenants à bien exercer leurs fonctions lors d'annonces difficiles (Fallowfield & Jenkins, 2004). D'ailleurs, les parents qui auraient le sentiment que le professionnel annonçant le diagnostic comprendrait mal leurs besoins, auraient l'impression que ce même professionnel pourrait difficilement comprendre les besoins de leur enfant (Wharton, Levine, Buka, & Emanuel, 1996). Il s'agit néanmoins d'une tâche difficile puisque les intervenants doivent s'ajuster à la réaction des parents qui diffère d'un cas à l'autre (Lacombe & Toussaint, 2007; Ollé, 1985).

Lors de l'annonce du diagnostic, il n'est pas recommandé d'essayer de censurer certaines informations dans le but de protéger les parents puisque cela porterait atteinte à la relation de confiance entre ces derniers et les intervenants (Belhadi et al., 2011). L'attitude du professionnel, combinée à un message sans équivoque et à une connaissance lui permettant de répondre adéquatement aux questions des parents,

sont reconnus pour être des aspects importants lors de l'annonce d'un diagnostic (Jurkovich, Pierce, Pananen, & Rivara, 2000). Le professionnel annonçant le diagnostic doit faire preuve de beaucoup de tact et de délicatesse en donnant les explications de façon à ce qu'elles soient bien comprises par les parents, sans projeter trop vite le handicap dans le futur (Langue, & Martin-Lebrun, 2010). Un professionnel démontrant une certaine détresse lors de l'annonce d'un diagnostic à un parent est plus apprécié qu'un professionnel détaché et froid (Fallowfield & Jenkins, 2004).

Dans une étude réalisée auprès de familles ayant reçu un diagnostic médical pour leur enfant, environ deux tiers des familles ont rapporté une expérience positive, et ce, plus particulièrement lorsque les intervenants tentaient de présenter, d'une façon sensible, les informations authentiques (Fallowfield & Jenkins, 2004). Les professionnels les plus appréciés sont ceux qui se montrent impliqués, confiants, qui répondent aux questions des parents et qui laissent assez de temps aux parents pour parler et montrer leurs émotions (Strauss, Sharp, Lorch, & Kachalia, 1995). Également, les professionnels estimés sont ceux qui accordent une valeur importante aux observations des parents et qui les perçoivent comme les experts du vécu de leur enfant, comme ceux qui le connaissent le mieux (Belhadi et al., 2011; Nursey, Rohde, & Farmer, 1991; Rallison & Raffin-Bouchal, 2013). En fait, la famille de l'enfant est la première source de soins puisque les parents doivent vivre avec la maladie de leur enfant au quotidien (Jerett, 1993).

Selon Jan et Girvin (2002), l'information à inclure dans une rencontre de remise de résultats concerne : le diagnostic, son étiologie, les caractéristiques de la maladie, les complications possibles, les traitements envisageables et le pronostic. Lors de

l'annonce du diagnostic, l'équipe traitante doit prendre le temps d'expliquer les termes qu'elle utilise afin que les parents comprennent le langage utilisé (Ahmann, 1998; Lacombe & Toussaint, 2007). Les professionnels devraient éviter d'adopter une attitude fataliste quant à la condition de l'enfant et son avenir, par exemple mentionner « J'ai de mauvaises nouvelles pour vous, votre enfant n'aura pas un développement normal » (Garwick et al., 1995). Ils devraient plutôt identifier les forces et les limites de l'enfant tout en décrivant les caractéristiques de sa condition et en étant réalistes (Garwick et al., 1985 ; Jan & Girvin, 2002). L'humour devrait être évité lors de la remise de résultats puisqu'il peut être mésinterprété par les parents étant anxieux (Jan & Girvin, 2002). Les conditions optimales de l'annonce du diagnostic seraient que le professionnel de la santé ait prévu un temps minimum d'une heure pouvant aller à une heure trente, dans un endroit où il ne peut être sollicité par téléphone ou par d'autres professionnels (Devoldère, 2011).

Selon Dumaret (2000), il est important de prendre en compte l'histoire de chacun des deux parents lors de l'annonce d'un diagnostic difficile puisque chacun va réagir différemment selon ses antécédents. D'ailleurs, il est reconnu que le médecin devrait demander la présence des deux parents lors de l'annonce (Ahmann, 1998; De Broca, 2011; Jan & Girvin, 2002; Lacombe & Toussaint, 2007). Lorsque les parents apprennent la nouvelle en même temps, ils peuvent bénéficier d'un soutien supplémentaire puisqu'ils se soutiennent mutuellement dans cette épreuve et on évite que l'un des parents ait à faire l'annonce du diagnostic à l'autre parent (Ahmann, 1998; Devoldère, 2011; Garwick et al., 1985). L'annonce du diagnostic devrait être effectuée dès que l'investigation médicale est terminée et que le médecin a confirmé son diagnostic (Jan & Girvin, 2002; Nursey, Rohde, & Farmer, 1991).

Des recherches stipulent que les aidants naturels préfèrent être informés en face à face, dans un endroit privé et accompagné de l'autre parent ou d'un autre membre de la famille advenant le cas où l'autre parent est absent (Belhadi et al., 2011; Devoldère, 2011; Garwick et al., 1985; Jan & Girvin, 2002).

Besoins généralement rencontrés chez les parents

Jerett (1993) mentionne qu'il y a encore beaucoup à apprendre concernant les besoins des parents lors de l'annonce du diagnostic afin que les équipes traitantes leur apportent un meilleur soutien. Les familles éprouvent le besoin d'avoir une bonne relation avec les professionnels de la santé (Rallison & Raffin-Bouchal, 2013). Or, les parents qualifient souvent leurs relations avec les professionnels comme étant loin de l'idéal (Jerett, 1993; Pelchat, Lefebvre, & Bouchard, 2001). Notamment, les parents perçoivent que l'écoute des professionnels n'est pas optimale (Dumaret, 2000). Les parents soutenus par les membres de l'équipe interdisciplinaire éprouvent le besoin d'être à l'aise d'exprimer leurs émotions de façon authentique face aux intervenants, et ce, en tout temps à partir de l'annonce du diagnostic jusque dans le contexte des soins quotidiens (Newton & Lamarche, 2012). En ce sens, les parents recherchent de l'empathie de la part de l'équipe traitante (Newton & Lamarche, 2012).

Lorsque les parents reçoivent un diagnostic pour leur enfant, il semblerait que seule une petite partie de l'information divulguée lors de la première rencontre serait retenue par déni ou par excès d'informations à retenir. Il serait donc important que les professionnels fixent systématiquement une rencontre ultérieure à l'annonce initiale afin de s'assurer que l'information pertinente ait été bien assimilée par les

parents, et ce, sans attendre que la demande soit effectuée par les parents (Firth, 1983; Lacombe & Toussaint, 2007). En fait, selon Firth (1983), lorsqu'une rencontre ultérieure serait offerte aux parents sans que les arrangements définitifs soient faits, très peu de parents téléphoneraient afin de l'obtenir.

Par ailleurs, les auteurs ajoutent que les parents ont besoin d'être rassurés quant à l'équipement qui peut leur être fourni et la médication qui peut être offerte à l'enfant. Les parents auraient également besoin d'informations quant à leur rôle d'aidant naturel pour leur enfant (Jan & Girvin, 2002). D'ailleurs, Ollé (1985) propose que les deux premiers rôles de l'équipe traitante soient d'abord le soutien moral, la présence et la disponibilité et ensuite la guidance parentale quant à leur rôle d'aidant naturel.

Dans le contexte des soins quotidiens, Ollé (1985) rapporte que pour les parents, le sentiment de solitude est le plus pénible et qu'une aide psychologique est donc indispensable. Le stress inhérent à l'éducation et aux besoins particuliers de l'enfant serait une autre raison pour laquelle une aide psychologique serait demandée par la plupart des parents (Paré, Léveillé, & Fortier, 2004). Ces auteurs ajoutent qu'un soutien d'ordre physique est aussi nécessaire afin d'assurer certains soins et traitements (par exemple le prêt d'équipement). Des moments de répit pour que le couple se retrouve ou pour passer des moments entre amis seraient également bénéfiques pour les parents (Conseil de la famille et de l'enfance Québec, 2008; Paré et al., 2004). Des groupes de soutien peuvent également être très aidants pour les parents afin de réaliser qu'ils peuvent être compris puisqu'ils ne sont pas seul dans cette situation. Ils peuvent aussi y trouver des suggestions de la part des autres

parents sur les façons de passer au travers du quotidien (Batshaw, 2001; Paré et al., 2004; Rallison & Raffin-Bouchal, 2013).

Annnonce d'une maladie neuromusculaire héréditaire

Bien qu'aucune recherche ne semble avoir étudié l'expérience des parents ayant reçu un diagnostic d'ARSCS, des recherches sur l'annonce d'un diagnostic de maladie héréditaire ont été réalisées et permettent de rendre compte de l'expérience des parents.

Effectuer l'annonce diagnostique d'une maladie neuromusculaire est une tâche difficile qui comporte diverses particularités (Lacombe & Toussaint, 2007). Il existe différents types de maladies neuromusculaires et la majorité sont héréditaires (Paré et al., 2004). La maladie héréditaire symbolise un risque pour d'autres membres de la famille, ce qui représente un impact de plus (Lacombe & Toussaint, 2007; Paré et al., 2004). Notamment, certains vont décider de limiter le nombre de grossesses afin de limiter le risque d'avoir un autre enfant atteint (Bouchard et al., 1998). L'annonce d'une maladie héréditaire génère donc un sentiment de culpabilité pour les parents par rapport à l'étiologie de la maladie (Belhadi et al., 2011; Vanasse, 1985). Les auteurs ajoutent que cette culpabilité peut venir déstabiliser la relation de couple des parents dans la mesure où ces derniers peuvent chercher à savoir qui est porteur de la maladie et, de ce fait, percevoir ce dernier comme « le » responsable.

D'autres auteurs (Paré et al., 2004; Pelchat et al., 2005) mentionnent également que le couple est ébranlé. Les conflits présents avant l'annonce du diagnostic sont exacerbés en raison des ajustements nécessaires. Notamment, les préoccupations et

les soins suscités par l'enfant font en sorte que les parents éprouvent de la difficulté à se garder du temps pour eux et des tensions peuvent s'installer (Paré et al., 2004).

Un autre aspect qui est propre aux maladies neuromusculaires est l'impossibilité de guérison. Comme il n'existe pas de traitement curatif, l'objectif à poursuivre pour les enfants atteints, leurs parents et l'équipe traitante est l'amélioration de la qualité de vie (Paré et al., 2004). Dans cette optique, répondre aux besoins sociaux et psychologiques de l'enfant est au cœur des objectifs de l'équipe traitante puisque la guérison n'est pas un objectif accessible (Paré et al., 2004).

Répercussions dans le quotidien des personnes atteintes

Les maladies neurodégénératives ont des impacts majeurs sur la qualité de vie de l'enfant et de sa famille et sont la deuxième cause de handicap au monde (Atlas : Country Resources for Neurological Disorders, 2004). Des auteurs mentionnent que les sentiments d'être inférieurs aux autres, d'insécurité et de frustration par rapport à la maladie sont les principales conséquences affectives du handicap chez l'enfant (Tremblay, Renaud Parent, & Cloutier, 1978). La frustration vécue peut entraîner différents symptômes dont des comportements émotionnels (pleurs, nervosité, découragement, etc.), des conduites agressives (impatience, irritabilité, jalousie, etc.) et des conduites élusives (méfiance, retrait, isolement, etc.). Par contre, si le handicap est accepté et la frustration tolérée, des attitudes positives peuvent survenir chez l'enfant (telles que le développement d'intérêts et la recherche de solutions pour augmenter le sentiment d'adaptation) (Tremblay et al., 1978). Par ailleurs, les personnes atteintes de difficultés motrices peuvent être stigmatisées ou exclues par leurs pairs en raison de leur incapacité à pouvoir rivaliser dans les activités sportives

ou les jeux, ce qui peut engendrer des sentiments de découragement et d'anxiété (Bouchard et al., 2004; Kurtz, 2010).

L'enfant qui reçoit un diagnostic de maladie neurodégénérative devra adapter son rythme de vie aux nombreux soins dont il devra bénéficier tout au long de sa vie. Effectivement, un enfant atteint de l'ARSCS devra consulter divers professionnels à différents moments de sa vie, notamment le physiothérapeute, l'ergothérapeute, le neurologue, l'orthopédiste, l'infirmière, le conseiller en génétique, le psychologue, l'éducateur spécialisé (Dystrophie Musculaire Canada, 2012). De plus, comme l'ARSCS est une maladie dégénérative, l'individu qui en est atteint devra s'adapter à l'évolution de la maladie qui entraîne une perte d'autonomie progressive (CORAMH, 2009). Néanmoins, les personnes atteintes de l'ARSCS semblent pouvoir jouir d'une bonne santé en général (Bouchard, 1991).

Ataxie spastique récessive de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)

Aspects biologiques et neurobiologiques de la maladie

L'ARSCS est une ataxie cérébelleuse progressive de transmission autosomique récessive caractérisée par l'association d'un syndrome pyramidal dominé par une spasticité (étirements rapide des muscles) débutant tôt et, à un âge plus avancé, d'une ataxie cérébelleuse (instabilité en position debout et à la marche) fréquemment associée à la présence de fibres myélinisées rétinienne proéminentes visibles à l'examen du fond d'œil (Bouchard, Barbeau, Bouchard & Bouchard, 1978; Bouchard, Barbeau, Bouchard, & Bouchard, 1979). Dès le début de la maladie, il y a une atrophie progressive du vermis cérébelleux supérieur ainsi que du cortex. Plus tard au courant de la vie des personnes atteintes, l'atrophie s'étend partout au niveau

cérébral (Bouchard, 1991; Bouchard et al., 1998 ; Fogel & Perlman, 2007; Martin et al., 2007). La perte des cellules de Purkinje serait à l'origine de l'atrophie cérébrale marquante (Bouchard et al., 1998 ; Takiyama, 2006).

Le gène ayant été identifié comme responsable de l'ARSCS est le gène SACS, codant pour une protéine appelée saccine (Engert et al., 2000 ; Takiyama, 2006). Ce gène se situe dans la région chromosomique 13q11 (Ritcher et al., 1999) et en 2006, au moins vingt et une mutations étaient identifiées chez les patients québécois et non québécois (Takiyama, 2006).

Localisation géographique et prévalence

L'ARSCS est une maladie orpheline¹ que l'on retrouve souvent au Saguenay–Lac-Saint-Jean (SLSJ). Plusieurs intervenants de la région sont donc en contact avec des familles dont un enfant est atteint, d'où l'importance de connaître les caractéristiques de cette maladie et les répercussions sur la famille. En 1992, une étude mentionnait que l'ARSCS n'était rapportée qu'au Québec (De Brackeleer, Giasson, Mathieu, Roy, Bouchard, & Morgan, 1992). Or, des études plus récentes indiquent que l'ARSCS serait présente mondialement avec des prévalences plus élevées au Québec, au Japon et en Allemagne (Bouhlal et al., 2011; Kamada, Okawa, Imota, Sugawara, & Toyoshima, 2008).

Au Québec, l'ARSCS aurait la plus grande prévalence de toutes les ataxies spastiques héréditaires (De Brackeleer et al., 1992). La plupart des personnes atteintes sont originaires des régions de Charlevoix et du SLSJ (Bouchard et al.,

¹ Une maladie orpheline est une maladie dite rare, c'est-à-dire que la prévalence est de moins d'une personne sur 2000. La plupart de ces maladies sont chroniques et dégénératives. (Regroupement québécois des maladies orphelines)

1998). Le nombre de personnes porteuses du gène de l'ARSCS est estimé à 1 sur 22 dans les régions du SLSJ et de Charlevoix (CORAMH, 2012; De Brackeleer et al., 1992) et de 1 sur 1 932 dans l'ensemble du Québec (De Brackeleer et al., 1992). Cette maladie atteint autant les hommes que les femmes (Bouchard et al., 1998). La prévalence élevée dans les régions du SLSJ et de Charlevoix serait due à un effet fondateur, c'est-à-dire qu'il s'agit de régions où la population partage un nombre limité d'ancêtres communs (Bouchard et al., 1998; CORAMH, 2012). Cette faible diversité génétique résulterait de la migration d'un nombre restreint d'individus d'une population mère vers un nouveau territoire où ils partageraient maintenant des caractéristiques génétiques plus homogènes que la population d'origine (CORAMH, 2012).

Évolution clinique de la maladie et symptômes manifestes

L'ARSCS est une maladie à caractère neurodégénératif, c'est-à-dire que les signes cérébelleux sont modérés lors de l'annonce du diagnostic, mais ils s'aggravent progressivement à partir de l'adolescence (Bouchard et al., 1978; Bouchard et al., 1998). Les signes les plus caractéristiques du début de la maladie sont observables durant l'apprentissage de la marche, c'est-à-dire vers l'âge de 12 à 24 mois (Bouchard et al., 1998 ; Takiyama, 2006 ; Grieco et al., 2004). On y dénote une légère ataxie et la spasticité des membres et du visage, notamment de la langue, ainsi que des manifestations oculaires non progressives (Bouchard, 1991; El Euch-Fayahe et al., 2003; Hara et al., 2005 ; Martin et al., 2007). Toutefois, la spasticité des membres inférieurs n'entraînerait pas de retard de l'apprentissage de la marche dans la plupart des cas (Bouchard, 1991).

Une étude longitudinale s'étant effectuée sur une période de vingt ans dans les cliniques des maladies neuromusculaires (CMNM) de Québec et de Chicoutimi auprès de 320 personnes atteintes de l'ARSCS a démontré que, bien que les premiers signes de spasticité étaient observés lors de l'initiation à la marche, c'est essentiellement avec l'avancement en âge que la marche de ces patients devient de plus en plus difficile, le fauteuil roulant devenant nécessaire à quarante et un ans pour la moyenne des patients (Bouchard, 1991). La majorité des patients atteints rapportent cependant une incapacité à courir aussi rapidement que les autres ainsi que plusieurs chutes dès l'enfance (Bouchard, 1991). Par rapport à la spasticité de la langue, une dysarthrie est présente chez tous les patients atteints d'ARSCS, ce qui résulte en un langage inarticulé lors de l'enfance s'aggravant à l'âge adulte (Bouhlal et al., 2011). La parole est généralement pâteuse à partir du début de la maladie et, plus la maladie évolue, plus elle devient dysrythmique (Richter et al., 1993).

En ce qui concerne les manifestations oculaires non progressives, la plupart des patients présentent un nystagmus horizontal et bidirectionnel, mais la caractéristique systématiquement présente chez les patients est la difficulté marquante dans le mouvement de poursuite oculaire (Bouchard, 1991). Toutefois, une étude effectuée auprès de quarante-deux patients a confirmé que l'acuité visuelle demeurait normale chez tous les patients (Bouchard et al., 1978).

Bien que certaines personnes développent les premiers signes de la maladie plus tardivement, la maladie est rarement diagnostiquée chez les personnes de plus de douze ans (Bouchard et al., 1998 ; Bouhlal, Zouari, Kefi, Ben Hamida, Hentati, & Amouri, 2008; Takiyama, 2006 ; Terracciano et al., 2009). La maladie évolue de façon plus apparente dans la dizaine et la vingtaine avec une augmentation

progressive du tonus musculaire et des réflexes profonds, la démarche devenant souvent saccadée (Bouchard et al., 1998; Bouhlal et al., 2008; El Euch-Fayahe et al., 2003; Takiyama, 2006). Vers l'âge de vingt-cinq ans, une neuropathie sensitivomotrice à prédominance axonale apparaît, ce qui serait responsable de la disparition des réflexes ostéotendineux achilléens (Bouchard et al., 1979). Malgré le fait que la spasticité soit considérée comme la caractéristique clinique de base de l'ARSCS, quelques patients sans spasticité au niveau des jambes ont été rapportés dans certaines études (Shimazaki, Sakoe, Niijima, Nakano, & Takiyama, 2007; Shimazaki, Takiyama, Sakoe, Ando, & Nakano, 2005). Dans certains cas, une scoliose ou des pieds creux peuvent être observés (El Euch-Fayahe et al., 2003). D'autres recherches ont observé la présence de surdité (Breckpot et al., 2008; McMillan, Carter, Jacob, Laffan, O'Connor, & Boycott, 2009; Terracciano et al., 2009). Bien que certains patients grabataires ont survécu jusqu'à soixante-dix ans, l'âge moyen de décès est de 51 ans (Bouchard et al., 1998).

Fonctions intellectuelles, neuropsychologiques et psychologiques

Bien qu'il n'y ait pas de déficience intellectuelle chez les patients ARSCS, il y a un ralentissement du développement psychomoteur chez les jeunes d'âge préscolaire (Anheim et al., 2008; Bouchard et al., 1979; Bouchard et al., 1998). Ils sont en effet plus lents pour faire des apprentissages, notamment pour apprendre à écrire, ce qui leur amène plusieurs difficultés sur le plan de la motivation (Bouchard et al., 1998). D'après Drolet (2002), seulement un certain nombre des enfants atteints de l'ARSCS auraient des troubles cognitifs, tels qu'un déficit visuo-perceptif, qui occasionneraient des problèmes d'apprentissage scolaire. Par contre, des difficultés

attentionnelles importantes seraient dénotées chez les enfants et adolescents atteints de l'ARSCS, et ce, plus particulièrement en modalité visuelle (Drolet, 2002). Environ la moitié des jeunes atteints d'ARSCS interrompraient leur cheminement scolaire avant ou à la fin de leur secondaire. Il y a tout de même un certain nombre des patients atteints qui obtiendraient un diplôme de niveau universitaire (Bouchard et al., 1998).

Bouchard et ses collaborateurs (1978) ont effectué une étude auprès de vingt et un patients avec ARSCS où l'analyse des fonctions intellectuelles a permis de noter une différence significative entre le quotient intellectuel (QI) verbal et le QI non verbal à l'aide du Ottawa-Wechler Intelligence Battery. La moyenne des résultats de leur QI pour l'indice de compréhension verbale se situait à la borne inférieure de la moyenne (92,67). Les résultats à l'indice de raisonnement perceptif étaient, quant à eux, sous la moyenne (71,14) (Bouchard et al., 1978), notamment en raison de certaines difficultés observées dans les tâches requérant des habiletés motrices et des capacités visuo-spatiales (Anheim et al., 2008; Bouchard et al., 1979; Bouchard et al., 1998). Les résultats à deux des sous-tests de l'indice de raisonnement perceptif (substitution et assemblage d'objets) étaient corrélés négativement avec l'âge. Ces résultats soulèvent l'hypothèse d'une dégénérescence des fonctions cognitives des personnes atteintes puisque les habiletés diminueraient avec l'avancement en âge ou avec la progression de la maladie (Bouchard, 1978). La même étude suggère toutefois que le handicap physique n'explique que partiellement la différence significative entre le QI verbal et le QI non verbal puisque certaines des tâches de l'échelle non-verbale ne requièrent pas ou très peu d'habiletés motrices. D'après Drolet (2002), les déficits dans les temps de réaction et le traitement de l'information

des personnes atteintes d'ARSCS pourraient avoir été en cause tandis que pour les intervenants de la CMNM de Jonquière (1998), ces résultats pourraient davantage être expliqués par des troubles affectifs (par exemple, par la tendance à se décourager facilement et à généraliser ses échecs à l'ensemble de ses capacités).

Au cours des dernières années, le rôle du cervelet a été indiqué comme n'étant pas uniquement moteur (Gao, Parsons, Bower, Xiong, Li, & Fox, 1996). En fait, il serait également impliqué dans les fonctions mentales, les fonctions exécutives, l'humeur et la personnalité (Burk, 2007; Schmahmann, 2004). Les patients atteints d'une dégénérescence cérébelleuse pourraient vivre des changements sur le plan intellectuel, mais également sur le plan de l'humeur (Schmahmann, 2004). Une recherche ayant été effectuée auprès de vingt patients adultes ayant une lésion ou une atteinte cérébelleuse a permis d'identifier un schème de changement comportemental (Schmahmann, 2004). L'auteur de cette étude le nomme le « *cerebellar cognitive affective syndrome* ». Ce syndrome se caractériserait par des perturbations au plan des fonctions exécutives, une diminution des habiletés visuospatiales, des changements dans la personnalité et des difficultés linguistiques. Ce syndrome pourrait également être enregistré chez les enfants (Levisohn, Gronin-Golomb, & Schmahmann, 2000). Autant chez les adultes que chez les enfants, lorsque le vermis (du cervelet) est endommagé par la maladie, ce qui est le cas dans l'ARSCS, les présentations affectives sont plus prononcées (Schmahmann, 2004). Chez les enfants pour qui le vermis était touché, on retrouvait de l'irritabilité, de l'impulsivité, de la désinhibition et une humeur changeante avec une faible capacité d'attention (Levisohn et al., 2000). Les personnes présentant le « *cerebellar cognitive affective syndrome* » seraient plus à risque de vivre un dérèglement de l'humeur et de la

personnalité, à avoir des tendances obsessives-compulsives et à avoir des pensées psychotiques, ce qui serait encore une fois associé au dommage du vermis (Schmahmann, 2004).

La dépression serait également une problématique fréquemment rencontrée dans les ataxies spinocérébelleuse (Schmahmann, 2004). La recherche de Leroi et ses collaborateurs (2002) met en évidence que plus de la moitié des patients souffrants de dégénérescence cérébelleuse souffraient également de psychopathologie tels que la dépression, des changements de personnalité, un désordre psychotique et des troubles de la cognition. Tous ces aspects affectifs peuvent avoir de sérieux impacts pour beaucoup des personnes atteintes d'ARSCS, tant sur la qualité de vie, sur les possibilités d'emplois que sur les relations interpersonnelles (Schmahmann, 2004).

Buts de l'étude

Comme l'ARSCS amène un grand nombre de répercussions chez les enfants atteints autant que chez leur famille, il est évident que le soutien des parents et la bonne collaboration avec les intervenants sont essentiels pour que l'enfant puisse jouir d'une qualité de vie optimale. Ces aspects sont importants dès que l'annonce du diagnostic est effectuée et la façon dont celle-ci se déroule peut significativement influencer la suite des événements. Tel qu'il a été mentionné plus tôt, l'annonce diagnostique d'une maladie comme l'ARSCS, une maladie dégénérative et héréditaire, ne doit pas être faite à la légère. Plusieurs facteurs sont à considérer, mais les besoins des parents devant cette annonce difficile n'ont jamais été explorés, bien que ce soit recommandé par certains auteurs (Rallison & Raffin-Bouchal, 2013; Tremblay et al., 2011). C'est pourquoi la présente étude vise à évaluer l'expérience

des parents ayant reçu un diagnostic d'ARSCS pour leur enfant afin de documenter 1) leurs réactions lors de l'annonce du diagnostic, 2) les facteurs influençant leurs réactions, et 3) leurs principaux besoins rencontrés pendant et après l'annonce.

Jusqu'à maintenant, aucune recherche n'a décrit le déroulement de l'annonce du diagnostic de l'ARSCS, l'accueil des enfants atteints et de leur famille. Or, cette étude vise à mettre en lumière les besoins généralement ressentis par les parents lors de l'annonce d'une maladie chronique dégénérative chez leur enfant. Les résultats obtenus permettront de mieux cibler les pistes d'interventions à réaliser auprès de cette clientèle en plus de faciliter la mise en place d'un soutien parental mettant davantage l'accent sur les besoins des parents. Ainsi, les professionnels de la santé seront davantage en mesure d'aider les parents sur le plan psychologique et informatif. En visant d'abord les parents et en les outillant davantage, il est probable que l'impact se répercute également sur leurs interventions auprès de leur enfant.

Questions de recherche

Un devis de recherche qualitatif, est employé afin de répondre aux questions de recherche suivantes :

1 : Quelles sont les réactions du parent face à l'annonce du diagnostic de l'ARSCS chez leur enfant?

2 : Quels sont les principaux facteurs influençant les réactions du parent lors de l'annonce du diagnostic d'ARSCS?

3 : Quels sont les principaux besoins généralement rencontrés chez les parents pendant et après l'annonce d'un diagnostic d'ARSCS chez leur enfant?

Méthode

La méthode se compose de six sections, soit le devis de recherche, la description des participants, les instruments utilisés, le déroulement, les considérations éthiques et les analyses. Les données de cette étude sont tirées d'une recherche plus large visant à décrire la situation de santé et l'intégration scolaire d'enfants atteints de l'ARSCS.

Devis de recherche

L'approche qualitative de type phénoménologique a été utilisée pour cette étude. La recherche phénoménologique est inductive et se caractérise par l'étude des phénomènes tels que les individus en font l'expérience (Giorgi, 2009). Ce choix a été motivé par l'absence de données actuelles concernant le champ d'étude qui donne un caractère exploratoire à la recherche. Un devis de type phénoménologique descriptif a orienté la démarche de recherche. Il permet de faire la description d'une dimension particulière du vécu d'individus telle que perçue par ces derniers (Willig, 2008). En psychologie, cette méthode est particulièrement utile puisqu'elle favorise le développement d'une compréhension à l'égard des expériences vécues par une population, ce qui permet par la suite de mieux intervenir auprès des individus vivant la problématique (Van Manen, 1990). Cette méthode a été très appropriée pour la présente étude puisqu'elle a permis de décrire l'expérience des parents dont un enfant est atteint d'ARSCS, de cibler leurs besoins et de proposer des recommandations pour mieux intervenir auprès de cette population.

Participants

Comme cette étude s'inscrit dans une recherche plus large, divers participants avaient d'abord été recrutés auprès des acteurs de l'intégration scolaires des jeunes atteints d'ARSCS (les parents des jeunes, les ergothérapeutes et les enseignants de ces jeunes). Les enfants des participants étaient tous suivis à la CMNM du Centre de santé et de services sociaux (CSSS) de Jonquière. Pour les besoins de cette étude, seules les entrevues avec les parents des jeunes ont été prises en compte. La stratégie d'échantillonnage accidentel a été utilisée pour la présente recherche. Elle consistait à inclure des participants qui étaient facilement accessibles et qui répondaient aux critères d'inclusion souhaités (Fortin, 2006). Pour cette étude, la CMNM du CSSS permettait de trouver aisément des personnes qui pouvaient être intéressées à participer à la recherche et qui répondaient au critère d'inclusion, soit être parent d'un enfant atteint d'ARSCS.

Instruments

Plusieurs questionnaires ont été utilisés dans le cadre de la recherche plus large dans laquelle la présente recherche s'inscrit. Des questionnaires s'adressaient aux parents, tandis que certains s'adressaient aux enseignants et d'autres aux ergothérapeutes. Pour les besoins de la présente recherche, seul le questionnaire sociodémographique administré aux parents ainsi que la partie de l'entrevue semi-dirigée concernant l'annonce du diagnostic effectuée auprès d'eux ont été utilisés comme sources de données afin de bien documenter leurs points de vue quant à leur perception de l'annonce du diagnostic. Ils ont été complétés dans le cadre

d'entrevues semi-dirigées individuelles. Dans le but de pouvoir comparer les réponses des parents, tous les participants ont complété les mêmes questionnaires.

Questionnaire sociodémographique

Ce questionnaire a été élaboré par Bouchard et Boucher-Mercier (2009), s'inspirant entre autres de celui de Lussier et Flessas (2001) afin de dresser le portrait le plus exhaustif et global de la situation de l'enfant. Le questionnaire est d'une durée d'environ 45 minutes et recueille des informations quant aux données sociodémographiques (âge, sexe, statut sociodémographique, etc.) du parent participant et de son enfant atteint d'ARSCS, ainsi que sur le développement et le fonctionnement du jeune (voir Appendice A).

Guide d'entrevue semi-dirigée sur l'expérience vécue par le répondant face à l'enfant atteint d'ARSCS

Ce guide d'entrevue est composé de questions ouvertes portant sur le vécu des parents en regard de leur expérience d'avoir un enfant atteint d'ARSCS (voir Appendice B). Les thèmes abordés portent sur la perception du jeune après la naissance (par exemple, « Est-ce que vous vous étiez rendu compte que quelque chose n'allait pas avant d'apprendre le problème de votre enfant? »), sur la réaction des parents par rapport à l'annonce du diagnostic et à leur perception du professionnel ayant fait l'annonce (par exemple, « Comment avez-vous réagi quand le professionnel vous a annoncé le diagnostic? »), sur les informations reçues lors du diagnostic et sur la perception du soutien offert (par exemple, « Comment avez-vous perçu le soutien offert par l'équipe médicale? »). Ce questionnaire porte également sur les besoins vécus par les parents (par exemple, « Mis à part un besoin

d'information ou de soutien, aviez-vous d'autres besoins au moment de l'annonce? »), sur les émotions vécues depuis l'annonce de la maladie (par exemple, « Quelles étaient vos plus grandes craintes quant au problème de votre enfant? ») et sur les impacts que la maladie de leur enfant a eu sur leur vie (par exemple, « Pouvez-vous décrire les changements dans l'ensemble de votre vie suite au diagnostic? »). La version pour les parents comportait également des questions relatives à d'autres sphères (par exemple, les connaissances sur l'ARSCS, la perception des parents quant à l'intégration scolaire et des questions sur leur expérience à intégrer leur enfant atteint de l'ARSCS, etc.), lesquelles n'ont toutefois pas été utilisées dans ce présent projet de recherche puisque ces thèmes ne font pas partie des buts de la recherche.

Recrutement et déroulement

Pour conserver la confidentialité des personnes suivies à la CMNM de Jonquière, ce sont des membres du personnel (agente administrative et coordonnatrice de recherche) de cette clinique qui se sont occupés du recrutement des participants. Ils ont envoyé des lettres aux parents de jeunes atteints d'ARSCS d'âge scolaire. Le projet de recherche était décrit brièvement dans cette lettre qui visait à demander aux parents s'ils étaient intéressés à participer à une étude qui avait pour but de déterminer les perceptions des différents acteurs (parent, enseignant, intervenant) en lien avec l'intégration scolaire de leur jeune. Les parents y trouvaient les coordonnées de la chercheuse principale initiale et de la Dre Julie Bouchard, directrice de cet essai, afin de pouvoir entrer en contact avec elles s'ils étaient intéressés ou s'ils avaient des questions (voir Appendice C).

Le recrutement des participants s'est donc effectué en collaboration avec la CMNM de Jonquière. Cent soixante-seize personnes atteintes d'ARSCS étaient inscrites dans le registre de cette clinique. Elles étaient âgées entre 6 et 68 ans et étaient suivies par au moins un intervenant durant la période du recrutement, soit du mois d'avril 2010 au mois d'octobre 2011. Vingt-six de ces personnes atteintes d'ARSCS étaient âgées entre 6 et 17 ans, dont deux qui résidaient à l'extérieur de la région du SLSJ et ont donc été exclues. Il y a donc 24 familles de jeunes atteints d'ARSCS qui ont été contactées. Un des parents contactés a par la suite été exclu puisqu'il ne demeurait pas dans la région du SLSJ. Un autre parent a été contacté mais exclu puisque le jeune n'était pas en classe régulière, ce qui était l'un des critères de la sélection des participants dans la recherche initiale.

Le recrutement a été réalisé en deux temps. D'abord, lors du premier temps de recrutement, soit aux mois d'avril et mai 2010, l'agente administrative de la CMNM a contacté 15 parents. Une relance téléphonique a également été effectuée en juin 2010 auprès des parents qui n'avaient pas donné de rétroaction par rapport à la lettre qui leur avait été envoyée. Parmi ces parents, cinq ont accepté de participer à l'étude. Il y a donc cinq familles qui ont été recrutées durant ce premier temps de recrutement. Toutefois, l'une de ces triades a été exclue puisque l'enfant s'est avéré être en classe spéciale.

À l'automne 2010, lors du second temps de recrutement, neuf parents ont été contactés. Trois relances (en février, juin et octobre 2011) ont été effectuées auprès des parents qui n'ont pas fait suite à la lettre envoyée. Trois parents ont accepté de participer et ont contacté la chercheuse initiale. Il y a donc trois triades qui ont été recrutées lors de ce temps de recrutement.

Lorsque les parents ont fait part de leur intérêt à participer à la recherche initiale, leur consentement verbal a été recueilli afin de pouvoir communiquer avec l'enseignant et l'ergothérapeute de la CMNM de chacun des jeunes. Les enseignants et les ergothérapeutes ont ensuite été contactés par téléphone. La recherche initiale leur a été présentée et ils ont été interrogés à savoir s'ils étaient intéressés à participer. Les rencontres individuelles ont été planifiées lorsque les trois acteurs d'une même triade ont accepté de participer.

Les rencontres avec les parents pouvaient se dérouler dans des locaux de l'Université du Québec à Chicoutimi (UQAC), à la CMNM de Jonquière, au domicile du participant ou sur son lieu de travail, et ce, selon ses préférences. La durée des rencontres avec les parents a été en moyenne de trois heures et les entrevues ont été effectuées par des étudiantes au baccalauréat en psychologie. Les parents ne devaient pas obligatoirement être rencontrés en couple. Les rencontres ont commencé par le questionnaire sociodémographique, suivi par l'administration de questionnaires d'attitudes envers les personnes avec des différences fonctionnelles, d'attitudes envers l'intégration scolaire et d'attitudes du professeur (ou de la personne visée, parent ou intervenant) envers l'enfant et le tout s'est terminé sous forme d'une entrevue semi-dirigée où l'annonce du diagnostic était abordée. Les participants n'ont pas été rencontrés par la suite pour faire un retour sur les résultats de la recherche. Les réponses aux entrevues et questionnaires, les notes des examinateurs et les enregistrements d'entrevues ont été retranscrits sur Word et enregistrés selon le code du participant afin de rendre anonyme les transcriptions. Seules les transcriptions du questionnaire sociodémographique et de la section sur

l'annonce du diagnostic dans l'entrevue semi-dirigée ont été prises en compte pour la présente étude.

Considérations éthiques

Ce projet de recherche a obtenu une certification d'éthique de l'UQAC ainsi que du CSSS de Chicoutimi. Les données obtenues ont été codifiées (les codes sont conservés dans un classeur barré de la chercheuse initiale situé à l'UQAC) afin que les informations recueillies demeurent confidentielles tout en permettant le traitement des données des groupes d'acteurs séparément.

Lors de chaque rencontre, un formulaire de consentement (voir Appendice D) a été complété par le participant dans lequel il y avait une description claire du projet de recherche initial, le déroulement de l'étude, l'enregistrement audio des rencontres, des informations quant à la constitution, la conservation des données et l'accès à la base de données, les avantages et inconvénients associés au projet de recherche, la confidentialité et le nom de personnes-ressources. Le membre de l'équipe de recherche devait s'assurer que le participant comprenait bien ces informations et, s'il y avait lieu, il répondait à ses questions. Une copie du formulaire de consentement était conservée par la chercheuse initiale et une copie était remise au participant.

Analyses

Les transcriptions de la section concernant les données sociodémographiques des participants ainsi que celle concernant l'annonce du diagnostic ont été analysées à l'aide du logiciel NVivo (version 2.10) selon la méthode de Giorgi qui s'inscrit dans l'analyse qualitative de type phénoménologique descriptive. Giorgi (2009)

propose une description des différentes étapes qui composent cette démarche de recherche. Il indique que le chercheur doit d'abord lire les transcriptions d'entrevues une première fois dans l'ensemble afin d'avoir une idée générale de l'essence. Ensuite, la transcription doit être divisée en différentes unités selon les thèmes abordés par les participants. Enfin, la troisième étape suggère de mettre en évidence les différentes dimensions psychologiques de l'expérience des participants et de regrouper ces dernières dans des catégories plus englobantes jusqu'à l'obtention d'un cadre d'analyse stable.

Afin d'assurer la valeur des résultats de la recherche, des stratégies ont été mises en place permettant de respecter les critères de rigueur scientifique en recherche qualitative. Ces critères sont la crédibilité, la transférabilité, la fiabilité et la confirmabilité (Fortin, 2010). Afin de répondre au premier critère, la recherche d'explications divergentes a été appliquée, c'est-à-dire que des hypothèses alternatives ont été soulevées avant d'émettre des conclusions sur les résultats. Dans le cadre de cette recherche, il n'est pas envisageable de généraliser leur expérience à l'ensemble de la population des parents dont un enfant est atteint de l'ARSCS en raison de la nature qualitative de l'étude. Toutefois, l'échantillon a été décrit en profondeur afin qu'un chercheur dans le même domaine puisse valider si ses résultats obtenus d'une autre étude corroborent ceux de cette recherche en fonction des caractéristiques de son échantillon. De cette façon, le critère de transférabilité peut être répondu. Par ailleurs, le critère de fiabilité a été répondu en adoptant une stratégie de prise de notes réflexives. Cette méthode consistait à conserver dans un journal de bord toutes les traces des décisions ayant eu lieu au cours de l'évolution de l'analyse des transcriptions d'entrevue. Dans le but de répondre au critère de

confirmabilité, la stratégie envisagée a été la vérification externe qui consistait en des analyses effectuées conjointement avec la chercheuse et des pairs expérimentés dans la recherche sur les maladies neuromusculaires, soit les directrices de recherche de cet essai (Mme Julie Bouchard, Ph.D. et Mme Maud-Christine Chouinard, Ph. D.) afin que ces derniers jugent de la qualité des résultats obtenus.

Résultats

Ce chapitre présente d'abord une description des participants et, par la suite, les résultats aux questions de recherche énoncées précédemment. Des extraits de transcriptions d'entrevues sont présentés parallèlement à la présentation des résultats qualitatifs afin de les illustrer.

Description des participants

Deux couples de parents hétérosexuels et six mères rencontrées seules ayant un enfant atteint de l'ARSCS ont composé l'échantillon. Il y a donc eu huit participants pour l'étude. Cinq des mères étaient en union avec le père de l'enfant, deux des mères étaient en nouvelle union et une des mères était monoparentale. Les parents étaient âgés de 29 à 54 ans, l'âge moyen des participants étant de 41,9 ans. Le niveau de scolarité des parents interrogés variait d'un secondaire non complété à un baccalauréat. Cinq des parents interrogés ont reçu le diagnostic alors qu'ils assistaient ensemble à la rencontre de remise des résultats. Pour les autres, l'une des mères était accompagnée de sa propre mère et deux autres étaient seules lors de la rencontre de l'annonce du diagnostic. Les entrevues se sont déroulées alors que certains des participants avaient reçu le diagnostic pour leur enfant deux ans auparavant tandis que d'autres l'avaient reçu jusqu'à 14 ans auparavant. En moyenne il s'est écoulé 8 ans et 4 mois entre l'annonce du diagnostic et l'entrevue avec les parents. Tous les parents ont reçu le diagnostic par un neurologue. Trois parents ont rapporté avoir rencontré une conseillère en génétique ou une infirmière par la suite pour obtenir de plus amples informations. Les enfants atteints d'ARSCS des participants étaient âgés entre 8 et 16 ans et l'âge auquel ils ont obtenu le diagnostic variait entre 2 et 12 ans (7 des 8 enfants ayant obtenu le diagnostic avant 7 ans).

Questions de recherche

1 : Quelles sont les réactions du parent face à l'annonce du diagnostic de l'ARSCS chez leur enfant?

Les réactions des parents ont d'abord été étudiées selon qu'elles étaient vécues au moment de l'annonce du diagnostic, c'est-à-dire, à partir du moment où un professionnel de la santé leur a appris la nouvelle, jusqu'à environ 6 mois après l'annonce. Par la suite, comme les parents ont été interrogés en moyenne 8 ans et 4 mois après l'annonce du diagnostic, les réactions à plus long terme seront abordées. Il a été considéré qu'au-delà des six premiers mois, les réactions des parents n'étaient plus spécifiques à l'annonce du diagnostic, mais davantage en lien avec les soins quotidiens et donc, pouvaient être différentes de celles rapportées au départ. Enfin, comme le fait d'adopter ou non une stratégie d'adaptation est considéré comme une réponse à un évènement et donc, comme une réaction, les stratégies d'adaptation utilisées par les parents à court et à long termes seront abordées pour chacune des périodes (réactions au moment de l'annonce du diagnostic et réactions à long terme).

Réactions des parents au moment de l'annonce du diagnostic. Selon les données recueillies auprès des huit parents interrogés, trois types de réactions ont ressorti. D'abord, il y a eu des réactions qui sont en lien avec le fait d'apprendre que leur enfant est atteint de l'ARSCS : « *C'est quoi cette maladie-là? On n'a jamais entendu parler de ça, ça existe cette maladie-là?* ». Ensuite, il y a les réactions qui sont spécifiquement en lien avec l'information qu'ils ont reçue de la maladie : « *On voulait tout savoir* ». Enfin, il y a les réactions qui sont plus générales à toute la période de l'annonce du diagnostic et qui concernent davantage des processus par

lesquels certains parents sont passés (par exemple, le processus de deuil, le processus d'acceptation, etc.). Certaines stratégies d'adaptation rapportées par les parents lors de cette période seront également décrites dans cette section.

Réactions spécifiques à l'annonce du diagnostic.

État de choc. Tout d'abord, six des parents interrogés ont décrit un état de choc lorsqu'ils ont appris que leur enfant était atteint de l'ARSCS. Pour certains des parents, cet état de choc aurait été présent particulièrement dans le bureau du professionnel ayant effectué l'annonce : « *Sur le coup, il nous expliquait, puis on ne comprenait pas, on était gelé. C'est après en arrivant à la maison qu'on a réalisé ce qu'il venait de nous dire...* ». Pour d'autres, cet état de choc a perduré au-delà de la rencontre avec le professionnel de la santé : « *Ça nous a pris, je pense, deux jours avant de réaliser ce qui se passait...* ».

Colère. Quatre parents interrogés ont d'emblée parlé d'un sentiment de colère ou de frustration lorsqu'il leur a été demandé de décrire les émotions vécues à partir du moment où ils ont appris la nouvelle. Pour plusieurs, cet état de colère semblait découler d'un sentiment d'incompréhension ou d'injustice : « *C'est sûr que j'évitais d'en parler parce que c'était trop émotif, tant avec mon conjoint qu'avec les gens là. Pis je dirais aussi un peu une frustration, pourquoi, pourquoi ça nous arrive à nous...* ».

Tristesse, panique, anxiété et honte. Les sentiments de tristesse, de panique, d'anxiété ont été rapportés par les parents. D'abord, l'un des parents a nommé : « *Je me rappelle, je suis partie chez nous pis là je pleurais, j'ai dû pleurer pendant 3 jours, pis après je l'ai dit à mon enfant* ». Ensuite, un autre parent a soulevé le sentiment de panique : « *Quand c'est arrivé, j'étais en panique, je ne savais plus où*

me garocher». L'un des parents a également parlé d'un sentiment de honte : « *C'est ça, premièrement beaucoup de peine, mais il y avait aussi un sentiment de honte, de honte par rapport aux autres, comment il va être perçu dans la vie* ». De l'anxiété semble également avoir été vécu par certains parents. Notamment, l'un des parents a nommé que lors de l'annonce du diagnostic, il a reçu l'information désirée, mais pas suffisamment de soutien pour l'aider à gérer son anxiété.

Inquiétudes concernant le futur. La réaction de cinq parents a été de rapidement ressentir des inquiétudes concernant le futur. Les premières inquiétudes que les parents ont vécues concernaient l'espérance de vie, les contraintes au niveau fonctionnel en raison des difficultés d'ordre physique (par exemple, monter les escaliers de l'école, le fonctionnement dans l'autobus scolaire, etc.), les difficultés d'ordre relationnel (par exemple, la possibilité que l'enfant soit victime de moqueries à l'école) ainsi que le niveau d'atteinte physique et mental.

Plusieurs parents ont exprimé avoir eu du mal à réaliser que leur enfant était atteint de l'ARSCS et avoir trouvé le processus d'acceptation difficile. Pour deux des parents, leur réaction initiale a également été d'aller chercher des informations sur la maladie sur Internet.

Réactions spécifiques à l'information reçue.

Les parents qui ont été interrogés dans le cadre de cette recherche devaient répondre à certaines questions concernant l'information reçue lors de l'annonce du diagnostic. Les différentes réponses des parents ont permis d'observer qu'ils n'avaient pas tous le même désir d'en apprendre sur la maladie. En effet, seulement trois des parents désiraient tout apprendre sur la maladie, et ce, dès l'annonce du diagnostic. Pour les autres, deux d'entre eux ont indiqué en connaître déjà

suffisamment sur la maladie notamment en fréquentant déjà des personnes atteintes ou en travaillant dans le domaine de la santé, ce qui faisait en sorte qu'ils ne ressentent pas le besoin de poser des questions afin d'en apprendre davantage : « *Bien, il n'avait pas besoin de m'en dire beaucoup parce que je la connaissais [en parlant de la maladie]* ». Pour ceux qui ne voulaient pas en apprendre sur la maladie au moment de l'annonce diagnostique, on remarque une évolution dans le désir d'en apprendre sur la maladie. En effet, en leur demandant s'ils voulaient tout savoir sur la maladie, des parents ont répondu : « *Oui, plus tard un peu, sur le coup, on voulait comme savoir, mais pas savoir en même temps* ».

En résumé, bien que certains parents ont d'abord mentionné ne pas vouloir tout apprendre sur la maladie, après une certaine période, tous les parents désiraient en apprendre sur la maladie. Par ailleurs, trois des parents, dont deux de ceux qui avaient nommé vouloir tout savoir de la maladie lors de l'annonce du diagnostic, ont expliqué que, même si des informations étaient données, il était difficile de retenir l'information, notamment en raison de l'état de choc vécu :

Bien, sur le coup, on ne l'a plus écouté. De toute façon, tu ne retiens même pas la moitié de ce qu'ils te disent. Ils en disent assez! Tu sais, par après, t'as tout le temps des questions. Tu viens que t'écoutes comme plus. [...] Tu tombes comme dans ta bulle. C'est comme un choc, donc tu oublies ce qu'elle dit... Fait que ce n'est pas pour rien qu'ils donnent des pamphlets pis des... (Rire).

Réactions des parents relatives à toute la période de l'annonce du diagnostic.

Incertitudes et interrogations. Plusieurs parents ont rapporté avoir eu beaucoup d'interrogations concernant l'ARSCS. Notamment, un parent expliquait qu'il ne savait pas comment agir avec son enfant par rapport au fait de l'encourager ou non dans les activités jugées difficiles :

C'est de l'inconnu, je ne sais pas ce qui se passe dans sa petite tête. Faut-tu que je le pousse? Faut-tu pas que je le pousse? Faut-tu que je le laisse tranquille? [...] Des interrogations tout le temps... de l'inquiétude, ça revient un peu comme... bien oui tout le temps, des interrogations, des inquiétudes... Ça c'est bien négatif, c'est sûr.

Sentiment d'avoir un deuil à faire. Six des parents interrogés ont admis avoir eu un deuil à vivre : « *Bien, c'est sûr que c'est une grande peine, comme un deuil à faire si on peut dire hein... Deuil de l'enfant parfait. Oui, on pourrait dire que c'est ça* ». L'un des parents a parlé du sentiment de deuil en lien avec les attentes qu'il avait pour l'enfant : « *J'aurais aimé ça en faire une sportive mais... c'est barré là* ». L'un des parents a ajouté qu'avec le temps, ce sentiment de deuil pouvait s'estomper : « *Oui... mais je le voyais plus grand à l'époque [le deuil] (rire) de ce qu'il est en réalité, c'est sûr.* ».

Processus d'acceptation. L'acceptation de la maladie est un sujet qui a également été discuté avec les parents. Les données recueillies permettent d'observer que le processus d'acceptation est assez différent d'une personne à l'autre. D'une part, un des parents ayant appris que son enfant était atteint de l'ARSCS il y a 10 ans, a expliqué que le processus d'acceptation n'était pas encore terminé : « *Dans le fond je l'acceptais pas, je l'accepte pas encore, c'est clair là* ». Un autre des parents ayant vécu l'annonce du diagnostic il y a 3 ans, a rapporté que son acceptation est complétée seulement depuis un an : « *Je te dirais que depuis un an là, je trouve que ça va mieux, mais les deux premières années là... c'est tough* ». D'autre part, un parent a expliqué que pour lui, l'acceptation s'était faite assez rapidement : « *Tôt ou tard, à un moment donné, tu finis par avaler ta pilule là. C'est rien que la longueur de la pilule qui va être plus longue [...], moi ça n'a pas été long* ».

Évitement. Trois des parents interrogés ont fait part d'une façon de réagir qui a duré une longue période de temps dans leur cas, il s'agit de l'évitement : « *Bien, c'est sûr que j'évitais d'en parler parce que c'était trop émotif, puis tu sais, tant avec mon conjoint qu'avec les gens là* ».

Malaises physiques et psychologiques. Par ailleurs, il a été demandé aux parents s'ils avaient souffert de malaises physiques à la suite de l'annonce du diagnostic. Les parents ont tous répondu par la négative à cette question. Par contre, il y a une mère qui a eu un problème de santé ayant nécessité une chirurgie peu de temps après qu'ils aient su pour la maladie de leur enfant. Cette mère n'a pas attribué directement la maladie de son enfant à sa propre maladie, mais a tout de même fait le rapprochement entre les deux situations. Également, un autre des parents ne parlait pas de malaises physiques, mais plutôt de malaises psychologiques, c'est-à-dire de l'angoisse, de l'anxiété et des paniques.

Réactions habituelles lors d'une situation difficile.

Afin d'en savoir un peu plus sur leur réaction face à un diagnostic difficile, les parents ont été interrogés à savoir si la façon dont ils ont réagi lors de l'annonce du diagnostic se rapprochait de la façon dont ils réagissent normalement aux stress importants. Trois des huit parents ont expliqué que leurs réactions avaient été relativement semblables. Pour les cinq autres parents, leurs réactions ont été différentes, notamment du fait que cela a été beaucoup plus difficile que tout autre stress vécu dans le passé : « *Ça vient te chercher là, dans les tripes là. Mais c'est la pire affaire que j'ai eue dans ma vie. Tu sais, un diagnostic comme ça* ». Dans le même ordre d'idée, une mère ajoute : « *Oui ça été différent, ça te prend au cœur là ça... Puis même encore aujourd'hui, je suis encore fragile quand j'en parle* ». Le fait

que leur enfant soit impliqué et qu'il s'agisse d'une maladie incurable semble être des raisons pour lesquelles ce stress aurait été plus difficile pour certains parents. D'ailleurs, l'un d'eux expliquait : « *Habituellement, je suis très positive, mais quand ça touche les enfants... Normalement une situation stressante, souvent je me dis, on va y aller tranquillement, puis on va réussir, ça va se régler, mais là, ça peut pas se régler* ».

Stratégies d'adaptation à court terme. En expliquant leur façon de réagir au diagnostic, cinq des parents ont parlé des stratégies d'adaptation encourues. Ces stratégies d'adaptation sont la discussion, la rationalisation et la surprotection de l'enfant. D'une part, l'un des parents a expliqué qu'en parler l'a grandement aidé : « *J'en ai parlé en masse* ». D'autre part, les autres parents ont fait preuve de rationalisation. Par exemple, un parent raconte : « *C'était une frustration, pourquoi, pourquoi ça nous arrive à nous... Après ça, on se compare, il aurait pu avoir pire...* ». Un autre ajoute : « *Je me consolais en me disant ce n'est pas la pire maladie... Il ne mourra pas, on a des ressources* ». Un autre parent a eu la réflexion que la maladie était déjà présente avant qu'il l'apprenne et donc que son enfant savait déjà vivre avec cette condition :

Tout va être différent, mais, d'un autre côté, je me dis pour lui... C'est peut-être pas différent parce que lui, il est de même, il était de même, tu sais il était petit là, puis... les autres enfants jouaient du ballon, puis lui il se tassait.

Deux des parents ont expliqué que surprotéger leur enfant pour une certaine période de temps a fait partie de leur réaction ainsi que d'une stratégie pour s'adapter. « *Bien c'est sûr qu'au début, il a couché dans notre lit entre nous deux pendant une semaine [...]. Tu fais plus attention, tu l'aides plus, plus indulgent* ».

Possibilité d'entreprendre un suivi psychologique. En discutant des stratégies d'adaptation encourues par les parents, il leur a été demandé s'ils ont tenté d'effectuer un cheminement psychologique avec un professionnel. Deux des parents sur les huit rencontrés auraient entrepris des démarches en ce sens. « *J'ai consulté. On a un programme d'aide au bureau, je suis allée consulter le programme d'aide, leur dire bien aidez-moi quelqu'un* ». Ces deux parents nomment le fait que le besoin de parler a été la motivation à consulter un professionnel en psychologie. L'un de ses parents nomme ce soutien comme une aide ayant été particulièrement utile.

Réactions des parents à long terme. Pour certaines des réactions abordées plus haut, quelques parents ont mentionné qu'elles étaient encore vécues aujourd'hui. Tout d'abord, un couple de parents, pour qui l'annonce du diagnostic s'est déroulée il y a 7 ans, a discuté de la tristesse, de l'inquiétude et de la colère qui sont toujours présentes :

Mère : « Mais je pense que de la peine, on en a encore... Quand elle arrive, puis qu'elle pleure, je pense que de la peine il en a... ». Père : « Il va toujours en avoir ». Mère : « De l'inquiétude, il y va toujours en avoir... » Père : « De la colère aussi ».

Ce même couple de parents a également expliqué qu'il y a également le sentiment du deuil de l'enfant idéal qui persiste encore, par exemple, du fait qu'ils ne peuvent pas toujours faire des activités sportives au gré de leurs envies. Deux autres parents ont aussi mentionné que le sentiment du deuil de l'enfant idéal persiste toujours pour eux.

Ben comme je disais, c'est plutôt le deuil de l'enfant parfait, les inquiétudes face à son avenir... Je dirais que c'est toujours ça qui plane [...] C'est toujours mon inquiétude dans la vie... Il va-tu être capable de faire sa vie, d'être autonome... On dirait que j'ai toujours, moi mon enfant il va être sous mon aile toute ma vie, c'est surtout ça, ces sentiments-là... Fait que le

deuil de l'enfant parfait, puis des inquiétudes face à son avenir. Je dirais que c'est mes deux, mes deux choses les pires... qui me restent.

Cette même personne fait aussi le lien entre le deuil de l'enfant par rapport aux activités sportives, comme le faisait les parents précédemment cités, mais en expliquant qu'elle craint que son enfant ait lui-même à faire un deuil.

C'est sûr que c'est face à chaque activité [l'impression de vivre un deuil]... Ah ben lui non, c'est fini... Il ne sera pas capable de faire ça... Des petits deuils à faire... Pas un deuil que j'aurais aimé qu'il fasse ça, mais c'est lui, comment il va vivre ça de pas être capable... Comme là, son grand ami veut aller en sports-études, c'est son grand ami, je le sais que l'année prochaine, s'il n'a pas son ami, il va être déçu... Il dit moi aussi je voudrais m'inscrire en sports-études. Bien là, on a commencé à dire, il y a les notes... Tu sais pour lui c'est impossible, il ne peut pas y aller... Toutes des petites choses comme ça qu'il ne pourra pas vivre. C'est comme il y a quelques années, il me disait qu'il serait policier dans la vie... Je l'ai laissé avec ça là, mais je ne pense pas qu'il va être un policier... Toutes des affaires comme ça... Excuse, mais t'as pas l'état physique pour le faire... C'est, tous des petits deuils... Il va peut-être prendre un autre détour puis ça va être parfait là, mais je sais qu'il y a des choses que c'est un X dessus. C'est dans ce sens-là surtout, des petits deuils face à des choses qu'il ne pourra pas vivre.

Étant donné l'aspect dégénératif de l'ARSC, des réactions peuvent être vécues plus tard en s'adaptant aux nouvelles difficultés de santé qui apparaissent :

Ça ne paraissait pas, donc c'est rassurant. C'est peut-être plus inquiétant aujourd'hui parce qu'on commence à voir. Ça commence à paraître... C'est peut-être là que c'est plus inquiétant. C'est ça parce que là, on essaie d'oublier, mais on le voit. Petit, on le voyait pas, donc on l'oubliait, mais là, on ne peut pas l'oublier, on le voit.

L'un des parents a expliqué qu'aujourd'hui (6 années après le diagnostic), il lui arrive de se sentir découragé et fatigué, mais que cet état n'est jamais permanent. Un autre des parents interrogés a expliqué que l'intensité des émotions négatives vécues lors de l'annonce du diagnostic est moins élevée 10 ans plus tard. Ces parents ont expliqué qu'il y a toujours des inquiétudes qui sont vécues et qui sont justifiables à l'heure actuelle, mais que ce n'est pas comparable avec les premiers temps. D'autres

parents expliquent sensiblement la même chose tout en ajoutant que c'est une réalité avec laquelle il faut apprendre à vivre et apprendre à lâcher prise :

On s'en sort, puis je m'en suis sortie, puis on vit avec là une journée à fois. C'est moins dramatique que quand je l'ai appris. Mais c'est quand t'apprends une chose de même, t'es en panique, t'as besoin puis t'apprends ça... À l'automne, t'as un rendez-vous avec un médecin, en janvier quand le médecin dit ce que tu avais vu sur Internet puis que bon, bien regarde, ce n'est pas un gros cas, salut byebye, on se revoit au bout d'un an, tu te dis voyons donc... Là tu rencontres la physio qui dit ah quand même qu'il fera des exercices euh c'est, pfff il est ataxique ça va dégénérer pareil pff... Tu dis wo, attends minute là, bien là, je pense qu'on apprend à lâcher prise, puis on se dit bien coudons, une journée à la fois.

Des émotions davantage positives sont aussi ressorties dans le discours des parents. En effet, l'un des parents a parlé d'un sentiment de fierté : « *Je suis fière! C'est bête, mais oui, qu'il fait ce qu'il peut avec ce qu'il est [...] puis fière de son évolution au long cours qui est quand même restée positive* ». Lorsqu'interrogés sur la façon dont ils vivent les soins quotidiens de l'enfant dus à l'ARSCS, quatre des parents se sont montrés intéressés par la recherche. Aucun de ces parents ne se disait satisfait des résultats actuels de la recherche, mais tous avaient des attentes : « *C'est sûr que je souhaite qu'ils trouvent la médication-là qui va faire stabiliser la maladie* ». L'un de ces quatre parents était plus pessimiste : « *Ils ne peuvent pas faire de miracles* », alors que les autres étaient plus optimistes par rapport à la recherche : « *Il y a de la recherche qui se fait, il faut être optimiste* » et un autre par rapport aux ressources nouvellement disponibles : « *Bien, il y a un monsieur qui a créé euh... [le groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires]. Ça fait trois ans de ça, trois-quatre ans... Bon bien c'est ça. Ça aide au moins, ça donne quand même un espoir pareil là* ».

Stratégies d'adaptation à long terme. Au moment où les parents ont été rencontrés pour la présente recherche (c'est-à-dire, en moyenne huit ans et quatre mois après l'annonce du diagnostic), ils n'adoptaient plus nécessairement les mêmes stratégies d'adaptation que lors des premières semaines suivant l'annonce diagnostique. Cependant, il a été documenté que la rationalisation, comme stratégie d'adaptation, qui a été utilisée par certains parents au moment de l'annonce du diagnostic, est une stratégie qui était encore utilisée au moment où les entrevues avec les parents ont eu lieu. En effet, deux des quatre parents qui avaient nommé cette stratégie d'adaptation ont eu des propos démontrant qu'ils utilisaient encore cette stratégie à l'heure actuelle.

C'est sûr que c'est positif parce qu'on se dit tout le temps qu'il y a pire. Ça nous fait voir la vie d'une autre manière, ça nous fait accepter des choses. Les banalités ne sont plus pareilles. Il en a qui se plaignent, mais c'est mon doux, tu es bien chanceuse. C'est là, on voit plus ça du même œil puis on ne se plaint pas pour rien.

En plus de la rationalisation, un des parents a expliqué que pour sa part, il tentait d'être réaliste et de moduler ses attentes, ce qui lui facilitait la tâche pour les étapes difficiles de l'évolution de la maladie. Par ailleurs, la moitié des parents ont expliqué qu'ils tentaient de normaliser l'expérience de leur enfant en essayant d'agir au même titre que si leur enfant n'était pas atteint de l'ARSCS, en ne lui imposant pas de limites préconçues selon les connaissances qu'ils ont de l'ARSCS.

J'essaye de faire faire le plus de choses à mon enfant possible. Je ne lui mets aucune limite. Il a fait à peu près tout ce qu'il a de sports, il y a juste le patin qu'il ne fait pas [...]. Il voulait essayer le ski alpin, je lui ai fait donner des cours. Il a joué au soccer, il a fait du karaté, il fait du tennis, c'est ça.

Jamais qu'elle n'est sortie dehors pour dire je ne peux pas faire ça moi, j'ai telle maladie, elle l'a peut-être dit une fois... Puis, elle n'a pas été chanceuse parce que son père était l'autre bord de la porte, puis il l'a

compris... Elle ne l'a plus jamais redit. On n'a pas changé notre manière d'agir avec elle à cause qu'on sait ça. On est peut-être même devenu plus raide un peu... Tu sais raide dans le sens de t'es tombée, ce n'est pas grave, relève-toi.

Pour un autre des parents rencontrés, il est plus facile de vivre la maladie en tentant de ne pas y penser trop souvent, en minimisant l'impact que la maladie a sur leur vie et en vivant au jour le jour :

On essaie de ne pas y penser. On avance sans penser à ça, le moins possible. Même si à quelque part c'est toujours là, mais...oui, des fois on s'arrête, on le regarde aller, regarde-le courir ça paraît. Mais là ça ne paraît pas, il n'a rien, on continue, ça va bien. On essaie de chasser ça le plus possible [...] C'est sûr que c'est plus négatif quand on y pense, mais on n'y pense pas (rire). On essaie d'oublier, bien pas d'oublier, on essaie de minimiser si on veut. Là ça va bien, on verra bien quand on sera rendu là.

En résumé, l'analyse des entrevues révèle une diversité dans les réactions des parents à la suite de l'annonce du diagnostic, dont certaines ont vécues par plusieurs d'entre eux. L'état de choc a été la réaction qui a été soulevée par le plus de parents. La colère, la tristesse, la panique et l'anxiété ont également été énoncées par plusieurs parents. La majorité des parents ont également nommé le fait d'avoir rapidement eu des inquiétudes et des appréhensions pour le futur de l'enfant atteint d'ARSCS. D'ailleurs, les incertitudes et interrogations semblent être des éléments qui demeurent avec l'avancement en âge de l'enfant pour bien des parents, notamment en lien avec l'aspect dégénératif de la maladie. Concernant l'information sur la maladie, ce ne sont pas tous les parents qui ont désiré en apprendre sur la maladie au moment du diagnostic. Pour la plupart des parents, l'expérience de l'annonce du diagnostic a été un évènement beaucoup plus difficile que tous les autres épisodes marquants vécus antérieurement. Tous les parents ont, à leur façon, trouvé des stratégies d'adaptation afin de faire face à l'évènement douloureux de

l'annonce du diagnostic. Le processus d'acceptation de la maladie de l'enfant s'est avéré être un processus assez différent d'un parent à un autre.

2 : Quels sont les principaux facteurs influençant les réactions du parent lors de l'annonce du diagnostic d'ARSCS?

Cette section aborde les éléments du discours des parents qui ont semblé influencer les réactions des parents à la suite de l'annonce de l'ARSCS chez leur enfant (résultats à la question 1 de cet essai). Plus spécifiquement, les facteurs suivants sont décrits : la façon dont les parents perçoivent l'ARSCS en lien avec l'aspect dégénératif de la maladie, l'influence de la présence de doutes par rapport à la maladie de l'enfant avant l'annonce diagnostique, les connaissances que les parents ont de la maladie avant l'annonce du diagnostic, l'absence de certitude concernant l'avenir, et l'errance diagnostique.

Perception de l'ARSCS. Lorsque les parents ont été rencontrés, ils ont été interrogés sur les aspects négatifs et positifs de l'expérience qu'ils ont vécue avec l'annonce du diagnostic. Sur les huit parents, un seul a pu faire ressortir un point positif de cette annonce ou du diagnostic comme tel. Pour lui, vivre avec un enfant atteint d'ARSCS représente un défi de la vie, qui lui a permis de développer des stratégies en tentant d'adapter son quotidien. Toutefois, comme toutes les autres personnes rencontrées, ce dernier parent est arrivé avec plus de facilité à nommer des aspects négatifs. En fait, pour la majorité des parents, il n'était pas possible de trouver des aspects positifs : « *Il y a rien de positif d'avoir un enfant malade* ». Pour un autre parent, l'aspect négatif était surtout en lien avec les changements que la maladie amène :

Ça chamboule tout autour de nous autres, on peut dire ça... pfff, ça désorganise [...]. Tu sais, mon fils, il fait du taekwondo, puis là tout d'un coup, oups! Il n'est plus capable, il n'a plus d'équilibre... Moi, tu sais, j'ai poussé mes trois enfants, fais ci, fais ça, fais ci, fais ça, Puis là, tout d'un coup, lui, je me dis... je l'écœurais.

Six des parents ont également discuté de l'aspect dégénératif de la maladie. Pour tous ces parents, un aspect sécurisant ressortait du fait qu'ils ont le temps de s'adapter au fur et à mesure que les changements se produisent. Pour l'un de ces parents, pour qui le diagnostic a été annoncé il y a 11 ans, des symptômes plus importants commençaient à être visibles, ce qui orientait son discours :

Ça ne paraissait pas donc c'était rassurant. C'est peut-être plus inquiétant aujourd'hui parce qu'on commence à voir. C'est ça, parce que là on essaie d'oublier, mais on le voit. Petit, on ne le voyait pas, donc on l'oubliait, mais là on ne peut pas l'oublier, on le voit [...]. On commence à voir dans sa démarche... On commence à se rendre compte. Donc, comment ça va aller?

Réactions en lien avec les doutes préalables. Bien que sept des huit parents interrogés se doutaient que leur enfant était atteint d'une maladie, ou du moins que leur enfant ne suivait pas le développement selon les normes, ce n'est que pour deux des parents que l'ARSCS en particulier était suspectée. Cinq des parents savaient donc que quelque chose n'allait pas, sans pouvoir penser à une maladie en particulier : « *Il tombait... tout le temps [...]. Puis il venait me voir pour attacher son bouton [...] Je ne savais pas... Je disais cet enfant-là il a quelque chose... mais je ne savais pas quoi* ». Les raisons qui ont été nommées par les parents afin de justifier qu'ils se doutaient d'un problème de santé en général pour leur enfant sont notamment des différences en comparaison avec d'autres enfants : « *Il a un frère et une sœur qui sont plus vieux et qui lui disent allez débrouille toi! Mais moi, la mère, je me dis, oups, il n'est pas capable, il a quelque chose... C'était quelque chose à*

vivre ». Des difficultés physiques ont aussi été décrites : « *On ne comprenait plus ce qui se passait. Tu sais, moi, j'ai un garçon de 12 ans qui disait Maman, peux-tu m'aider, j'ai de la misère? Maman, peux-tu me découper ça ? Tu te dis voyons...* ». De plus, l'attitude que l'enfant adoptait dans les activités sportives avec les pairs démontrait à ses parents qu'une différence était présente.

Les autres enfants jouaient au ballon, puis lui, il se tassait [...]. Des fois, je disais va jouer, mais non, il se tassait, mais tu sais probablement qu'inconsciemment, je ne sais pas, il le voyait qu'il était moins bon ou qu'il avait peut-être de la misère... Il se tassait point, puis il ne pleurait pas, ah je ne suis pas capable, non, il se tassait pis il faisait d'autres choses.

Concernant le couple de parents qui ne se doutait pas que leur enfant pouvait être atteint d'une maladie, ils ont tout de même consulté un professionnel de la santé puisqu'ils observaient que leur enfant ne suivait pas le même développement que leur premier enfant : « *Tu sais, quand tu en a déjà eu une [en parlant de leur fille], tu te dis voyons il tombe souvent et là j'ai consulté* ».

Pour l'un des deux couples de parents qui suspectaient l'ARSCS, ils avaient déjà fait diverses recherches qui les avaient amenés à croire que leur enfant était atteint de cette maladie. Pour eux, l'annonce du diagnostic s'est avérée être la confirmation de ce qu'ils croyaient. Ces parents ont davantage parlé d'une réaction de soulagement lors de l'annonce du diagnostic, qui pourrait aussi être attribuable à la période d'errance diagnostique qu'ils ont vécu (abordée dans une section subséquente) :

Les deux bras m'ont tombé. Il me semble, c'était comme peut-être un soulagement parce que ça faisait tellement de temps que je soupçonnais des choses, pis ça c'est devenu comme « Tiens, enfin, c'est ça! » [...] Ça me confirmait des choses... Je n'étais pas folle!

Pour l'autre couple de parents qui suspectaient l'ARSCS en particulier, ils avaient discuté ensemble de leurs doutes quant au fait que leur enfant en soit atteint en raison du haut risque génétique qu'ils connaissaient dans leur famille. Globalement, les réactions qu'ils ont vécues face à l'annonce du diagnostic ont été différentes de celles des autres parents. Selon les dires de ce père et de cette mère, ils étaient tous les deux au courant que leur enfant était atteint avant de lui faire passer les tests, mais la mère aurait refusé de faire face à la réalité jusqu'au moment où l'annonce a été effectuée, ce qui n'est pas le cas du père. Pour eux, bien qu'ils connaissaient les risques élevés pour leur enfant, c'est un sentiment de déception qui a été vécu en raison de l'espoir qu'ils entretenaient à l'idée que l'enfant pourrait ne pas en être atteint : « *Je te dirais que c'est ben rough dans un cœur de parent. Ça fait de la peine pareil. Même si on le savait, il a fallu quand même... Là, c'était officiel. Tu sais, tu restes toujours avec une espérance* ».

Toutes les réactions mentionnées dans la section précédente (état de choc, colère, tristesse, etc.) ont été vécues par les parents sans égard à la nature des doutes concernant l'ARSCS ou une autre maladie. Pour le couple de parents qui ne doutaient pas que l'enfant puisse être atteint d'une maladie, les réactions sont en général les mêmes que les autres parents. Toutefois, ils sont les seuls à avoir parlé explicitement d'un refus de faire face à la réalité : « *On n'y croit plus ou moins, on ne veut pas y croire* ».

Facteurs en lien avec les connaissances sur la maladie. Deux facteurs pouvant influencer la réaction des parents au moment du diagnostic ont été regroupés dans cette section puisqu'ils étaient tous deux en lien avec les connaissances des parents concernant l'ARSCS. L'influence d'avoir ou non des connaissances sur la maladie

avant de recevoir le diagnostic et le fait de ne pas avoir de données permettant de comparer l'évolution de la maladie de leur enfant à l'évolution régulière sont définis.

Connaissance de la maladie avant l'annonce du diagnostic. Avant l'annonce du diagnostic, quatre des huit parents interrogés ne connaissaient pas du tout l'ARSCS. Un seul de ces quatre parents comptait un membre de sa famille élargie (dans la famille du conjoint) qui était atteint de cette maladie. De plus, deux de ces parents ont mentionné que la seule connaissance qu'ils avaient par rapport à la maladie était la nécessité d'avoir un fauteuil roulant pour les personnes atteintes : *« Mais moi, je m'en allais vraiment vers l'inconnu, je ne savais pas c'était quoi. J'avais juste dans la tête fauteuil roulant. C'était juste ça, je savais rien d'autre »*. Le fait de ne pas connaître la maladie avant d'apprendre la présence de cette maladie chez leur enfant semble avoir apporté plus d'incertitudes et de questionnements au moment de l'annonce du diagnostic que pour les autres parents :

On ne connaissait pas la maladie donc on fait quoi? C'est tu grave, c'est tu pas grave? C'est une maladie, il nous l'expliquait et on ne comprenait pas. Après ça, on a vu le pédiatre dans la semaine et là, ça nous a fait du bien parce que sur le coup, on avait peur.

Parmi les quatre parents qui connaissaient des éléments de la maladie, il y a trois parents qui n'avaient qu'une légère connaissance de base de la maladie : *« Je savais que c'est une maladie dégénérative, que c'était une maladie du Saguenay-Lac-Saint-Jean puis que c'était génétique là, ça je savais ça »*. Deux de ces parents comptaient au moins une personne atteinte de l'ARSCS dans leur famille élargie. Un seul des parents avait des connaissances spécifiques sur la maladie et il s'agit du seul parent comptant une personne atteinte dans sa famille immédiate : *« Je savais, ce que je dirais que je sais aujourd'hui là que c'est au niveau des nerfs, je savais que c'était*

récessif, que c'était une maladie qui était évolutive... que les personnes peuvent devenir en chaise roulante ». Pour ce parent, les réactions spécifiques à l'annonce du diagnostic n'ont pas été moins difficiles que pour les autres parents. Toutefois, les réactions spécifiques à l'information reçue ont été différentes puisqu'il connaissait déjà beaucoup d'informations sur la maladie : *« Bien, étant donné que je la connaissais déjà, j'avais pas besoin de plus en savoir... Moi la seule question qui m'est venue par la tête, c'est les recherches sont rendues où? »*

Absence de données comparatives. Lorsque la qualité des informations reçues a été discutée avec les parents, plusieurs ont abordé l'absence de données permettant de comparer l'évolution de leur enfant à l'évolution normale des personnes atteintes de l'ARSCS. Notamment, un parent explique que bien qu'ils connaissent des personnes atteintes de l'ARSCS, ils ne peuvent en tirer des conclusions sur l'évolution de la maladie chez leur enfant :

On ne sait pas. Parce que les quelques personnes qu'on connaît qui ont cette maladie-là sont différentes, sont plus atteintes, plus malades. Je ne sais pas comment dire donc on ne peut pas voir d'une personne à l'autre, on ne peut pas... Non, on ne peut pas comparer, on n'a pas de réponses.

L'absence de données comparatives semble avoir fait vivre beaucoup d'incertitude aux parents concernant le pronostic.

Fait que le pronostic, ils nous disent pas bon selon la littérature et selon les cas qu'on a devant il y a à peu près 300 personnes atteintes fait que [...] C'est du cas par cas. Ils ne peuvent pas dire à 20 ans, il va être en chaise roulante ou à 30 ans, le stretching les étirements comment ça vaut.

D'ailleurs, pour certains parents, le manque d'informations sur la maladie les a amenés à anticiper négativement l'évolution, alors qu'aujourd'hui, quelques années

après l'annonce du diagnostic, ils constatent que la situation de leur enfant évolue moins rapidement qu'ils l'avaient pensé.

Tu sais, j'étais plus renfermée, dans ma tête c'était juste le fauteuil roulant [...]. Et maintenant (petit rire) non, c'est pu ça. Parce que je croyais que ça allait dégénérer plus rapidement, je m'attendais... dans ma tête à l'ado, il serait en fauteuil roulant, tu sais j'avais pas beaucoup d'informations là.

Errance diagnostique. Lors des premiers doutes, cinq des parents ont consulté un professionnel afin d'objectiver la condition de l'enfant. Pour ces cinq parents, il y a eu un délai entre le moment où ils ont ressenti un doute et le moment où un professionnel de la santé a identifié que leur enfant était atteint de l'ARSCS. Pour certains d'entre eux, il s'est écoulé plus de huit ans entre l'apparition des premiers doutes et l'annonce du diagnostic. Pour le parent qui a vécu la plus longue période d'errance diagnostique, une réaction de soulagement a été évoquée face à l'annonce du diagnostic.

La journée où qu'on a eu le diagnostic, ça changé bien des choses dans notre vie [...] On a compris que ah c'est ça. On avait vraiment mis un mot là sur... [...] Il a quelque chose puis oui il a quelque chose pour vrai puis on va mettre la main sur le bobo...

Néanmoins, ce même parent a également nommé avoir vécu de la colère comme beaucoup d'autres parents. Pour les quatre autres parents ayant vécu une période d'errance diagnostique, mais de façon moins prolongée que le précédent, ils ont vécu l'annonce en expérimentant les mêmes réactions que les parents n'ayant pas vécu de période d'errance diagnostique (colère, tristesse, etc.). D'ailleurs, trois d'entre eux ont également parlé d'un état de choc bien qu'ils étaient en recherche d'un diagnostic.

En résumé, la présente étude a permis d'identifier quatre facteurs qui peuvent influencer la façon dont les parents réagissent à l'annonce du diagnostic. Il s'agit de la façon dont les parents perçoivent l'ARSCS en lien avec l'aspect dégénératif de la maladie, l'influence de la présence de doutes par rapport à la maladie de l'enfant avant l'annonce diagnostique, les connaissances que les parents avaient de la maladie avant d'apprendre que leur enfant en était atteint ainsi que la durée de l'errance du diagnostic.

3 : Quels sont les principaux besoins généralement rencontrés chez les parents pendant et après l'annonce d'un diagnostic d'ARSCS chez leur enfant?

Pour cette section, l'étude des besoins est d'abord effectuée selon les besoins que les parents rapportent avoir eus à la suite de l'annonce du diagnostic. Ensuite, le tableau actuel des besoins des parents est dressé.

Besoins des parents au moment de l'annonce du diagnostic. Deux types de besoins ont été répertoriés au moment où les parents ont appris que leur enfant était atteint d'ARSCS : besoins de soutien et d'accès à l'information.

Bien c'est, c'est du support qu'on a besoin pis pff... bah j'étais en panique! [...] je ne savais plus où me garer, je ne savais plus où aller chercher de l'information, je ne savais plus où... J'avais besoin d'information puis j'avais besoin de soutien, j'avais, fallait que j'en parle, j'avais besoin d'en parler puis... j'ai pleuré...

Besoin de soutien. Le besoin de soutien a été nommé par tous les parents rencontrés dans le cadre de cette recherche. Selon les parents interrogés, le soutien de la part de l'équipe traitante était important, mais celui reçu de la part de leurs proches était encore moins négligeable. À cet effet, une mère expliquait qu'elle aurait eu besoin davantage de soutien de la part de son conjoint, tout comme elle aurait aimé

pouvoir lui en apporter davantage : « *Oui, ça l'aurait été important qu'on se soutienne mutuellement là [en parlant de son conjoint], d'en discuter... Je pense qu'il y avait comme une espèce de honte-là qui s'est installée aussi...* ». Un autre parent rapportait également que la rencontre de parents dans la même situation qu'eux leur a apporté beaucoup de soutien. Deux parents ont également nommé explicitement le fait de ventiler auprès de leurs proches comme un besoin important : « *J'avais besoin de soutien, fallait que j'en parle, j'avais besoin d'en parler* ».

Le besoin d'obtenir de l'information. En commençant, il est important de rappeler, tel que mentionné plus haut lors des discussions à propos des réactions des parents sur leur désir d'en apprendre sur la maladie, que trois des parents ont clairement nommé qu'au moment du diagnostic, ils ne ressentaient pas le besoin d'avoir beaucoup d'informations. Selon ces parents, ils devaient d'abord accepter le diagnostic.

Pour le moment, pour l'annonce du diagnostic, oui, c'est bien en masse. Je ne voulais plus savoir d'autre chose. [...] Parce que là, il faut accepter ce diagnostic-là... [...] Je préférais attendre avant d'avoir ces informations-là. Je préférais attendre d'avoir accepté le diagnostic.

Un des besoins qui a été nommé par un parent est l'obtention d'informations relatives au fonctionnement de la vie au quotidien : « *Tu sais les pamphlets qu'on a, c'est pas... [...] tant de porteurs puis les gènes, c'est intéressant, mais on s'en rappelle plus pareil, un sur combien l'a [...] plus élaboré [...] l'autonomie* ». Un autre parent a mentionné le besoin d'en apprendre davantage sur le rythme de l'évolution de la maladie. Bien qu'il se soit montré conscient de la difficulté qu'ont les professionnels à lui indiquer la façon dont la maladie pourrait évoluer chez son

enfant en raison de la sévérité des symptômes qui peut varier d'une personne à une autre, il s'est tout de même confié sur ce besoin qui n'a pu être comblé :

Tu sais, c'est une maladie, ils ne peuvent pas, ils n'ont pas de statistique, ils n'ont pas assez de cas, tu sais pour faire des statistiques dire à tel âge c'est ça, à tel âge c'est ça ou lui ça va aller dans ce sens-là... Ils ne peuvent rien se prononcer, ils ne peuvent pas. Bah on est comme dans le vide, c'est une journée à la fois...

Dans un ordre d'idées similaires, l'un des parents a mentionné avoir d'emblée eu le besoin de savoir si l'espérance de vie de son enfant était plus courte.

Les besoins des parents quant à l'information semblent donc avoir été beaucoup tournés vers le futur. D'ailleurs, un parent a expliqué que son besoin d'obtenir de l'information a concerné les pistes de solutions : « *Il y a tu de quoi à faire? Il y a tu quelque chose?* ». En outre, le besoin de savoir si la recherche connaît des avancées est une question qui demeure avec le temps pour plusieurs des parents : « *C'est souvent ce qui va revenir, où en sont les recherches? Même à chaque fois que je vais à un rendez-vous... je pose la question* ».

Besoins des parents au moment actuel. Sept des parents rencontrés ont affirmé avoir encore des besoins tout aussi importants à l'heure actuelle. Pour certains, il s'agissait des mêmes besoins, alors que pour d'autres, il s'agissait de nouveaux besoins. Le seul parent qui a affirmé que ses besoins étaient moins importants qu'au moment de l'annonce du diagnostic a toutefois expliqué que ses besoins à lui étaient moins grands, mais que ceux de l'enfant étaient plus importants qu'auparavant. Un couple de parents a précisé que ses besoins évoluaient à mesure que son enfant traversait différentes étapes de sa vie :

Père : « Non non. Les problèmes qui se sont passés au primaire, ils seront pu les mêmes quand elle va tomber au secondaire... ». Mère : « Puis même quand elle va devenir adulte ». Père : « Puis quand elle va passer à sa crise d'ado, ça sera pu pareil non plus... [...] Tu sais ce qui a changé c'est que dans le temps, avant qu'elle rentre à l'école, il y en n'avait pas de problème. Elle jouait avec les amis dans rue... C'était ni vu ni connu, regarde c'était comme s'il n'y avait rien. La vie était belle. Mais du moment où elle est rentrée à l'école ben là les enfants ils se posent des questions puis pourquoi puis si puis ça... fait que là, c'est devenu un problème pis l'éducation physique puis là quand que le prof n'est pas là c'est un autre problème. Puis tu sais, c'est souvent des problèmes, je te dirais ».

Comme un suivi annuel doit être effectué auprès de l'enfant, les parents ont l'impression d'avoir tout autant besoin de l'équipe soignante que lors de l'annonce du diagnostic : *« Même avec les intervenants de l'équipe médicale... j'ai toujours les mêmes besoins parce qu'à chaque année on fait le topo, puis on voit si ça va bien ou moins bien... »*. D'ailleurs, comme les parents doivent répondre aux besoins médicaux de l'enfant atteint de l'ARSCS, ils peuvent avoir à s'absenter du travail quelques fois. À cet égard, l'un des parents a nommé le besoin de compréhension de la part de l'employeur. Dans son cas, ce besoin est comblé :

Le travail, c'est sûr qu'il fallait que... De la disponibilité... Mais ça, j'ai eu beaucoup d'ouverture. Beaucoup de rendez-vous, c'est sûr que ça impliquait beaucoup de rendez-vous. Un enfant malade, ça j'ai eu beaucoup, beaucoup d'aide pour qu'ils me rendent disponible. Remarque j'aurais fait autrement... ça aurait pu être très difficile dans l'horaire... Ça, ça été très bien. [...] Bien comme un peu ce matin, quand j'ai dit moi j'ai quelqu'un à rencontrer à la maison, je vais être au bureau à telle heure... Jamais, jamais, jamais je n'ai eu de réprimande à ce niveau-là.

En résumé, tous les parents ont mentionné avoir éprouvé des besoins au moment de l'annonce du diagnostic. La première source de soutien désirée par les parents est celle offerte par les proches et la famille. Par exemple, le besoin de pouvoir ventiler auprès de ces derniers a été rapporté ou encore de participer à des groupes de soutien. Toutefois, comme l'ARSCS est une maladie chronique et dégénérative, les besoins

des parents face à l'équipe médicale ne sont pas négligeables et semblent demeurer à long terme. Concernant les besoins d'informations, le fonctionnement au quotidien de l'enfant, le rythme d'évolution de la maladie, l'espérance de vie, l'avancement des recherches dans le domaine sont quelques-unes des questions présentes chez les parents interrogés. Parmi les besoins soulevés au moment de l'entretien, ils étaient parfois orientés en fonction de l'évolution de l'enfant.

Discussion

La présente étude a été réalisée auprès d'un échantillon composé de huit parents d'enfants atteints de l'ARSCS. Elle visait à décrire l'expérience des parents qui ont reçu un diagnostic d'ARSCS pour leur enfant (leurs réactions, les facteurs qui influencent leurs réactions ainsi que leurs besoins). En premier lieu, les résultats recueillis seront discutés en fonction des trois questions de recherche initiales. Par la suite, les forces et faiblesses principales de l'étude seront identifiées. Des recommandations seront ensuite énoncées. Finalement, une analyse de la contribution de l'étude aux connaissances scientifiques et des retombées possibles de la recherche sera présentée.

Questions de recherche

1 : Quelles sont les réactions du parent face à l'annonce du diagnostic de l'ARSCS chez leur enfant?

Réactions générales. Les principales réactions rapportées par les parents rencontrés lors de la présente étude sont un état de choc, de la colère et de la tristesse. Ces réactions avaient également été rapportées dans les travaux de Batshaw (2001) ainsi que Melnyk et ses collaborateurs (2011) portant sur la réaction des parents suite à l'annonce de maladie chronique. Les sentiments d'anxiété, de honte, de panique sont des sentiments qui ont été nommés par les parents de la présente étude, mais qui n'avaient pas été répertoriés dans la littérature concernant l'annonce d'un diagnostic d'une maladie neuromusculaire chez un enfant, à ce jour. La majorité des parents

interrogés dans le cadre de cette recherche ont mentionné avoir vécu des inquiétudes concernant l'avenir. Ces appréhensions pour le futur semblent étroitement liées avec le fait que l'ARSCS est une maladie dégénérative et donc, que la condition de l'enfant est susceptible de décliner avec le temps. D'ailleurs, l'étude de Gravelle (1996) avait soulevé l'importance pour les parents de composer avec les changements continus vécus dans le cadre d'une maladie chronique et progressive en faisant ressortir la difficulté de s'adapter constamment à ces changements. Au moment de l'annonce du diagnostic, les parents ne sont pas sans savoir qu'ils devront effectivement vivre plusieurs changements au cours de l'évolution de la maladie, ce qui peut être très insécurisant. Contrairement à beaucoup de travaux effectués dans le contexte de l'annonce diagnostique d'une maladie héréditaire (Belhadi et al., 2011; Lacombe & Toussaint, 2007), le sentiment de culpabilité n'a pas été nommé par les parents de la présente étude lorsqu'ils ont été interrogés. Toutefois, comme peu de discussions ont eu lieu entourant l'aspect héréditaire de la maladie, il est possible que le sentiment de culpabilité n'ait pas été nommé, mais qu'il ait tout de même été vécu par les parents.

Processus d'acceptation du diagnostic. Tous les sentiments négatifs ressentis par les parents au moment de l'annonce du diagnostic semblent, en début de processus, avoir entraîné de la difficulté à accepter le diagnostic. En effet, plusieurs parents ont rapporté avoir eu besoin d'un certain temps pour accepter la situation. D'ailleurs, ce processus d'acceptation est l'élément qui est ressorti comme étant le plus différent d'un parent à l'autre. Dans la littérature, la première année de vie avec l'enfant atteint d'une maladie chronique est souvent considérée comme la plus difficile (Rautava, Lehtonen, Helenius, & Sillanpaa, 2003). Toutefois, cela diffère

quelque peu des résultats obtenus lors de la présente étude où certains parents rencontrés, même après 10 ans après l'annonce du diagnostic, n'ont toujours pas accepté la maladie. Ici encore, le fait que l'ARSCS soit une maladie dégénérative semble avoir une importance puisque l'évolution de la maladie fait en sorte que les parents doivent accepter de nouvelles difficultés et faire de nouveaux deuils en lien avec les pertes reliées à l'aspect dégénératif.

Désir d'obtenir de l'information sur la maladie. Les parents rencontrés pour cette étude n'avaient pas tous le même désir d'obtenir de l'information sur l'ARSCS au moment de l'annonce du diagnostic. Certains parents se sont montrés ouverts à l'idée de vouloir en apprendre sur la maladie, d'autres étaient plus ambivalents et quelques-uns étaient certains de ne pas vouloir obtenir de l'information sur la maladie au moment de l'annonce. Toutefois, après quelques temps, les parents ont tous eu envie de connaître les particularités de l'ARSCS ainsi que l'avancement des connaissances scientifiques dans le domaine, et ce, bien que certains parents aient d'abord éprouvé une ambivalence dans ce désir. Cette ambivalence semble, entre autres, s'expliquer par le sentiment d'état de choc qui survient d'emblée, pour la majorité des parents, lors d'une telle annonce. Ces résultats vont dans le même sens que les travaux de Firth (1983) ainsi que Lacombe et Toussaint (2007) qui avaient fait ressortir l'importance de fixer systématiquement une rencontre ultérieure pour discuter de la maladie puisque les parents ne retiennent qu'une faible partie de l'information donnée lors de l'annonce du diagnostic. Ces auteurs n'avaient toutefois pas relié l'état de choc au désir de ne pas vouloir toutes les informations au départ.

Sentiment de vivre un deuil. La majorité des parents interrogés ont fait le lien entre leur expérience et celle de vivre un deuil. Ces résultats corroborent ceux de

différentes recherches, notamment concernant le deuil de l'enfant idéal (Batshaw, 2001; Belhaldi, 2011). D'ailleurs, l'un des parents a nommé le fait que les rêves qu'il avait pour son enfant étaient disparus, ce qui est directement en lien avec les travaux de Batshaw (2001).

Modification des réactions vécues au fil du temps. En général, l'intensité des émotions désagréables ressenties par les parents lors de l'annonce diagnostique s'est apaisée (selon leurs dires). Toutefois, plusieurs émotions sont encore présentes dans une moindre intensité et ce, plusieurs années après (tristesse, inquiétudes, colère et sentiment de deuil). Qui plus est, de nouvelles réactions relatives à la maladie peuvent émerger plus tard dans la vie de l'enfant puisqu'une maladie dégénérative requiert de s'ajuster au fur et à mesure de l'évolution de celle-ci (Gravelle, 1996). D'ailleurs, Devoldère (2011) nomme le caractère visible d'un handicap comme un des éléments les plus difficiles pour les parents. Dans cette optique, les parents d'enfants atteints d'ARSCS doivent s'adapter au long cours au fait que la maladie de leur enfant devient de plus en plus visible et donc, comme des parents l'ont mentionné, le sentiment d'inquiétude peut parfois augmenter avec le temps. Des émotions positives sont également vécues par les parents à l'égard de l'enfant atteint telles que de la fierté par rapport au fait que l'enfant puisse dépasser leurs attentes, ce qui n'avait pas été relevé dans la littérature à ce jour.

2 : Quels sont les principaux facteurs influençant la réaction du parent lors de l'annonce du diagnostic d'ARSCS?

Quatre facteurs ont été identifiés dans la présente recherche comme ayant une influence sur la façon dont les parents ont réagi face à l'annonce du diagnostic, mais

aussi pendant toute la période entourant l'annonce (adaptation au long cours de la maladie). La façon dont les parents perçoivent la maladie et son aspect dégénératif, les doutes qu'ils avaient avant d'apprendre que leur enfant était atteint d'ARSCS, le temps qui s'est écoulé entre les premiers questionnements et l'annonce diagnostique (errance diagnostique) ainsi que les connaissances qu'ils avaient de la maladie ont été répertoriés dans la présente étude. Toutefois, l'expérience de chaque parent rencontré est assez singulière et donc, les facteurs identifiés n'ont pas systématiquement influencés les parents de la même façon. En outre, une amorce de réflexion sera effectuée par rapport à d'autres facteurs, soit les prédispositions individuelles des parents et leurs expériences antérieures. Ces facteurs sont répertoriés dans la littérature comme pouvant influencer la façon dont les parents réagissent à une annonce diagnostique difficile, mais n'ont pu être clairement décrits par la présente recherche.

Perceptions de la maladie et de son aspect dégénératif. Tout d'abord, la façon dont les parents perçoivent la maladie est semblable d'un parent à l'autre. En fait, tous les parents percevaient beaucoup d'aspects négatifs de la maladie, mais un seul parent a également parlé de quelques aspects positifs. Cependant, il n'a pas été possible de voir en quoi la perception qu'ils avaient de la maladie influençait leur réaction. Toutefois, il est possible de croire que plus la maladie est perçue négativement, plus l'annonce du diagnostic de cette maladie et l'adaptation à cette dernière sera difficile. Contrairement à ce que ce qui était attendu, l'aspect dégénératif influençait assez favorablement la réaction des parents. Effectivement, le fait que la maladie évolue lentement semble permettre aux parents et à leur enfant de vivre de façon typique avant que les symptômes s'aggravent. De plus, l'évolution

relativement lente semble favoriser l'adaptation au fur et à mesure de l'apparition des symptômes. Toutefois, plusieurs parents ont discuté des appréhensions qu'ils ont concernant le futur de leur enfant, ce qui semble indiquer que l'aspect dégénératif entraîne tout de même un stress important, et ce, particulièrement avec l'avancement en âge de l'enfant. Dans le cadre de cette recherche, la plupart des parents vivaient avec un enfant pour qui la condition de santé était encore relativement bonne. Un parent a expliqué que la maladie devenait de plus en plus apparente chez son enfant et cela modifiait sa perception de l'aspect dégénératif ainsi que l'acceptation de la maladie. Dans cette perspective, la recherche actuelle abonde, encore ici, dans le même sens que les travaux de Devoldère (2011) qui nomme le caractère visible du handicap comme ayant des répercussions sur la réaction des parents.

Les doutes. Comme l'ARSCS est une maladie héréditaire et une maladie pour laquelle le diagnostic est effectué au cours du développement de l'enfant, pratiquement tous les parents avaient des doutes concernant la présence d'une maladie (soit l'ARSCS ou soit une autre atteinte) avant de recevoir le diagnostic. Un seul couple de parents ne se doutait pas que son enfant puisse être atteint d'une maladie, mais il avait tout de même consulté un médecin, car il observait certaines particularités chez son enfant. La présence ou l'absence de doutes a donc été étudié comme un facteur pouvant influencer les réactions des parents au moment de l'annonce diagnostique. Le fait de suspecter la présence d'une maladie pour un enfant ne semble pas faire de l'annonce diagnostique une expérience moins difficile, ce qui avait également été rapporté l'étude de Lacombe et Toussaint (2007). En effet, les réactions négatives mentionnées dans la section précédente (état de choc, colère, tristesse, etc.) ont été vécues par les parents sans égard aux doutes (ou l'absence de

doutes) ressentis. Pour le couple de parents qui ne se doutait pas que son enfant puisse être atteint d'une maladie, les réactions en général sont les mêmes que les autres parents, mais il est le seul à avoir parlé explicitement d'un déni de la situation au moment de l'annonce diagnostique. Le fait de ne pas se douter que l'enfant pourrait avoir une atteinte médicale pourrait donc influencer négativement la réaction des parents à l'égard de l'acceptation du diagnostic plutôt qu'à l'égard de l'aspect douloureux de l'évènement.

Errance diagnostique. Pour l'un des parents qui était dans une période d'errance diagnostique depuis plusieurs années, en plus des réactions négatives, il y a également eu une réaction de soulagement. Ce parent a nommé explicitement le temps entre l'apparition des premiers doutes et l'annonce du diagnostic comme ayant été une longue période vécue difficilement. L'errance diagnostique peut donc également être une expérience douloureuse. Ces résultats corroborent ceux de Devoldère (2011) qui décrivaient la période d'errance diagnostique comme ayant parfois été plus éprouvante que l'annonce du diagnostic elle-même. La présente étude confirme également les résultats de recherche de Garwick et ses collaborateurs (1995) qui identifiaient l'annonce du diagnostic comme pouvant être une expérience positive puisqu'elle permet aux parents d'avoir, enfin, des réponses. Toutefois, bien que le parent en question ait parlé d'une réaction de soulagement, il a tout de même eu des réactions difficiles comme la tristesse et la colère. La principale différence entre ce parent et les autres parents interrogés concerne l'état de choc qui n'a pas été vécu par ce parent. Ce parent a été celui qui a vécu la plus longue période d'errance diagnostique parmi les parents interrogés pour cette recherche. La durée de l'errance diagnostique pourrait donc être un facteur influençant la réaction des parents. En

effet, l'errance diagnostique accompagnée d'un certain degré de conscience que quelque chose ne va pas permettrait d'anticiper et donc de protéger le patient contre cette nouvelle qui peut être brutale si elle est inattendue.

Les connaissances par rapport à la maladie. Deux facteurs différents ont été regroupés sous les connaissances de la maladie, soit les connaissances que les parents avaient avant d'apprendre que leur enfant était atteint de l'ARSCS et l'absence de données comparatives permettant de situer le développement des enfants atteints.

Connaissances préalables. Bien que l'ARSCS soit une maladie avec une forte prévalence à Charlevoix et au SLSJ (Bouchard et al., 1998), une minorité des parents connaissaient des aspects de la maladie avant d'apprendre que leur enfant en était atteint. En effet, la moitié des parents avaient certaines connaissances par rapport à l'ARSCS, mais pour la plupart, ces connaissances étaient limitées. Le fait de n'avoir aucune connaissance de la maladie au préalable ou d'en avoir qu'une faible connaissance semble avoir une influence négative sur certaines des réactions des parents lors de l'annonce du diagnostic. Effectivement, ne pas connaître la maladie pour laquelle un enfant reçoit un diagnostic, particulièrement une maladie chronique et dégénérative, entraîne beaucoup d'inquiétudes et place les parents face à l'inconnu, et ce, de façon beaucoup plus importante que pour les parents qui en connaissaient déjà plusieurs aspects. Ils sont également plus nombreux à rapporter un état de choc. Par conséquent, il est possible de penser que la sensibilisation de la population à l'égard des maladies qui ont une forte prévalence dans la région pourrait avoir un impact favorable sur la réaction de ceux qui apprennent que leur enfant en est atteint. D'un autre côté, les réactions telles que la tristesse, la colère, le sentiment

d'avoir un deuil à faire, ne sont pas moins importantes pour les parents qui avaient des connaissances préalables sur la maladie.

Absence de données comparatives. Tous les parents sont susceptibles de vivre des incertitudes par rapport à la façon dont la maladie va progresser pour leur enfant puisque l'évolution de l'ARSCS peut être assez différente d'une personne à une autre. L'absence de données comparatives est donc un facteur qui influence négativement la réaction des parents qui apprennent que leur enfant est atteint d'ARSCS. Il est important que les parents soient tout de même informés de tout ce qui est connu concernant le pronostic de la maladie pour les personnes atteintes afin qu'ils se fassent une idée, la plus claire possible, de la façon dont la maladie va évoluer. Notamment, il a été observé dans la présente recherche que certains parents avaient cru que la maladie allait évoluer plus rapidement que ce qu'ils observent actuellement. Le manque de connaissances et d'informations a amené ces parents à voir les choses pires qu'elles le sont, ce qui n'a pas facilité l'acceptation du diagnostic.

Prédispositions individuelles et expériences antérieures. Dans le cadre de la recherche actuelle, trois des parents ont expliqué avoir réagi de façon semblable aux stress vécus antérieurement. Pour tous les autres parents, l'annonce diagnostique de l'ARSCS pour leur enfant a été une expérience beaucoup plus éprouvante que toutes les difficultés vécues auparavant. Ceci pourrait s'expliquer par le fait que la maladie d'un enfant peut être une expérience beaucoup plus douloureuse qu'un événement qui touche le parent lui-même. Toutefois, aucune information ne permet d'établir si des prédispositions individuelles de ces parents qui l'ont vécu plus difficilement ont pu influencer leurs réactions lors de l'annonce du diagnostic. Les prédispositions

individuelles ainsi que les expériences antérieures sont reconnues, dans la littérature, pour être des facteurs qui influencent la façon dont un parent va réagir à l'annonce d'une maladie grave et à l'adaptation en découlant (Fallowfield & Jenkins, 2004). Le degré de résilience de ses parents pourrait également entrer en ligne de compte dans leur façon de s'adapter à la nouvelle réalité de l'annonce du diagnostic.

3 : Quels sont les principaux besoins généralement rencontrés chez les parents pendant et après l'annonce d'un diagnostic d'ARSCS chez leur enfant?

Comme les entretiens avec les parents ont été effectués en moyenne huit ans et quatre mois après l'annonce du diagnostic, les parents ont pu discuter des besoins qui étaient présents au moment où ils ont reçu le diagnostic, mais également de ceux qui sont présents au moment de l'entretien.

Besoins au moment de l'annonce diagnostique. Tout d'abord, les parents ont besoin de soutien. Plusieurs acteurs peuvent offrir leur soutien, mais les personnes jugées les plus importantes pour le faire, selon les parents rencontrés pour cette recherche, seraient les proches, c'est-à-dire les membres de la famille et les amis. Pour certains parents, l'écoute de la part de leurs proches représente une forme de soutien, puisque cela leur permet de ventiler. D'ailleurs, il est reconnu dans la littérature que l'annonce du diagnostic devrait toujours s'effectuer en présence des deux parents ou du moins, que le parent soit accompagné d'une autre personne si l'autre parent ne peut y être afin que les parents bénéficient d'un soutien supplémentaire (Ahmann, 1998; De Broca, 2011; Jan & Girvin, 2002; Lacombe & Toussaint, 2007). Dans la présente étude, cinq des parents sur les huit interrogés ont vécu l'annonce du diagnostic en présence de l'autre parent. L'une des mères a, quant

à elle, été rencontrée en compagnie de sa mère pour l'annonce du diagnostic. Il y a donc deux mères qui étaient seules pour apprendre la nouvelle parmi les huit parents interrogés dans le cadre de cette recherche. Cette recommandation semble donc être plus appliquée qu'elle l'était dans le passé, mais ne serait peut-être pas encore systématiquement appliquée par les professionnels. En comparaison de l'étude de Firth, en 1983, seulement 18 des parents sur 53 parents interrogés dans sa recherche avaient été rencontrés en présence de l'autre parent.

Pour les parents, le soutien représente également le fait de discuter avec des gens qui sont dans la même situation qu'eux. La présente étude corrobore donc les résultats de Batshaw (2001), Paré et ses collaborateurs (2004) ainsi que Rallison et Raffin-Bouchal (2013) qui recommandaient que les parents bénéficient d'un groupe de soutien. En outre, les travaux de Ollé (1985) ainsi que Paré et ses collaborateurs (2004) démontraient l'importance que les parents bénéficient d'un soutien psychologique. Toutefois, les parents interrogés lors de la présente étude sont très peu nombreux à avoir fait des démarches en ce sens, et ce, bien que cela soit offert à la CMNM. Aucune information n'a cependant été enregistrée permettant d'expliquer cette situation. Aucun des parents de la présente étude n'a parlé d'un besoin d'avoir des moments de répit. Toutefois, les travaux de Paré et ses collaborateurs (2004) de même que le Conseil de la famille et de l'enfance Québec (2008) soulignaient l'importance pour les parents d'avoir du temps pour soi. Comme les symptômes de l'ARSCS se développent avec l'avancement en âge, il est possible que ce besoin soit plus important à mesure que la maladie évolue et non pas au moment où les parents vivent l'annonce diagnostique. Cependant, comme il n'a pas été demandé directement aux parents de la présente recherche s'ils auraient eu besoin de répit, il

n'est pas impossible que ce besoin soit présent chez ces parents, bien qu'il n'ait pas été nommé lors de l'entretien. Certains parents ont évoqué le fait que les professionnels de la santé impliqués lors de l'annonce du diagnostic et dans le suivi de la condition de l'enfant ont tenu un discours de minimisation de la condition de l'enfant, ce qui n'était pas apprécié des parents pour qui l'expérience demeure difficile. En ce sens, la présente étude arrive à des conclusions similaires à celles de Newton et Lamarche (2012) à l'effet que les parents ont besoin d'empathie de la part des professionnels.

Le besoin d'obtenir de l'information. Les parents interrogés dans le cadre de cette recherche n'ont pas tous eu les mêmes besoins quant à l'obtention d'informations. Pour bien des parents, il serait nécessaire que le processus d'acceptation de la maladie soit débuté avant d'être à l'écoute des informations disponibles sur la maladie. Dans cet ordre d'idées, si la population en général avait davantage de connaissances sur les maladies ayant une forte prévalence dans la région, les gens qui reçoivent un diagnostic pour leur enfant pourraient déjà avoir une certaine connaissance, et ce, même s'ils ne seraient pas prêts à entendre ces informations au moment de l'annonce du diagnostic. Les travaux de Boresford (1994), Pain (1999) ainsi que Taanla et ses collaborateurs (2002) reconnaissent la recherche d'informations comme une stratégie d'adaptation largement utilisée et qui aurait des effets positifs sur l'adaptation des parents. La recherche d'informations est également rapportée par Gravelle (1996) comme redonnant le sentiment de pouvoir aux parents. Bien que la recherche d'informations soit jugée comme une bonne stratégie d'adaptation, les résultats de notre étude indiquent que ce ne sont pas tous

les parents qui en ressentent le besoin. Les intervenants doivent donc être à l'affût du besoin des parents avant de leur fournir toutes les informations.

Quelques besoins spécifiques aux informations que les parents désireraient avoir au moment de l'annonce du diagnostic ont été répertoriés dans la présente étude. Tout d'abord, le besoin d'avoir de l'information sur le fonctionnement de la vie au quotidien de l'enfant a été rapporté. Par exemple, les parents aimeraient connaître les exigences qu'ils peuvent avoir concernant les réalisations de leur enfant ainsi que d'en apprendre un peu plus sur l'autonomie que l'enfant peut atteindre. Ces besoins peuvent être considérés dans le besoin d'obtenir de l'information quant à leur rôle d'aidant naturel pour leur enfant qui avait été dénoté dans les travaux de Jan et Girvin (2002). Dans le même ordre d'idées, bien qu'il soit difficile pour les professionnels d'informer les parents sur l'évolution de la maladie, ce besoin a été nommé par certains parents interrogés. Le fait que les parents ne puissent obtenir de réponses à leurs questions par rapport à la façon dont la maladie va évoluer pour leur enfant semble avoir amené beaucoup d'incertitudes, et ce, autant au moment de l'annonce du diagnostic que durant les années qui l'ont suivi. Notamment, l'espérance de vie moyenne des personnes atteintes pourrait être nommée. Puisque l'ARSCS est une maladie dégénérative, la plupart des informations que les parents ont besoin de connaître concerne le futur de l'enfant. Les recherches qui ont été faites et qui sont en cours dans le domaine des maladies neuromusculaires devraient être discutées dans des rencontres avec les parents, et ce, lors de la rencontre de l'annonce du diagnostic comme pour les rencontres de suivi.

Besoins qui apparaissent plus tard dans la vie de l'enfant. Puisque l'ARSCS est une maladie dégénérative, les besoins des parents sont grandement à risque de se

modifier, sans jamais disparaître. Cet aspect dégénératif de la maladie peut expliquer en partie pourquoi les parents de la présente étude avaient encore des besoins au moment où nous les avons rencontrés, même si le diagnostic a eu lieu quelques années plus tôt. L'un d'eux a mentionné que ces besoins étaient beaucoup plus en lien avec les besoins de l'enfant en fonction de l'évolution de la maladie.

D'abord, d'après l'expérience des parents, les besoins éprouvés face à l'équipe soignante sont toujours omniprésents d'une année à l'autre en raison du suivi annuel qui doit être effectué auprès de l'enfant et des possibilités que la condition de l'enfant se détériore. Dans cet ordre d'idées, le suivi est primordial puisqu'il peut donner la chance aux parents de nommer leurs inquiétudes et incertitudes. En outre, cela leur permet d'être bien informés sur l'évolution de la maladie de leur enfant. Par ailleurs, il est possible de croire que le suivi pourrait apaiser les difficultés qu'ont les parents liées au fait de n'avoir que très peu d'informations sur l'évolution des enfants atteints en général. Selon certains des parents interrogés, les transitions importantes dans la vie de l'enfant, comme la transition entre l'école primaire et l'école secondaire, sont des périodes où les besoins peuvent être encore plus importants puisque tous les besoins particuliers de l'enfant doivent de nouveau être discutés avec le personnel d'une nouvelle école. De plus, avec l'avancement en âge, l'enfant peut être comparé aux jeunes de son âge qui sont impliqués dans des activités sportives alors que lui pourra difficilement y participer. Les parents peuvent être craintifs que leur enfant vive du rejet en raison des difficultés motrices apparentes. À cet effet, plusieurs des parents ont mentionné avoir eu beaucoup d'interrogations, notamment sur les attentes qu'ils pouvaient avoir pour leur enfant, par exemple, s'ils doivent s'attendre à ce que l'enfant participe quand même à des activités sportives ou

non. Il est possible de croire que les parents auraient besoin de plus de soutien tout au long de la vie de l'enfant.

Les parents doivent aussi composer avec le fait que les enfants sont souvent diagnostiqués à un âge préscolaire où ils ne prennent souvent que très peu conscience qu'ils sont différents (Dystrophie musculaire Canada, 2012). Cependant avec l'avancement en âge de l'enfant, le parent sera confronté au fait de voir son enfant s'ajuster à cette condition physique et devra être outillé pour savoir comment en discuter avec son enfant. Un seul des parents interrogés a parlé de l'expérience d'annoncer le diagnostic à l'enfant. Pour ce parent, il avait été important d'attendre que sa propre réaction d'état de choc soit passée et que le processus d'acceptation de la maladie soit débuté avant d'annoncer la nouvelle à l'enfant.

Un autre besoin a été dénoté par la présente étude, soit le besoin de compréhension de la part de l'employeur. Nécessairement, ces parents doivent, plus souvent que la moyenne des gens, s'absenter du travail lorsqu'ils ont à répondre aux besoins médicaux d'un enfant atteint de l'ARSCS. La compréhension de l'employeur est donc requise pour ne pas alourdir le quotidien de ces parents.

Forces et faiblesses de l'étude

L'une des forces de l'étude est la durée des entrevues avec les parents. En effet, les rencontres ont été de longue durée et ont donc permis une exploration assez exhaustive de l'expérience des parents quant à l'annonce du diagnostic. En outre, le guide d'entrevue semi-structuré permettait de lancer les discussions et de les orienter sur le sujet principal de l'étude, tout en permettant aux parents d'ouvrir sur leur expérience personnelle sans contrainte.

Pour la présente recherche, le devis qualitatif de type phénoménologique descriptif était tout indiqué pour bien détailler l'expérience des parents. En contrepartie, ce type de devis ne permet pas de généraliser les résultats à l'ensemble de la population. D'ailleurs, la faible taille de l'échantillon est l'une des plus grandes faiblesses de l'étude. Comme la recherche actuelle s'inscrit dans une recherche plus large, plusieurs critères étaient présents pour le choix des participants dans la recherche initiale qui n'auraient pas tous été nécessaires pour la recherche actuelle. Le nombre de participants a donc été influencé par ces critères.

Bien que le guide d'entrevue semi-dirigée soit considéré comme une force de l'étude dans le contexte d'une recherche avec un devis qualitatif et phénoménologique, certaines limites ressortent de son administration. En fait, la façon dont le guide d'entrevue semi-dirigée est construit, certaines grandes lignes étaient déjà dessinées en lien avec le relevé de la littérature. Dans ce contexte, bien que les parents étaient libres de parler à leur guise des éléments pertinents de leur expérience, les questions préparées au préalable orientaient les parents sur certains aspects. La façon dont le guide était structuré peut donc avoir porté l'attention des parents sur certaines réactions probables plutôt que sur d'autres qui auraient pu être vécues, mais ne faisant pas partie des discussions du guide semi-dirigé.

Comme les entrevues se sont déroulées sous forme d'une discussion, il est arrivé à plusieurs reprises que les interviewers complètent les phrases des parents. Ces interventions des interviewers peuvent traduire une bonne écoute de leur part, une forme d'empathie, ou un encouragement à poursuivre. Toutefois, toutes ces interventions, qui étaient souvent très pertinentes, n'ont pu faire partie des verbatim utilisés puisqu'il n'était pas possible de dire hors de tout doute que les parents

auraient formulé ainsi leur réflexion. Par ailleurs, puisque les parents étaient libres d'être rencontrés au lieu où ils le désiraient, certains des parents n'ont pas été rencontrés dans des conditions optimales. Par exemple, les parents qui ont choisi d'être rencontrés à la maison pouvaient être dérangés régulièrement par d'autres membres de la famille. Évidemment, le fait d'être rencontré à domicile peut avoir facilité l'ouverture des parents. Certaines conditions auraient tout de même dû être respectées pour ces rencontres (par exemple, éteindre la sonnerie des téléphones, prioriser un moment où les parents étaient seuls à la maison, etc.).

Dans un autre ordre d'idée, mis à part le questionnaire sociodémographique, les parents n'ont pas complété de questionnaire permettant d'en apprendre plus sur leurs prédispositions individuelles. En effet, les expériences antérieures des parents ainsi que leurs caractéristiques personnelles sont reconnues dans la littérature pour avoir un impact sur les réactions lors de l'annonce du diagnostic (Fallowfield & Jenkins, 2004).

Par ailleurs, l'expérience rapportée par les parents peut avoir différé puisqu'ils ont été rencontrés longtemps après l'annonce diagnostique. Il est possible que le passage du temps ait modifié la perception des parents de leur propre expérience. Il serait recommandé, pour les prochaines recherches étudiant l'expérience de participants à une annonce diagnostique difficile, d'effectuer les entrevues peu de temps après l'annonce du diagnostic afin d'avoir davantage accès aux réactions des participants. Toutefois, il faudrait s'assurer qu'une aide psychologique soit offerte puisque les entrevues pourraient générer un plus grand stress si elles étaient effectuées peu de temps après l'évènement difficile. Une autre faiblesse de la présente étude est le fait que le choix des participants n'a pas permis d'étudier la

différence entre les réactions des hommes et celles des femmes face à l'annonce du diagnostic. Une prochaine recherche pourrait s'assurer que les participants soient tous des couples de parents ayant vécu l'annonce du diagnostic ensemble. Les parents pourraient d'abord être rencontrés en individuel afin que les différences entre leurs réactions soient relevées et, par la suite, être rencontrés en couple afin de discuter de leur perception de ces différences. **Enfin, il aurait été intéressant que les participants soient rencontrés une deuxième fois après que l'analyse des résultats ait été effectuée afin de discuter avec eux des résultats et ainsi valider qu'ils soient réellement représentatif de leur expérience. Cet ajout aurait pu permettre d'accroître la validité de cette étude, ce qui pourrait être fait dans une recherche ultérieure.**

Recommandations

À la suite de l'analyse des résultats de cette étude, différentes recommandations peuvent être formulées pour les parents et pour les équipes de professionnels qui travaillent auprès de famille dont un enfant est atteint de l'ARSCS ou d'une autre maladie neuromusculaire.

D'abord, la présente étude a su mettre en lumière l'importance que les parents soient accompagnés soit d'un conjoint ou de leur proche pour la rencontre de l'annonce du diagnostic. Les professionnels doivent être à l'affût de cet aspect et inviter les parents à se présenter accompagnés. Par contre, les parents peuvent également être proactifs et prendre la décision eux-mêmes de se présenter avec une personne qui pourra les soutenir au moment de l'annonce. Ceci apparaît être primordial au bon déroulement de l'annonce du diagnostic, notamment en raison de

l'état de choc rapporté par plusieurs des parents. En effet, les parents risquent fortement de ne pas se souvenir de toutes les informations données.

Également, il peut être utile que les parents bénéficient de soutien de leurs proches les premiers instants après la rencontre. Ceci apparaît important, particulièrement dans le contexte où la présente étude a relevé que les parents nommaient leurs proches comme la source de soutien la plus importante.

De même, fixer systématiquement une deuxième rencontre pour expliquer les informations qui n'ont pas été bien assimilées à la première rencontre est fortement recommandé, comme cela avait déjà été fait par d'autres recherches.

Par ailleurs, bien que seulement huit parents aient été rencontrés pour cette recherche, il a été observé que l'expérience de chacun est singulière. Par exemple, en ce qui a trait au besoin d'obtenir de l'information, les besoins n'étaient pas tous similaires, et ce, surtout dans les premiers instants, les premiers jours où l'annonce diagnostique a été faite. Dans ce contexte, les professionnels qui effectuent la remise des résultats doivent s'adapter à l'expérience unique que vivent les parents devant eux. Au besoin, ils pourraient poser certaines questions aux parents par exemple, concernant leur besoin d'en connaître davantage sur la maladie, et ainsi aller plus loin seulement si le parent nomme ce besoin.

La présente recherche a permis de soulever l'impact positif sur la réaction des parents d'avoir des connaissances préalables sur la maladie. Certaines notions de base sur les maladies ayant une forte prévalence dans les différentes régions du Québec, comme l'ARSCS à Charlevoix et au SLSJ, pourraient être intégrées dans le programme de formation de l'école québécoise (PFEQ). De plus, de l'information pourrait être donnée par les médecins de famille lors des suivis annuels ou encore,

lorsque les parents sont en investigation médicale pour leur enfant et que l'ARSCS est suspectée, de l'information pourrait déjà être fournie aux parents. Dans cette perspective, l'une des missions de l'organisme CORAMH qui consiste à sensibiliser la population régionale sur les différentes maladies héréditaires apparaît d'une grande importance.

L'avancement des recherches s'avère être une préoccupation pour beaucoup de parents. Dans cette optique, il serait important que les professionnels prennent l'habitude de parler de l'avancement des travaux scientifiques en lien avec la maladie lors de la rencontre de l'annonce diagnostique. Notamment, informer les parents des activités du Groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN) pourrait être apprécié, selon les résultats de la présente étude.

La plupart des parents rencontrés n'ont pas bénéficié d'un suivi psychologique ou psychosocial au moment de l'annonce. Pourtant, de l'aide psychologique peut être grandement utile, et ce, à différents moments au cours du processus. D'abord, la période d'errance diagnostique est souvent une longue période où diverses incertitudes sont présentes pour les parents. Il s'agit souvent d'un moment aussi éprouvant pour les parents que le moment de l'annonce. Dès lors, l'aide d'un psychologue ou d'un intervenant psychosocial pourrait être pertinente. Par la suite, il y a la période de l'annonce du diagnostic, de même que l'accompagnement de l'enfant pour qui, tout au long de sa vie, la maladie évolue. Il est donc important que le professionnel qui effectue l'annonce, de même que les professionnels qui suivent la condition de l'enfant au fil du temps, proposent aux parents d'obtenir un soutien psychologique. À tous ces moments, les parents pourraient également bénéficier d'un groupe de soutien (pour les maladies neuromusculaires) où tous les parents seraient

dans une situation similaire et pourraient échanger, notamment dans le but d'y trouver des suggestions de la part des autres parents. Par ailleurs, lorsque les parents apprennent assez tôt que leur enfant est atteint de l'ARSCS, il est souvent du devoir des parents d'annoncer à l'enfant qu'il est atteint de cette maladie, plus tard au cours de l'avancement en âge, ce qui peut s'avérer être une tâche difficile. Dans cet ordre d'idée, les professionnels pourraient outiller les parents par rapport à la façon d'annoncer le diagnostic aux enfants. Cela dit, peu de recherches semblent s'être penchées sur la façon d'annoncer le diagnostic à l'enfant atteint.

Analyse des conséquences de la recherche et retombées possibles

La présente étude avait comme objectif de décrire l'expérience des parents qui reçoivent un diagnostic d'ARSCS pour leur enfant. Les résultats sont difficilement généralisables à l'ensemble de la population en raison du devis de recherche qualitatif phénoménologique et du nombre de participants. Cette recherche permet tout de même d'amorcer une réflexion importante sur la question. Aucune étude n'avait porté jusqu'à ce jour sur les particularités de l'annonce diagnostique à cette population. La recherche actuelle permet de mieux comprendre les besoins des parents et les réactions qui sont vécues par ceux-ci, et de ce fait, permet de mieux orienter la façon dont les annonces diagnostiques devraient être effectuées pour un enfant atteint de l'ARSCS. Par ailleurs, comme les parents ont été rencontrés quelques années après l'annonce du diagnostic, des résultats ont également pu être rapportés pour la période du suivi de l'enfant. Les recommandations émanant de l'étude peuvent également apporter un éclairage pour bien des annonces diagnostiques difficiles. La recherche actuelle permet d'apporter un ensemble de

connaissances scientifiques pour une problématique ancrée au cœur de la population du SLSJ. Comme l'ARSCS est une maladie ayant une forte prévalence au SLSJ, différents regroupements sont présents dans la région. Ces différents organismes pourraient s'inspirer de certains éléments relevés par la recherche actuelle afin d'orienter leur pratique afin de répondre encore plus spécifiquement aux besoins des parents.

Conclusion

En conclusion, cette étude avait comme but de décrire l'expérience des parents qui ont reçu un diagnostic d'ARSCS pour leur enfant. Le devis qualitatif de type phénoménologique descriptif a permis de détailler en profondeur l'expérience de huit parents d'enfants atteints d'ARSCS. Cela a permis de soulever plusieurs particularités présentes dans l'expérience des parents qui pourront être utilisées afin de fournir un meilleur soutien aux parents qui vivent cette expérience difficile qu'est l'annonce d'un diagnostic. Les résultats sont difficilement généralisables en raison du devis de recherche. Toutefois, l'étude a permis d'amorcer une réflexion importante quant à une problématique au cœur des préoccupations régionales. En outre, la présente étude a le potentiel d'être reproduite auprès d'un plus grand échantillon afin de permettre une généralisation des résultats. Finalement, les recommandations discutées pourront être utiles pour les différents acteurs impliqués auprès des parents d'enfant atteints d'ARSCS ainsi que pour les parents eux-mêmes. La réflexion amorcée dans la présente étude pourra être utile pour de futurs travaux de recherche portant sur l'annonce d'un diagnostic difficile. Bien que toutes plusieurs éléments puissent être améliorés grâce à ces recherches, recevoir un tel diagnostic pour des parents restera toujours un sujet délicat demandant un très grand doigté dans le soutien à offrir pour les spécialistes devant faire ce diagnostic.

Références

- Ahmann, E. (1998). Review and commentary : Two studies regarding giving bad news. *Family Matters*, 24(6), 554-556.
- Anheim, M., Chaigne, D., Fleury, M., Santorelli, F. M., De Sèze, J., Durr, A., . . . Tranchant, C. (2008). Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay: étude d'une famille et revue de la littérature. *Revue neurologique*, 164(4), 363-368.
- Atlas : Country resources for neurological disorders. (2004). [Brochure]. Genève : World Health Organization and World Federation of Neurology.
- Aubert-Godard, A., Scelles, R., Gargiulo, M., Avant, M., & Gortais, J. (2008). Des médecins parlent de leur expérience de l'annonce. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence*, 56(8), 524-529. doi: 10.1016/j.neurenf.2008.06.012
- Batshaw L., M. (1991). Your child has a disability. In M. Batshaw L. (Ed.), *Your Child has a Disability* (pp. 3-10). Canada: Little, Brown and Company.
- Belhadi, A., Spiess, J. Baleyte, J.M., & Moussaoui, E. (2011). Accompagner les parents au cours de l'annonce d'un handicap. *Soins pédiatrie/Puériculture*, 263, 32-35.
- Beresford, B.A., (1994). Resources and strategies : How parents cope with the care of a disabled child. *Journal of Child Psychology and Psychiatry and Allied Disciplines*, 35 171-209.
- Boltanski, E. (1974). *L'enfant handicapé physique et son devenir : Perspective de sa vie scolaire et professionnelle*. Toulouse : Privat.
- Bouchard, J. P. (1991). Recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. Dans P. J. Vinken, G. W. Bruyn, H. L. Klawans & J. M. B. V. De Jong (Éds.), *Hereditary neuropathies and spinocerebellar atrophies. Handbook of clinical neurology* (Vol. 16, pp. 451-459). Amsterdam: Elsevier
- Bouchard, J., Barbeau, A., Bouchard, R., & Bouchard, R. (1978). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Canadian Journal of Neurological-Sciences*, 5 (1), 61-69.
- Bouchard J., Barbeau, A., Bouchard, R., & Bouchard, R. (1979). Electromyography and nerve conduction studies in Friedreich's ataxia and autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSCS). *Le Journal Canadien des Sciences Neurologiques*, 6(2), 186-189.
- Bouchard, J.P., Beaulieu, F., & Léveillé, D. (2004). L'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay. Dans Vanasse, M., Paré, H., Brousseau, Y., & D'Arcy, S. (Éds), *Les maladies neuromusculaires chez l'enfant et l'adolescent* (pp.153-166). Québec : Hôpital Sainte-Justine.

- Bouchard, J., & Boucher-Mercier, S. (2009). *Connaissances sur l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS)*. Document inédit, Université du Québec à Chicoutimi.
- Bouchard, J. P., Richter, A., Mathieu, J., Brunet, D., Hudson, T. J., Morgan, K., & Melançon, S. B. (1998). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuromuscular Disorders*, 8, 474-479.
- Bouhlal, Y., Amouri, R., El Euch-Fayeche, G., & Hentati, F. (2011). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: an overview. [Review]. *Parkinsonism and Related Disorders*, 17(6), 418-422. doi: 10.1016/j.parkreldis.2011.03.005
- Bouhlal, Y., Zouari, M., Kefi, M., Ben Hamida, C., Hentati, F., & Amouri, R. (2008). Autosomal recessive ataxia caused by three distinct gene defects in a single consanguineous family. *Journal of Neurogenetics*, 22(2), 139-148. doi: 10.1080/01677060802025233
- Breckpot, J., Takiyama, Y., Thienpont, B., Van Vooren, S., Vermeesch, J. R., Ortibus, E., & Devriendt, K. (2008). A novel genomic disorder: A deletion of the SACS gene leading to spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. [Case Reports Comparative Study Research Support, Non-U.S. Gov't]. *European Journal of Human Genetics*, 16(9), 1050-1054. doi: 10.1038/ejhg.2008.58
- Burk, K. (2007). Cognition in hereditary ataxia. *The Cerebellum*, 6, 280-286. doi : 10.1080/14734220601115924
- Conseil de la famille et de l'enfance Québec (2008). Avis sur le soutien aux familles avec enfants handicapés : Trois priorités pour une meilleure qualité de vie [Brochure]. Québec : Gouvernement du Québec.
- Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH). (n.d.-a). L'effet fondateur, Page consultée le 12 octobre 2012, à <http://www.coramh.org/pages.php?p=2&sp=27>
- Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH). (n.d.-b). Qu'est-ce que l'ataxie de Charlevoix-Saguenay? Page consultée le 20 septembre 2012, à <http://www.coramh.org/pages.php?p=3&sp=7>
- Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) (2009). *Ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay* [Brochure]. Saguenay : CORAMH.
- Davies, R., Davis, B., & Sibert, J. (2003). Parents' stories of sensitive and insensitive care by paediatricians in the time leading up to and including diagnostic disclosure of a life-limiting condition in their child. *Child: Care, Health and Development*, 29, 77-83.
- De Brackeleer, M., Giasson, F., Mathieu, J., Roy, M., Bouchard, J. P., & Morgan, K. (1992). Genetic epidemiology of Autosomal recessive Spastic Ataxia of Charlevoix-Saguenay in Northeastern Quebec. *Genetic Epidemiology*, 10, 17-25.
- De Broca, A. (2011). Les enjeux éthiques liés à l'annonce d'un handicap chez l'enfant. *Soins pédiatrie/Puériculture*, 263, 18-19.
- Deschaintre, Y., Fortier, R., Morais, L., & Vanasse, M. (2003). L'approche multidisciplinaire de l'annonce d'un diagnostic de maladie évolutive. *InfoKara*, 18(2), 70. doi: 10.3917/inka.032.0070

- Devoldère, C. (2011). Le diagnostic et l'annonce du handicap. *Soins Pédiatrie/Puériculture*, 263, 14-17.
- Drolet, M. (2002). *Étude des fonctions neuropsychologiques des enfants et adolescents atteints de l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS)*. Mémoire de maîtrise, Université du Québec à Chicoutimi.
- Dumaret, A.C. (2000). *De l'annonce à l'accueil de l'enfant trisomique : le risque de l'abandon*. Transmission et intégration : pour quelle éthique? Lyon : Chronique sociale, 104-109.
- Dystrophie musculaire Canada. (n.d.-b). L'ataxie de Charlevoix-Saguenay (ARSCS) Page consultée le 12 septembre 2012, à http://www.muscle.ca/fileadmin/National/Muscular_Dystrophy/Disorders/435F_L_ataxie_de_Charlevoix_Saguenay_f.pdf
- El Euche-Fayache, G., Lalani, I., Amouri, R., Turki, I., Ouahchi, K., Hung, W.Y., ... Hentati, F. (2003). Phenotypic feature and genetic findings in sarsin-related autosomal recessive ataxia in Tunisia. *Archives of Neurology*, 60, 982-988.
- Engert, J. C., Bérubé, P., Mercier, J., Doré, C., Lepage, P., Ge, B., . . . Richter, A. (2000). ARSACS, a spastic ataxia common in northeastern Québec, is caused by mutations in a new gene encoding an 11.5-kb ORF. *Nature America Inc.*, 24, 120-125.
- Fallowfield, L., & Jenkins, V. (2004). Communicating sad, bad, and difficult news in medicine. *The Lancet*, 363(9405), 312-319. doi: 10.1016/s0140-6736(03)15392-5
- Firth, M. (1983). Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy: Experiences of parents of sufferers. *British Medical Journal*, 286, 700-701.
- Fogel, B. L., & Perlman, S. (2007). Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *The Lancet Neurology*, 6(3), 245-257. doi: 10.1016/S1474-4422(07)70054-6
- Fortin, M.-F. (2006). *Fondements et étapes du processus de recherche*. Canada: Chenelière Éducation.
- Fortin, M.-F. (2010). *Fondements et étapes du processus de recherche Méthodes quantitatives et qualitatives*. Canada: Chenelière Éducation.
- Garwick, A.W., Patterson, J., Bennett, F.C., & William Blum, R. (1995). Breaking the news: How families first learn about their child's chronic condition. *Archives of Pediatrics and Adolescent Medicine*, 149, 991-997.
- Gaudreault, M., Labbé, R., & Collard, S. (1998). Analyse des tests psychologiques effectués sur la population ARSCS. Document inédit, Hôpital de Chicoutimi.
- Gao, J.-H., Parsons, L.M., Bower, J.M., Xiong, J., Li, J., & Fox, P.T. (1996). Cerebellum implicated in sensory acquisition and discrimination rather than motor control. *Science*, 272(5261), 545-547.
- Giorgi, A. (2009). *The descriptive phenomenological method in psychology: A modified Husserlian approach*. Pennsylvania: Duquesne University Press.
- Graungaard, A.H., & Skov, L. (2006). Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Journal Compilation*, 33, 296-307.
- Gravelle, A.M. (1996). Caring for a child with a progressive illness during the complex chronic phase: Parents' experience of facing adversity. *Journal of Advanced Nursing*, 25, 738-745.

- Grieco, G.S., Malandrini, A., Comanducci, G., Leuzzi, V., Valoppi, M., Tessa, A., ... Santorelli, F.M. (2004). Novel SACS mutation in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay type. *Neurology*, 62(1), 103-106.
- Hara, K., Onodera, O., Endo, M., Kondo, H., Shiota, H., Miki, K., . . . Nishizawa, M. (2005). Sacsin-related autosomal recessive ataxia without prominent retinal myelinated fibers in Japan. [Case Reports]. *Movement Disorders*, 20(3), 380-382. doi: 10.1002/mds.20315
- Heaman, D.J. (1995). Perceived stressors and coping strategies of parents who have children with developmental disabilities: A comparison of mothers and fathers. *Journal of Pediatric Nursing*, 10, 311-320.
- Hughes, M.A., & Mccollum, J. (1994). Neonatal intensive care: Mothers' and fathers' perceptions of what is stressful. *Journal of Early Intervention*, 18(3), 258-268.
- Jan, M., & Girvin, P. (2002). The communication of neurological bad news to parents. *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, 29, 78-82.
- Jerett, M.D. (1993). Parents' experience of coming to know the care of care of a chronically ill child. *Journal of Advanced Nursing*, 19, 1050-1056.
- Jurkovich, G., Pierce, B., Pananen, L., & Rivara, F.P. (2000). Giving bad news: The family perspective. *The Journal of Trauma*, 48(5), 865-873.
- Kamada, S., Okawa, S., Imota, T., Sugawara, M., & Toyoshima, I. (2008). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS): Novel compound heterozygous mutations in the SACS gene. *Journal of Neurology*, 255(6), 803-806. doi: 10.1007/s00415-008-0672-6
- Kurtz, L.A. (2010). *Le développement des habiletés motrices : Comprendre et aider les enfants ayant des difficultés de coordination*. Montréal : Chenelière Éducation.
- Lacombe, D., Toussaint, E. (2007). Annonce du diagnostic d'une maladie génétique et prise en charge psychologique des patients et de leur entourage. *La presse médicale*, 36, 1520-1525.
- Langue, J., & Martin-Lebrun, E. (2010) L'annonce du handicap chez le jeune enfant : rôle du neuropédiatre en ville. *Archives de Pédiatrie*, 17, 645-646.
- Leroi, I., O'Hearn, E., Marsh, L., Lyketsos, C.G., Rosenblatt, A., Ross, C. A., ... Margolis, R. (2002). Psychopathology in patients with degenerative cerebellar diseases: A comparison to Huntington's Disease. *The American Journal of Psychiatry*, 159(8), 1306-1314.
- Lévesque, K. (2004). *Relation entre les troubles affectifs et les difficultés scolaires chez les jeunes atteint d'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay et ayant un quotient intellectuel normal*. Mémoire de maîtrise, Université du Québec à Chicoutimi.
- Levisohn, L., Cronin-Golomb, A., & Schmahmann, J.D. (2000). Neuropsychological consequences of cerebellar tumour resection in children: Cerebellar affective cognitive syndrome in a paediatric population. *Brain*, 123, 1041-1050.
- Lussier, F., & Flessas, J. (2001). *Neuropsychologie de l'enfant*. Paris: Dunod.
- Martin, M. H., Bouchard, J. P., Sylvain, M., St-Onge, O., & Truchon, S. (2007). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: A report of MR imaging in 5 patients. [Case Reports Review]. *American journal of Neuroradiology*, 28(8), 1606-1608. doi: 10.3174/ajnr.A0603

- Major, D.A. (2003). Utilizing role theory to help employed parents cope with children's chronic illness. *Health Education Research*, 18(1), 45-57.
- McMillan, H. J., Carter, M. T., Jacob, P. J., Laffan, E. E., O'Connor, M. D., & Boycott, K. M. (2009). Homozygous contiguous gene deletion of 13q12 causing LGMD2C and ARSACS in the same patient. [Case Reports]. *Muscle Nerve*, 39(3), 396-399. doi: 10.1002/mus.21222
- Meleski, D.D. (2002). Families with chronically ill children: A literature review examines approaches to helping them cope. *The American Journal of Nursing*, 102(5), 47-54.
- Melnyk, B.M., Alpert-Gilis, L., Fishbeck Feinstein, N., Crean, H.F., Johnson, J., Fairbanks, E., ... Corbo-Richert, B. (2011). Creating opportunities for parent empowerment: Program effects on the mental health/coping outcomes of critically ill young children and their mothers. *Pediatrics*, 113(6), 597-607.
- Newton, K., Lamarche, K. (2012) Take the challenge: strategies to improve support for parents of chronically ill children. *Home Healthcare Nurse*, 30(5), 1-8.
- Nurse, A.D., Rohde, J.R., & Farmer, R.D.T. (1991). Ways of telling new parents about the child and his or her mental handicap: A comparison of doctors' and parents' views. *Journal of Mental Deficiency Research*, 35, 48-57.
- Ollé, M. (1985). L'information des familles ou « l'annonce du handicap aux parents ». *Soins Psychiatrie*, 60, 21-23.
- Olsson, M.B., & Hwang, C.P. (2001). Depression and mothers and fathers of children with intellectual disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 45(6), 535-543.
- Paré, H., Léveillé, D., & Fortier, R. (2004). L'aspect psychologique. Dans Vanasse, M., Paré, H., Brousseau, Y., & D'Arcy, S. (Éds), *Les maladies neuromusculaires chez l'enfant et l'adolescent* (pp.153-166). Québec : Hôpital Sainte-Justine.
- Pelchat, D., Bisson, J., Ricard, N., Perrault, M., & Bouchard, J.M. (1999). The longitudinal effects of an early family intervention program on the adaptation of families of children with a disability. *International Journal of Nursing Studies*, 36(6), 465-477
- Pelchat, D., Lefebvre, H., & Bouchard, J.M. (2001). L'annonce d'une déficience motrice cérébrale: Une relation de confiance à construire entre les parents, le personnel paramédical et les médecins. *Paediatrics & Child Health*, 6(6), 365-374.
- Pelchat, D., Lefebvre, H., Levert, M.-J. (2005). L'expérience des pères et mères ayant un enfant atteint d'un problème de santé : état actuel des connaissances. Numéro thématique sur la « paternité » : bilans et perspectives sous la direction de Carl Lacharité et d'Anne Quéniart. *Revue Enfances, Familles, Générations*. 3. <http://www.erudit.org/revue/efg/2005/v/n3/index.html>.
- Pelchat, D., Lefebvre, H., & Perreault, M. (2003). Differences and similarities between mothers' and fathers' experiences of parenting a child with a disability. *Journal of Child Health Care*, 7(4), 231-247.
- Rallison, L. B., & Raffin-Bouchal, S. (2013). Living in the in-between: Families caring for a child with a progressive neurodegenerative illness. *Qualitative Health Research*, 23(2), 194-206. doi: 10.1177/1049732312467232

- Rautava, P., Lehtonen, L., Helenius, H., & Sillanpaa, M. (2003). Effect of newborn hospitalization on family and child behavior: A 12-year follow-up study. *Pediatrics*, *111*(2), 277-283.
- Regroupement québécois des maladies orphelines. (n.d.-a). Information sur les maladies rares et orphelines. Page consulté le 7 juillet 2015, à <http://rqmo.org/wp/information-sur-les-maladies-rares-et-orphelines/>
- Richter, A., Morgan, K., Bouchard, J.-P., Poirier, J., Mercier, J., Gosselon, & Melançon, S.B. (1993). Clinical and molecular genetic studies on autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSCS). *Advances in Neurology*, *61*, 97-102.
- Richter, A., Rioux, J. D., Bouchard, J.-P., Mercier, J., Mathieu, J., Ge, B., . . . Morgan, K. (1999). Location score and haplotype analyses of the locus for autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay, in chromosome region 13q11. *The American Journal of Human Genetics*, *64*(3), 768-775. doi: 10.1086/302274
- Schmahmann, J.D. (2004). Disorders of the cerebellum: Ataxia, dysmetria of thought, and the cerebellum cognitive affective syndrome. *The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences*, *16*(3), 367-378.
- Shimazaki, H., Sakoe, K., Nijima, K., Nakano, I., & Takiyama, Y. (2007). An unusual case of a spasticity-lacking phenotype with a novel SACS mutation. *Journal of the Neurological Sciences*, *255*(1-2), 87-89. doi: 10.1016/j.jns.2007.02.002
- Shimazaki, H., Takiyama, Y., Sakoe, K., Ando, Y., & Nakano, I. (2005). A phenotype without spasticity in sascin-related ataxia. *Neurology*, *64*(12), 2129-2131.
- Shudy, M., de Almeida, L., Landon, C., Groft, F., Jenkins, T.L., & Nicholson C.E. (2006). Impact of pediatric critical illness and injury on families: A systematic literature review. *Pediatrics*, *118*(3), 201-219.
- Strauss, R.P., Sharp, M.C., Lorch, C., & Kachalia, B. (1985). Physicians and the communication of bad news: Parent experiences of being informed of their child's cleft lip and/or palate. *Pediatrics*, *96*(1), 82-89.
- Takiyama, Y. (2006). Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay. *Neuropathology*, *26*(4), 368-375. doi: 10.1111/j.1440-1789.2006.00664.x
- Taanila, A., Syrjala, L., Kokkonen, J., & Jarvelin, M.R. (2002). Coping of parents with physically and/or intellectually disabled children. *Child: Care, Health and Development*, *28*, 73-86.
- Terracciano, A., Casali, C., Grieco, G. S., Orteschi, D., Di Giandomenico, S., Seminara, L., . . . Santorelli, F. M. (2009). An inherited large-scale rearrangement in SACS associated with spastic ataxia and hearing loss. *Neurogenetics*, *10*(2), 151-155. doi: 10.1007/s10048-008-0159-8
- Tremblay, I., Bouchard, J., & Dion, J. (2011). L'annonce d'un diagnostic de maladie chronique chez un enfant. *Éducation du patient et enjeux de santé*, *20*(4), 107-113.
- Tremblay, L., Renaud, A., Parent, J., & Cloutier, R. (1978). *L'enfant handicapé physique*. Québec : Les presses de l'Université Laval.

- Valleur, D. (2004). Annonce d'un handicap neurologique chez un enfant dans le cadre du centre médicosocial précoce. *Journal de pédiatrie et de puériculture*, 17, 236-240.
- Vanasse, M. (1985). *Les maladies neuromusculaires de l'enfant*. Québec: Programme MNM Hôpital, Marie Enfant.
- Van Manen, M. (1990) *Researching lived experiences: human science for action sensitive pedagogy*. Ontario: The Althouse Press.
- Wharton, R. H., Levine, K. R., Buka, S., & Emanuel, L. (1996). Advance care planning for children with special health care needs: A survey of parental attitudes. *Pediatrics*, 97, 682-687.
- Willig, C. (2008). *Introducing qualitative research in psychology*. New York: McGraw-Hill Professional Publishing.

Appendice A

Questionnaire sociodémographique

QUESTIONNAIRE SOCIODÉMOGRAPHIQUE ET DE DÉVELOPPEMENT

Version parent

Créé à partir de l'expérience clinique de Julie Bouchard, PhD, en collaboration avec Sabrina Boucher-Mercier, et en s'inspirant, entre autres, de Lussier et Flessas (2001)

RÉPONDANT

1. Quel est votre lien avec l'enfant?

- Mère
- Père
- Famille d'accueil
- Autre : _____

ENFANT

2. Date de naissance : _____

3. Âge : _____
 Jour / Mois / Année

4. Quel est le sexe de l'enfant?

- Féminin
- Masculin

5. Quelle est la langue parlée à la maison?

- Français
- Anglais
- Autre : _____

FAMILLE

6. Les parents sont :

- Mariés/ Conjointes de fait
- Divorcés
- Séparés
- Célibataires
- Monoparental
- Décédés
- Remariés
- Autre : _____

7. Si les parents de l'enfant ne sont plus ensemble, combien cela fait-il de temps?

8. Comment l'enfant a-t-il réagi face à cette séparation?

9. Dans le cas où les parents sont séparés, divorcés ou monoparental, l'enfant vit :

- avec la mère
- avec le père
- en garde partagée
- en famille reconstituée
- autre : _____

10. Dans le cas où les parents sont séparés ou divorcés, quel type de lien le père et la mère entretiennent-ils?

- Excellent
- Bon
- Neutre
- Mauvais
- Aucun

11. Est-ce que l'enfant est adopté?

- Oui
- Non

12. Est-ce que l'enfant vit en famille d'accueil?

- Oui
- Non

13. Depuis la naissance de l'enfant, est-ce qu'un membre de la famille de ce dernier est décédé?

- Oui
- Non

14. Si oui, lequel ou lesquels?

- Père/ Mère
- Frère/ Sœur
- Cousin/ Cousine
- Oncle/ Tante
- Grand-père/ Grand-mère
- Autre : _____

15. Quand ce ou ces décès ont eu lieu?

16. Comment l'enfant a-t-il réagi face à ce ou ces décès?

17. Est-ce que l'enfant a vécu un ou des déménagements?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #18.

17.1. Si oui, combien de déménagements a-t-il vécus et sur une période de combien de temps s'échelonnent-ils? _____ déménagement(s) en _____ an(s).

17.2. Comment l'enfant a-t-il réagi?

- Avec enthousiasme

- Avec bouleversement
- Avec colère
- Avec tristesse
- En se refermant sur lui-même
- De façon neutre
- Avec agressivité
- Autre : _____

17.3. Cochez la ou les raisons à ces déménagements.

- Promotion
- Finance
- École
- Parenté
- Emploi
- Voisinage
- Autre : _____

18. Date de naissance : _____

Mère

19. Âge :

 Jour / Mois / Année

20. Quel est le niveau de scolarité de la mère?

- Primaire non complété
- Primaire complété
- Secondaire non complété
- Secondaire complété
- Études collégiales non complétées
- Études collégiales complétées
- Certificat universitaire complété
- Baccalauréat non complété
- Baccalauréat complété
- Maîtrise non complétée
- Maîtrise complétée
- Doctorat non complété
- Doctorat complété

21. La mère occupe-t-elle un emploi?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #22.

21.1. Si oui, quel est-il? _____

21.2. Quel type d'emploi est-ce?

- Temps plein
- Temps partiel
- Autre : _____

21.3. Quel est son revenu annuel approximatif?

- Aucun revenu

- Moins de 15 000\$
- Entre 15 000\$ et 24 999\$
- Entre 25 000\$ et 34 999\$
- Entre 35 000\$ et 44 999\$
- Entre 45 000\$ et 54 999\$
- 55 000\$ et plus
- Ne sais pas

Père

22. Date de naissance : _____

23. Âge :

Jour / Mois / Année

24. Quel est le niveau de scolarité du père?

- Primaire non complété
- Primaire complété
- Secondaire non complété
- Secondaire complété
- Études collégiales non complétées
- Études collégiales complétées
- Certificat universitaire complété
- Baccalauréat non complété
- Baccalauréat complété
- Maîtrise non complétée
- Maîtrise complétée
- Doctorat non complété
- Doctorat complété

25. Le père occupe-t-il un emploi?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #26.

25.1. Si oui, quel est-il? _____

25.2. Quel type d'emploi est-ce?

- Temps plein
- Temps partiel
- Autre : _____

25.3. Quel est son revenu annuel approximatif?

- Aucun revenu
- Moins de 15 000\$
- Entre 15 000\$ et 24 999\$
- Entre 25 000\$ et 34 999\$
- Entre 35 000\$ et 44 999\$
- Entre 45 000\$ et 54 999\$
- 55 000\$ et plus
- Ne sais pas

	e) du père/ de la mère	e) du père/ de la mère	de la mère		du père/ de la mère
Vit-t-il avec lui?	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non

33. Est-ce que l'enfant a un frère ou une sœur atteint de l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay?

- Oui
 Non

Si non, passez à la question #34.

33.1. Si oui, combien d'entre eux sont atteints de cette maladie? _____

33.2. Quel âge a chacun des frères et sœurs atteints de la maladie?

33.3. Si l'enfant a un frère ou une sœur plus âgé atteint de cette maladie, quels impacts croyez-vous que cela a eu sur votre relation avec l'enfant atteint?

33.3.1. Impacts positifs :

33.3.2. Impacts négatifs :

Autre(s) personne(s) vivant avec l'enfant

34. Y a-t-il d'autres enfants vivant avec l'enfant?

- Oui
 Non

Si non, passez à la question #35.

34.1. Si oui, précisez le lien avec l'enfant en question.

35. Y a-t-il d'autres personnes vivant sous le même toit que l'enfant?

- Oui
 Non

Si non, passez à la question #36.

35.1. Si oui, précisez le lien avec l'enfant en question.

GROSSESSE ET NAISSANCE

36. La grossesse était :
- Désirée
 - Non désirée
37. La grossesse était :
- Prévues
 - Imprévues
38. Comment était votre vie conjugale avant l'arrivée de l'enfant?
- Excellente
 - Bonne
 - Moyenne
 - Faible
 - Médiocre
39. La grossesse de cet enfant était la (y inclure les fausses couches):
- 1^{ère}
 - 2^e
 - 3^e
 - 4^e
 - 5^e
 - Autre : _____
40. Est-ce que la mère a déjà fait des fausses couches?
- Oui
 - Non

Si non, passez à la question #41.

40.1. Si oui, combien en a-t-elle fait ? _____

40.2. Après combien de semaines de grossesse ont-elles eu lieu?

41. Est-ce que la mère a pris des médicaments durant la grossesse?
- Oui
 - Non

Si non, passez à la question #42.

41.1. Si oui, lequel ou lesquels? _____

42. Est-ce que la mère a pris de l'alcool durant la grossesse?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #43.

42.1. Si oui, quel en était la quantité?

- Moins d'une à deux consommations par deux semaines
- 1 à 2 consommations par semaine
- 3 à 4 consommations par semaine
- 5 à 7 consommations par semaine
- 8 à 14 consommations par semaine
- 15 à 20 consommations par semaine
- Plus de 20 consommations par semaine

43. Est-ce que la mère a fumé des cigarettes durant la grossesse?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #44.

43.1. Si oui, quel en était la quantité?

- 1 à 2 cigarettes par jour
- 3 à 10 cigarettes par jour
- 11 à 20 cigarettes par jour
- 21 à 30 cigarettes par jour
- Plus de 30 cigarettes par jour

44. Est-ce que la mère a consommé des drogues durant la grossesse?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #45.

44.1. Si oui, lesquels, quelle quantité et à quelle fréquence?

45. Durant la grossesse, est-ce que le père a vécu des événements importants (stresseur(s), maladie(s), anxiété relative à la venue de l'enfant, etc.)?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #46.

45.1. Si oui, précisez.

46. Durant la grossesse, est-ce que la mère a vécu des événements importants (stresseur(s), maladie(s), anxiété relative à la venue de l'enfant, etc.)?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #47.

46.1. Si oui, précisez.

47. Est-ce qu'il vous est arrivé de songer à un problème de santé dont pourrait être affecté votre enfant?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #48.

47.1. Si oui, lequel ou lesquels?

48. Est-ce que l'enfant est considéré comme un prématuré?

- Oui
- Non

49. À combien de semaines est-il né?

50. Comment s'est déroulé l'accouchement?

- Naturel
- Péridurale
- Anesthésie générale
- Utilisation des forceps
- Césarienne planifiée
- Césarienne d'urgence
- Autre : _____

51. Est-ce que l'accouchement s'est déroulé différemment de ce à quoi vous vous attendiez?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #52.

51.1. Si oui, en quoi cela a-t-il été différent?

52. Y'a-t-il eu des complications durant l'accouchement?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #53.

52.1. Si oui, précisez :

- Circulation du cordon
- Siège
- Anoxie
- Autre : _____

53. Quelle a été la durée du travail pré-accouchement?

54. Le travail pré-accouchement a été :

- Facile
- Normal
- Difficile

55. À la naissance, le bébé avait :

- Un poids de : _____
- Une taille de : _____
- Un tour de tête de : _____
- Un APGAR de : _____ (sur 10)

- Respiration spontanée :
 - Oui
 - Non

56. Est-ce que des signes de détresse fœtale ont été constatés?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #57.

56.1. Si oui, précisez :

57. S'il y a lieu, cochez les problèmes que le bébé a présentés suite à sa naissance.

- Jaunisse
- Problèmes respiratoires
- Rh
- Anomalies chimiques
- Séjour en incubateur
- Malformations
- Autre : _____

HISTOIRE MÉDICALE

58. L'enfant a-t-il déjà eu des convulsions ou des crises d'épilepsie?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #59.

58.1. Si oui, précisez l'âge que l'enfant avait : _____

59. L'enfant a-t-il déjà perdu connaissance?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #60.

59.1. Si oui, précisez dans quelles circonstances cela s'est passé?

60. L'enfant a-t-il déjà eu un accident?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #61.

60.1. Si oui, précisez :

60.1.1. Qu'est-il arrivé? _____

60.1.2. A-t-il perdu connaissance?

- Oui
- Non

60.1.3. A-t-il eu des maux de tête?

- Oui
- Non

60.1.4. A-t-il vomi?

- Oui
- Non

61. Est-ce que l'enfant a déjà été hospitalisé?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #62.

61.1. Si oui, précisez :

61.1.2. Quelle en était la raison? _____

61.1.3. Quel âge avait l'enfant? _____

62. L'enfant a-t-il déjà subi des opérations?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #63.

62.1. Si oui, précisez :

62.1.1. Quelle en était la raison? _____

62.1.2. Quel âge avait l'enfant? _____

62.1.3. Est-ce qu'une hospitalisation a été nécessaire?

- Oui
- Non

63. L'enfant a-t-il eu de nombreuses infections aux oreilles?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #64.

63.1. Si oui, précisez :

63.1.1. La fréquence : _____

63.1.2. À quel moment (âge)? _____

63.1.3. A-t-il eu des tubes?

- Oui
- Non

63.1.4. A-t-il pris de la médication de façon répétée?

- Oui
- Non

64. Mis à part le diagnostic d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay émis, l'enfant présente-t-il d'autres problèmes de santé (d'autres diagnostics)?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #65.

64.1. Si oui, précisez :

65. Est-ce que l'enfant a déjà reçu un coup à la tête ou subi une commotion cérébrale?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #66.

65.1. Si oui, précisez :

65.1.1. Les circonstances : _____

65.1.2. L'âge qu'avait l'enfant : _____

66. Est-ce que l'enfant prend des médicaments présentement?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #67.

66.1. Si oui, complétez le tableau.

Mé dica- ment (s)	Quelle est la raison de la prise de ce médicament?	Quelle est la dose de ce médicament?	À quel moment de la journée est pris le médicament?	A-t-il des effets (positifs ou secondaires) ?	Cela fait combien de temps que l'enfant prend ce médicament?
_____	_____	_____	_____	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si oui, précisez. _____ _____	_____
_____	_____	_____	_____	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si oui, précisez. _____ _____	_____
_____	_____	_____	_____	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si oui, précisez. _____ _____	_____

67. L'enfant a-t-il été évalué pour des problèmes de vision?

- Oui
- Non

68. L'enfant a-t-il des problèmes de vision?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #69.

68.1. Si oui, précisez.

69. Est-ce que l'enfant porte des lunettes?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #70.

69.1. Si oui, pour quelle problématique? _____

70. L'enfant a-t-il été évalué pour des problèmes d'audition?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #71.

70.1. Si oui, par qui? _____

70.2. Quel est le diagnostic? _____

70.3. Quel type d'examen a-t-il passé?

- Centrale
- Périphérique
- Autre : _____

71. L'enfant a-t-il des problèmes d'audition?

- Oui
- Non

72. Est-ce que l'enfant est suivi dans une clinique neuromusculaire?

- Oui
- Non

73. L'enfant a-t-il déjà rencontré un ...

73.1. Neurologue?

- Oui
- Non

Si oui, précisez :

73.1.1. Pour quelle problématique? _____

73.1.2. En quelle année? _____

73.1.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

- Oui
- Non

73.2. Ergothérapeute?

- Oui
- Non

Si oui, précisez :

73.2.1. Pour quelle problématique? _____

73.2.2. En quelle année? _____

73.2.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant ?

- Oui
- Non

73.2.4. Est-ce cette personne qui s'occupe de l'intégration scolaire de l'enfant?

- Oui
- Non

73.3. Orthophoniste?

- Oui
- Non

Si oui, précisez :

73.3.1. Pour quelle problématique? _____

73.3.2. En quelle année? _____

73.3.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.4. Physiothérapeute?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.4.1. Pour quelle problématique? _____

73.4.2. En quelle année? _____

73.4.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.5. Psychologue?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.5.1. Pour quelle problématique? _____

73.5.2. En quelle année? _____

73.5.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.6. Nutritionniste?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.6.1. Pour quelle problématique? _____

73.6.2. En quelle année? _____

73.6.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.7. Pédopsychiatre?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.7.1. Pour quelle problématique? _____

73.7.2. En quelle année? _____

73.7.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.8. Éducateur?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.8.1. Pour quelle problématique? _____

73.8.2. En quelle année? _____

73.8.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.9. Travailleur social?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.9.1. Pour quelle problématique? _____

73.9.2. En quelle année? _____

73.9.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.10. Orthopédiste?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.10.1. Pour quelle problématique? _____

73.10.2. En quelle année? _____

73.10.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.11. Pédiatre?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.11.1. Pour quelle problématique? _____

73.11.2. En quelle année? _____

73.11.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.12. Psycho-éducateur?

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.12.1. Pour quelle problématique? _____

73.12.2. En quelle année? _____

73.12.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

73.13. Autre? _____

Oui

Non

Si oui, précisez.

73.13.1. Pour quelle problématique? _____

73.13.2. En quelle année? _____

73.13.3. Cette personne est-elle encore impliquée auprès de l'enfant?

Oui

Non

74. Est-ce qu'un psychologue ou un neuropsychologue a déjà évalué les capacités intellectuelles de l'enfant?

Oui

Non

Si non, passez à la question #75.

74.1. Si oui, en quelle année cette évaluation a-t-elle été réalisée? _____

HISTOIRE DU DÉVELOPPEMENT

75. Est-ce que les premiers mois à la maison succédant la naissance ont été difficiles?

Oui

Non

76. Est-ce que l'enfant, en comparaison avec les autres enfants de son âge, a présenté un retard au niveau de l'expression du langage?

Oui

Non

77. Est-ce que l'enfant, en comparaison avec les autres enfants de son âge, a présenté un retard au niveau de la compréhension du langage?

Oui

Non

78. À quel âge l'enfant a-t-il dit ses premiers mots?

79. À quel âge l'enfant a-t-il dit ses premières phrases?

80. À quel âge l'enfant a-t-il marché?

81. À quel âge l'enfant a-t-il démontré une préférence pour l'une des deux mains?__

82. Pour quelle main l'enfant a-t-il une préférence?

Gauche

Droite

Ambidextre

83. À quel âge l'enfant a-t-il complété l'entraînement à la propreté?

• Diurne : _____

• Nocturne : _____

84. Si _____ non _____ acquise, précisez :

85. Arrive-t-il encore à l'enfant de faire pipi au lit ou de « s'échapper »?

- Oui Fréquence : _____
 Non

86. Est-ce que l'enfant a présenté des difficultés de séparation lors de départs?

- Oui
 Non

Si non, passez à la question #87.

Si oui, précisez jusqu'à quel âge cela a duré : _____

87. Est-ce que l'enfant, en comparaison avec les autres enfants de son âge, a présenté des difficultés :

Aucune	Légère	Modérée	Sévère	
1	2	3	4	
Aux niveaux des habiletés motrices globales (marcher, sauter, etc.) ?				
Aux niveaux des habiletés motrices fines (boutonner, lacer, etc.) ?				
Aux niveaux des habiletés préscolaires (les couleurs, l'alphabet, etc.)?				
À rester assis pour écouter un film ou une histoire ?				
Au niveau de l'alimentation ?				
Au niveau du sommeil ?				
À s'amuser seul ?				
À demeurer attentif ?				
À résoudre les problèmes ?				
À s'organiser ?				
À rapporter les faits et les événements ?				
À apprendre les concepts de base (en haut, à côté, etc.) ?				
À apprendre les séquences (mois, saisons, etc.) ?				
À maintenir le contact visuel ?				

HISTOIRE SOCIALE

88. Que préfère l'enfant?

- La solitude
 La compagnie

89. Est-ce que l'enfant a l'occasion de jouer avec des enfants de son âge?

- Oui
 Non

90. Est-ce que l'enfant semble avoir des préférences concernant l'âge des enfants avec qui il joue (plus jeunes, du même âge)?

- Oui
 Non

Si non, passez à la question #91.

90.1. Si oui, lesquels parmi ceux-ci préfère-il?

- Plus jeunes que lui
 Du même âge que lui
 Plus vieux que lui

91. Est-ce que l'enfant a des ami(e)s stables?

- Oui

- Non
92. Est-ce que l'enfant est victime de moqueries ou de harcèlement de la part des autres enfants?
- Oui
 Non
93. Est-ce que l'enfant s'intègre bien aux autres enfants?
- Oui
 Non
94. Est-ce que l'enfant a de la facilité à se faire des ami(e)s?
- Oui
 Non
95. Est-ce que l'enfant présente, en comparaison avec les autres enfants de son âge, de la difficulté à jouer et à socialiser avec les autres enfants?
- Oui
 Non
96. Est-ce que l'enfant a des loisirs, des activités?
- Oui
 Non

Si non, passez à la question #101.

96.1. Si oui, lesquels?

HISTOIRE SCOLAIRE

97. Quelle est la langue parlée à l'école?
- Français
 Anglais
 Autre : _____
98. Quel est le niveau scolaire de l'enfant ?
- Maternelle
 1^{ère} année
 2^e année
 3^e année
 4^e année
 5^e année
 6^e année
 Secondaire 1
 Secondaire 2
 Secondaire 3
 Secondaire 4
 Secondaire 5
 Autre : _____
99. Est-ce que l'enfant a déjà recommencé une année scolaire?
- Oui
 Non

Si non, passez à la question #100.

99.1. Si oui, laquelle?

- Maternelle
- 1^{ère} année
- 2^e année
- 3^e année
- 4^e année
- 5^e année
- 6^e année
- Secondaire 1
- Secondaire 2
- Secondaire 3
- Secondaire 4
- Secondaire 5
- Autre _____

99.2. Pour quelle raison?

100. Est-ce que vous croyez que votre enfant présente des troubles d'apprentissage?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #101.

100.1. Si oui, en quelle année cela a-t-il commencé?

100.2. Précisez :

100.3. Quels domaines sont principalement touchés par les troubles d'apprentissage de l'enfant?

100.3. Encerlez le chiffre représentant le mieux le niveau de sévérité des troubles d'apprentissage de l'enfant, 1 étant des troubles légers et 7 des troubles sévères.

1 2 3 4 5 6 7

101. Est-ce que l'enfant est connu du psychologue scolaire?

- Oui
- Non

102. Est-ce que l'enfant rencontre un intervenant en milieu scolaire?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #103.

102.1. Si oui, quel est son titre? _____

102.2. Que travaille-t-il avec l'enfant?

102.3. Combien d'heures par semaine travaillent-ils ensemble? _____

103. Est-ce que l'enfant a eu plusieurs intervenants différents?

- Oui
- Non

104. Combien d'intervenants a-t-il vus dans la dernière année?

105. Qui aide l'enfant pour faire ses devoirs et ses leçons?

- Père
- Mère
- Grands-parents
- Frère/sœur
- Garderie
- Cela est variable.
- Autre : _____

106. Combien de temps est-il nécessaire à l'enfant pour faire ses devoirs et ses leçons?

107. Est-ce que certaines matières semblent plus difficiles pour l'enfant?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #108.

107.1. Si oui, précisez lesquelles. _____

108. Est-ce que certaines matières semblent plus faciles pour l'enfant?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #109.

108.1. Si oui, précisez lesquelles. _____

109. Comment est l'enfant au retour de l'école?

- Agité
- Fatigué
- Maux de tête
- Autre : _____

110. Est-ce que l'enfant utilise un ordinateur dans la classe?

- Oui
- Non

Si oui, passer à la question #111.

110.1. Si non, comment prend-t-il ses notes (exemple : preneur de notes)?

111. Est-ce que vous avez des inquiétudes relatives au rendement de l'enfant dans l'un de ces secteurs de la vie quotidienne (cochez ceux pour lesquelles vous vous inquiétez)?

- Mémoire
- Attention
- Motricité fine
- Motricité globale
- Autonomie
- Apprentissage de nouvelles connaissances
- Capacité de s'organiser
- Capacité d'adaptation
- Développement social
- Confiance en soi
- Écriture
- Articulation
- Équilibre
- Autre : _____

112. Est-ce que l'enfant est exempté des cours d'éducation physique?

- Oui
- Non

FONCTIONNEMENT ACTUEL

113. Est-ce que l'enfant a des peurs?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #114.

113.1. Si oui, précisez lesquelles.

114. Est-ce que l'enfant est capable d'exprimer clairement ses peurs?

- Oui
- Non

115. Est-ce que l'enfant a des tics, des gestes difficiles à contrôler?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #116.

115.1. Si oui, précisez lesquels. _____

116. Est-ce que l'enfant a des manies, des habitudes particulières ou des comportements répétitifs?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #117.

116.1. Si oui, précisez lesquels. _____

117. Est-ce que l'enfant présente une méfiance inhabituelle?

- Oui
- Non

118. Est-ce que l'enfant semble davantage vivre dans son imaginaire que dans la réalité?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #119.

118.1. Si oui, expliquez. _____

119. Est-ce que l'enfant est sensible à des bruits particuliers ou à des textures particulières?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #120.

119.1. Si oui, précisez lesquels. _____

120. Est-ce que l'enfant présente une difficulté à s'adapter aux changements de routine?

- Oui
- Non

121. Est-ce que l'enfant présente une bonne capacité de gestion de ses émotions et de ses comportements?

- Oui
- Non

122. Selon vous, quel pourcentage est représentatif du niveau d'obéissance de l'enfant? _____ %

123. Est-ce que l'enfant a des orthèses?

- Oui
- Non

Si non, passez à la question #124.

123.1. Si oui, est-ce que l'enfant les porte?

- Oui
- Non

123.1.1. S'il ne les porte pas, quelles sont les raisons justifiant son choix?

124. Est-ce que l'enfant a des difficultés à se déplacer dans les escaliers?

- Oui
- Non

125. Est-ce que ces déficits sont apparents?

- Oui
- Non

126. Sur l'échelle suivant, 1 étant « Très peu apparents » et 7 étant « Très apparents », encerclez le chiffre représentant le mieux le degré d'apparence des déficits de l'enfant.

1 2 3 4 5 6 7

Appendice B
Guide d'entrevue semi-dirigée sur l'expérience vécue par le répondant face à
l'enfant atteint d'ARSCS

- Oui
- Non

5. Est-ce que vous vous sentiez soutenu par le professionnel qui vous a annoncé le diagnostic?

- Oui
- Non

6. Comment avez-vous réagi quand le professionnel vous a annoncé le diagnostic?

L'INFORMATION

Pouvez-vous me décrire l'information que vous avez reçue concernant le syndrome lors de l'annonce?

7. Quelles informations concernant le problème de votre enfant (pronostic, traitement, etc.) avez-vous reçues lors de l'annonce?

8. Par qui et quand avez-vous reçu l'information? Qui était présent à ce moment?

9. Comment avez-vous perçu l'information reçue?

- L'information était-elle suffisante? (Avez-vous senti que vous aviez suffisamment d'informations à ce moment?)

- L'information était-elle compréhensible?

- L'information était-elle trop technique (vocabulaire employé)?

- L'information était-elle facile à retenir?

10. Avez-vous eu l'occasion de poser des questions lors de l'annonce?

11. Avez-vous reçu de l'information écrite?

- Oui
 Non

12. À ce moment là, avez-vous eu l'impression de combler vos besoins d'informations?

- Oui
 Non

13. Sur une échelle de 1 à 5, 1 signifiant aucune satisfaction et 5 représentant une satisfaction complète, comment décririez-vous votre satisfaction face aux informations reçues?

1 2 3 4 5

14. Vouliez-vous tout savoir sur la maladie ou non? Vouliez-vous connaître le développement futur de l'enfant ou vous préféreriez garder une certaine incertitude? Et votre conjoint?

15. De quelle façon croyez-vous que cette nouvelle connaissance a pu modifier votre façon de voir la situation?

CONNAISSANCES PRÉALABLES ET CROYANCES

Pouvez-vous me décrire votre connaissance de la maladie avant l'annonce du diagnostic?

16. Avez-vous déjà entendu parler de cette maladie?

- Oui
- Non

17. Connaissez vous des personnes atteintes, soit dans votre famille ou autre?

- Oui
- Non

17.1. Si oui, précisez :

18. Que connaissiez-vous de cette maladie?

19. En quoi cette connaissance était-elle semblable ou différente de l'information reçue?

LE SOUTIEN

Pouvez-vous me décrire le soutien que vous avez reçu suite à l'annonce du diagnostic?

20. Qui vous a le plus soutenu (le médecin, une infirmière, famille, ami etc.)?

21. Comment avez-vous perçu le soutien offert par l'équipe médicale?

22. Auriez-vous eu besoin de plus de soutien de la part de l'équipe médicale?

- Oui
- Non

23. Sur une échelle de 1 à 5, 1 signifiant aucune satisfaction et 5 représentant une satisfaction complète, comment décririez-vous votre satisfaction face au soutien reçu par l'équipe médicale?

1 2 3 4 5

24. Comment avez-vous perçu le soutien reçu de votre famille et de vos amis proches?

25. Comment avez-vous soutenu votre conjoint et comment vous a-t-il soutenu?

BESOINS

Pouvez-vous me décrire les besoins que vous et votre conjoint aviez au moment de l'annonce du diagnostic?

26. Mis à part peut-être un besoin d'information ou de soutien, aviez-vous d'autres besoins à ce moment-là ?

- Oui
- Non

26.1. Si oui, lesquels?

27. Avez-vous eu l'impression d'avoir réussi à combler vos besoins?

- Oui
- Non

27.1. Si oui, comment avez-vous comblé vos besoins? Si non, comment vous auriez pu combler vos besoins? Et votre conjoint?

28. Aujourd'hui, avez-vous toujours les mêmes besoins?

- Oui
- Non

28.1. Si oui, comment faites-vous pour les combler? Si non, qu'est-ce qui a changé? Et votre conjoint?

29. Aujourd'hui, pensez-vous que votre conjoint a les mêmes besoins?

- Oui
- Non

29.1 Si oui, comment fait-il pour les combler? Si non, qu'est-ce que vous pensez qui a changé chez lui?

30. Y a-t-il des choses que vous auriez aimé que votre conjoint fasse pour vous, à ce moment-là? Et maintenant?

31. Y a-t-il des choses que vous auriez aimé faire pour votre conjoint, à ce moment-là? Et maintenant?

ÉMOTIONS

Pouvez-vous exprimer ce que vous avez vécu (émotions et sentiments) depuis que vous avez appris que votre enfant avait une maladie dégénérative?

32. Quels émotions et sentiments avez-vous vécu depuis l'annonce du diagnostic (colère, tristesse, déni, etc.)? Et maintenant?

33. Avez-vous eu l'impression d'avoir eu un deuil à vivre?

34. Quelles étaient vos plus grandes craintes quant au problème de votre enfant?

35. Quelles émotions et sentiments votre conjoint a-t-il vécus?

STRATÉGIES D'ADAPTATION

Pouvez-vous décrire vos différentes façons de réagir aux problèmes et aux situations (lien entre la perception de l'expérience de l'annonce et les comportements)?

36. Suite à l'annonce du diagnostic, comment avez-vous réagi (retrait, recherche d'informations, etc.)?

37. En quoi votre façon de réagir face au diagnostic a-t-elle été semblable ou différente de votre façon habituelle de réagir au stress (votre façon habituelle de réagir dans une situation stressante)?

38. Avez-vous eu des malaises physiques suite à l'annonce du diagnostic de votre enfant?

- Oui
- Non

38.1. À quoi attribuez-vous ces malaises?

39. Comment avez-vous perçu la réaction de votre conjoint, suite à l'annonce?

40. En quoi cette façon de réagir face au diagnostic a-t-elle été semblable ou différente de sa façon habituelle de réagir au stress.

41. Avez-vous reçu un suivi? Et votre conjoint?

Oui

Non

41.1. Si oui, quel était le suivi reçu et par qui? (vous l'a-t-on offert ou avez-vous demandé de l'aide)?

41.2. Si non, quelle aide auriez-vous aimé recevoir?

42. Comment ont réagi vos autres enfants? (s'il y a lieu)

43. Comment a réagi votre entourage? (famille, proche)

IMPACTS

Pouvez-vous décrire les changements dans l'ensemble de votre vie suite au diagnostic?

44. Sur le plan personnel? (votre santé, votre travail, etc.)

45. Sur le plan conjugal?

46. Sur le plan familial?

47. Sur le plan financier?

INFORMATIONS RELATIVES À L'INTÉGRATION SCOLAIRE

Décrire leur besoin d'information en rapport avec le problème et la prise en main de la situation.

48. Jusqu'à présent, êtes-vous satisfaits de l'information reçue?

49. Qu'est-ce qui vous préoccupe le plus? Qu'est ce que vous trouvez le plus difficile maintenant?

50. Selon vous, qu'est-ce qui préoccupe le plus votre conjoint? (Selon vous, qu'est-ce qui est le plus difficile pour votre conjoint?)

AUJOURD'HUI

51. Comment décririez-vous le développement actuel de votre enfant?

52. Comment percevez-vous l'aspect dégénératif de la maladie de votre enfant?

53. Comment entrevoyez-vous le futur?

54. Et votre conjoint, comment il l'entrevoit?

L'ENFANT

55. Décrivez l'enfant en quelques mots.

55.1. Aspects positifs :

55.2. Aspects négatifs :

56. Est-ce que vous avez constaté des changements de personnalité qui vous inquiètent chez l'enfant?

- Oui
- Non

56.1. Si oui, décrivez les changements de personnalité constatés :

56.2. Depuis combien de temps cela dure-t-il?

56.3. Est-ce que les changements de personnalité constatés concordent avec un événement en particulier ?

- Oui
- Non

56.3.1. Si oui, précisez.

57. En comparaison avec les enfants de son âge, encerclez le chiffre sur l'échelle suivante représentant le mieux l'enfant.

Est-ce que l'enfant est ...

	Beaucoup moins	Un peu moins	À peu près pareil	Un peu plus	Beaucoup plus
	1	2	3	4	5
57.1. Impulsif ?	1	2	3	4	5
57.2. Généreux ?	1	2	3	4	5
57.3. Attentif aux autres ?	1	2	3	4	5
57.4. Expressif ?	1	2	3	4	5
57.5. Sage ?	1	2	3	4	5
57.6. Opposant ?	1	2	3	4	5
57.7. Vantard ?	1	2	3	4	5
57.8. Timide ?	1	2	3	4	5
57.9. Responsable ?	1	2	3	4	5
57.10. Casse-cou ?	1	2	3	4	5
57.11. Perfectionniste ?	1	2	3	4	5
57.12. Agressif ?	1	2	3	4	5
57.13. Sérieux ?	1	2	3	4	5
57.14. Mature ?	1	2	3	4	5
57.15. Actif ?	1	2	3	4	5
57.16. Excitable ?	1	2	3	4	5
57.17. Anxieux ?	1	2	3	4	5
57.18. Curieux ?	1	2	3	4	5
57.19. Sociable ?	1	2	3	4	5
57.20. Dépressif ?	1	2	3	4	5
57.21. Maladroit ?	1	2	3	4	5
57.22. Enthousiaste ?	1	2	3	4	5
57.23. Gêné ?	1	2	3	4	5
57.24. Populaire ?	1	2	3	4	5
57.25. Rejeté ?	1	2	3	4	5

RELATIONS FAMILIALES

58. Comment est la relation entre l'enfant et son père ?

59. Comment est la relation entre l'enfant et sa mère?

60. Comment est la relation entre l'enfant et ses frères et sœurs (ou demi-frère, demi-sœur)?

61. Comment est la relation entre l'enfant et ses grands-parents?

RELATIONS SOCIALES

62. Est-ce que l'enfant s'entend bien avec les enfants de son âge ? Quel type de relation entretient-il avec ces derniers?

63. Quelles sont les réactions des autres enfants face à l'enfant?

64. Selon vous, comment les autres élèves de la classe perçoivent cet enfant?

ÉDUCATION DE L'ENFANT

65. Est-ce que la façon d'éduquer l'enfant est un sujet de désaccord entre les parents?

66. Selon vous, quel est l'adulte ayant le plus d'autorité sur l'enfant?

INTÉGRATION SCOLAIRE DE L'ENFANT

67. Que pensez-vous de l'intégration scolaire de l'enfant en classe régulière?

68. Selon vous, quels sont les aspects positifs à l'intégration d'un enfant atteint d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay dans une classe régulière?

69. Selon vous, quels sont les aspects négatifs à l'intégration d'un enfant atteint d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay dans une classe régulière?

70. Faites moi une description de ce que vous considérez comme étant une intégration idéale (besoins, informations, services, intervenants, implications, etc.).

71. Quelles sphères sont, selon vous, les plus difficiles au niveau de l'intégration scolaire?

72. Quelles sphères sont, selon vous, les plus faciles au niveau de l'intégration scolaire?

73 Selon vous, quelles informations devraient être transmises à l'enseignant(e) de l'enfant avant la rentrée scolaire?

74. Selon vous, quel est le rôle principal de l'intervenant dans l'intégration scolaire de l'enfant?

75. Selon vous, quel est le rôle principal de l'enseignant dans l'intégration scolaire de l'enfant?

76. En tant que parents, de quelle façon croyez-vous que vous devriez vous impliquer afin de maximiser l'intégration scolaire de votre enfant?

77. Encerclez sur l'échelle suivante le chiffre représentant le mieux le niveau d'intégration scolaire de l'enfant, 1 signifiant une très mauvaise intégration scolaire et 7 une très bonne intégration scolaire.

1 2 3 4 5 6 7

VOUS

78. Qu'est-ce qui vous rend le plus mal à l'aise dans votre relation avec l'enfant?

79. En quoi cette expérience (avoir un enfant atteint de cette maladie) est positive pour vous?

80. En quoi cette expérience (avoir un enfant atteint de cette maladie) est négative pour vous?

AUTRE

81. Est-ce qu'il y a d'autres informations, qui selon vous, seraient pertinentes?

Appendice C
Lettres d'invitation envoyées aux participant

Objet : Invitation à participer à un projet de recherche

Madame, Monsieur,

Nous travaillons présentement en collaboration avec le *Dr Mathieu* et la *Clinique des maladies neuromusculaires* sur un projet de recherche portant sur les « **Perceptions et attitudes des différents acteurs impliqués dans l'intégration scolaire des enfants atteints d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS)** ». La présente lettre a pour but de vous inviter à participer à ce projet. Votre participation est importante à la réalisation de cette recherche.

L'objectif principal du projet sur l'intégration scolaire des enfants ataxiques auquel nous vous invitons à participer est de fournir des suggestions d'interventions ou d'adaptations pour les parents, intervenants et enseignants afin de permettre l'élaboration de pratiques intégratives efficaces et innovatrices. De plus, elle permettra de faire la lumière sur les enjeux soulevés par l'intégration scolaire des enfants ataxiques, les résistances vécues par les différents acteurs ainsi que les façons d'améliorer l'intégration de ces enfants.

Votre contribution est importante. Les recommandations qui vont faire suite à notre recherche pourraient permettre d'améliorer leur situation.

Si vous êtes intéressés à participer au projet ou si vous désirez obtenir de plus amples informations, veuillez contacter **Madame Sabrina Boucher-Mercier, assistante de recherche au numéro suivant : (418) 545-5011 # 4211** ou la **Dre Julie Bouchard, directrice de recherche au numéro suivant : (418) 545-5011 # 5667**

Nous vous prions, Madame, Monsieur, d'agréer nos salutations distinguées,

L'équipe de recherche

Julie Bouchard, PhD. (chercheure principale)

Dr Jean Mathieu, Md (co-chercheur)

Maud-Christine Chouinard, inf., PhD. (co-chercheure)

Cynthia Gagnon, erg., PhD. (co-chercheure)

Appendice D
Formulaire d'information et de consentement



Formulaire d'information et de consentement

Titre du projet :

Perceptions et attitudes des différents acteurs impliqués dans l'intégration scolaire des enfants atteints d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Chercheure responsable du projet de recherche

Chercheure responsable:

Madame Julie Bouchard, PhD, professeure au Département des sciences de l'éducation et de psychologie de l'Université du Québec à Chicoutimi.

Co-chercheurs :

- Madame Maud-Christine Chouinard, PhD, professeure au Département de sciences humaines de l'Université du Québec à Chicoutimi.
- Dr Jean Mathieu, neurologue, responsable du groupe de recherche interdisciplinaire sur les maladies neuromusculaires (GRIMN)
- Cynthia Gagnon, PhD, Stagiaire post-doctorale, Université de Montréal et membre du GRIMN

Préambule

Nous sollicitons votre participation à un projet de recherche. Cependant, avant d'accepter de donner votre accord à votre participation à ce projet et de signer ce formulaire d'information et de consentement, veuillez prendre le temps de lire, de comprendre et de considérer attentivement les renseignements qui suivent.

Ce formulaire peut contenir des mots que vous ne comprenez pas. Nous vous invitons à poser toutes les questions que vous jugerez utiles à la chercheure responsable du projet ou aux autres membres du personnel affecté au projet de recherche et à leur demander de vous expliquer tout mot ou renseignement qui n'est pas clair.

Description du projet

Peu d'études se sont intéressées aux difficultés d'apprentissage vécues par les enfants atteints d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS). Bien qu'il soit documenté que ces enfants ont une intelligence normale avec des difficultés attentionnelles, mnésiques et de résistance à l'interférence et que la faible estime de soi et l'anxiété élevée ne pouvaient expliquer leurs difficultés scolaires, un désir d'acceptabilité sociale très élevé ressortait pour les jeunes ARSACS ayant des difficultés d'apprentissage. Étant donné leurs handicaps visibles, les enfants atteints d'ARSACS doivent composer avec les réactions et les attitudes des personnes composant leur environnement (camarades de classe, autres élèves de l'école, professeurs, famille, etc.) face à leur situation.

La réforme de l'éducation incitait les milieux scolaires à intégrer les élèves avec difficultés d'apprentissage (de même que ceux avec des handicaps moteurs légers à modérés) dans les classes régulières. Bien que la majorité des enseignants soient en faveur des intégrations dans les classes ordinaires, ils estiment toutefois que l'intégration idéale n'est pas encore chose faite. Le Conseil supérieur de l'éducation reconnaît que les croyances et les valeurs des intervenants scolaires contribuent à freiner l'inclusion scolaire. L'une des conditions du succès d'une intégration scolaire pourrait être liée aux attitudes des intervenants.

Les attitudes et perceptions des enseignants qui voient entrer dans leur classe ces enfants avec des difficultés motrices évidentes peuvent varier. De plus, les enseignants rapportent souvent se faire imposer des adaptations ou méthodes d'intégration sans que leur point de vue ne soit pris en compte. Cette vision de l'intégration d'un enfant en particulier peut parfois être différente de celle d'un intervenant du milieu de la santé. La perception des parents en lien avec les difficultés scolaires rencontrées par ces enfants peut également s'accorder ou non avec les perceptions des différents intervenants (enseignants, milieu de santé). Cependant, l'objectif de ces deux types de professionnels et des parents restent le même : la réussite scolaire et sociale de l'enfant.

Les objectifs spécifiques de la présente recherche sont :

1. De rencontrer les différents acteurs de l'intégration scolaire des enfants atteints d'ARSACS (professeur, ergothérapeute en milieu scolaire, parent) pour documenter leurs perceptions et attitudes face à ces enfants et leur intégration en classe régulière et pour répertorier les difficultés scolaires qu'ils peuvent vivre dans leur quotidien, les adaptations qui ont été tentées avec ces enfants ainsi que des résultats obtenus suite aux différentes interventions.

2. De fournir des suggestions d'interventions ou d'adaptations par les parents, intervenants, enseignants et ainsi permettre l'élaboration de pratiques intégratives efficaces et innovatrices.

Pour cette étude, nous solliciterons la participation de 15 triades à savoir : un parent, un professeur et un ergothérapeute. La participation de ces trois personnes est essentielle à la réalisation de cette étude.

Déroulement de l'étude

Afin de pouvoir comparer les réponses entre les groupes d'acteurs, les mêmes questionnaires seront utilisés avec différents groupes, parfois avec des tournures de questions légèrement différentes. Lorsque nécessaire, des questions s'adressant spécifiquement à certains groupes sont formulées. Pour chaque groupe, les questions seront posées dans le cadre d'une entrevue semi-structurée individuelle.

Afin de bien documenter les points de vue des différents acteurs, plusieurs questionnaires seront utilisés.

- Le premier consiste en un questionnaire sociodémographique (vous concernant).
- Le deuxième est un questionnaire pour déterminer votre niveau de connaissance sur l'ARSACS et comprend principalement des questions sur les impacts de la maladie dans le quotidien.
- Le troisième questionnaire est une version traduite et adaptée du « Scale of attitude toward disabled persons ».
- Le quatrième questionnaire est une traduction libre du « Mainstreaming Opinionnaire » qui vise à cibler les perceptions des gens envers l'intégration scolaire d'enfants ayant des particularités.
- Le cinquième questionnaire est l'« Attitude du professeur envers l'élève » (APE). Ce questionnaire sera ici adapté pour être utilisé avec les différents groupes d'acteurs.
- Le dernier questionnaire comprend des questions ouvertes sur les expériences vécues par les participants face à l'enfant atteint d'ARSACS ainsi que sur la situation de l'enfant (âge, degré d'atteinte, niveau scolaire, durée de l'intégration, caractéristiques psychosociales et physiques, etc).

Les participants seront rencontrés individuellement, soit à l'université, à la CMNM, à leur domicile ou leur lieu de travail, selon ce qui est le plus facile pour chacun, en dehors des heures de travail. La durée prévue des entrevues et questionnaires est d'environ une heure et demi.

Les données obtenues seront codifiées (avec un code gardé dans un classeur barré de la responsable de la recherche) afin de permettre à ce que les

informations recueillies demeurent confidentielles mais de pouvoir traiter les données des différents groupes d'acteurs séparément.

Constitution, conservation et accès à la banque de données

Également, le but de ce projet de recherche est de constituer une banque de données à des fins de recherche en santé afin de réaliser d'autres recherches relatives à l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS) ou sur toutes autres maladies associées aux maladies neuromusculaires. Avec votre consentement, vos données seront versées également dans cette banque de données constituée à des fins de recherche en santé.

Les données ainsi recueillies seront conservées de façon sécuritaire. Afin de préserver votre identité ainsi que la confidentialité des données, vous ne serez identifié que par un numéro de code. La clé du code reliant vos noms à vos données sera conservée par la chercheuse responsable Julie Bouchard. Vos noms et vos coordonnées ne feront pas partie des informations versées dans la banque de données.

Vos données recueillies dans le cadre de ce projet seront détruites après une période de 15 ans suivant la fin de l'étude. Dans l'éventualité où nous voudrions conserver vos données pour une période excédant les 15 ans afin de réaliser d'autres recherches relatives à l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS) ou à d'autres maladies associées aux maladies neuromusculaires et si vous avez au préalable consenti à cette possibilité, nous demanderons l'approbation du Comité d'éthique de la recherche de l'établissement pour prolonger la période de conservation.

Seuls les membres de l'équipe de recherche auront accès à la banque de données afin de réaliser l'étude en lien avec les objectifs scientifiques du projet décrits dans le formulaire d'information et de consentement.

Avantages

Aucun bénéfice personnel de la participation à ce projet de recherche ne sera retiré. Toutefois, les résultats obtenus pourraient contribuer à l'avancement des connaissances dans ce domaine.

En effet, ces résultats devraient permettre aux cliniciens de mieux connaître les perceptions et les méthodes d'intervention (de même que les adaptations) à utiliser pour l'intégration scolaires des enfants atteints d'ARSACS ainsi que de développer de nouvelles interventions qui permettront de travailler en collaboration avec les différents intervenants agissant auprès de l'enfant.

Inconvénients associés au projet de recherche

Cette étude consiste essentiellement en une prise de données et elle ne comporte pas d'interventions explicites de sorte qu'il n'y a pas de risques significatifs encourus et aucun élément ne sera ajouté au dossier du CRDP (Centre de réadaptation en déficience physique) ou de l'école de l'enfant concerné (y compris les résultats des entrevues).

Les seuls inconvénients sont liés au temps pris pour l'entrevue et à la possibilité qu'un inconfort psychologique soit ressenti suite aux réponses aux questions. Cependant, si un tel inconfort était vécu, il sera possible de contacter la chercheure responsable, Madame Julie Bouchard Ph.D., psychologue pour être guidé vers des ressources appropriées.

Participation volontaire et droit de retrait

La participation à ce projet de recherche est volontaire. Vous êtes donc libre de refuser d'y participer. Vous pourrez également vous retirer de ce projet à n'importe quel moment, sans avoir à donner de raisons, en faisant connaître votre décision à la chercheure responsable du projet ou à l'un des membres du personnel affecté au projet.

La chercheure responsable du projet de recherche, le Comité d'éthique de la recherche de l'UQAC ou le Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux peuvent mettre fin à votre participation, sans votre consentement, si de nouvelles découvertes ou informations indiquent que votre participation au projet n'est plus dans votre intérêt, si les consignes du projet de recherche ne sont pas respectées ou s'il existe des raisons administratives d'abandonner le projet.

Si vous vous retirez ou êtes retiré du projet, l'information déjà obtenue dans le cadre de ce projet sera conservée aussi longtemps que nécessaire pour rencontrer les exigences réglementaires.

Toute nouvelle connaissance acquise durant le déroulement du projet qui pourrait affecter votre décision de continuer d'y participer vous sera communiquée sans délai verbalement et par écrit.

Confidentialité

Durant votre participation à ce projet, la chercheure responsable ainsi que son personnel recueilleront et consigneront, dans un dossier de recherche, les

renseignements le concernant. Seuls les renseignements nécessaires pour répondre aux objectifs scientifiques de ce projet seront recueillis.

Ces renseignements peuvent comprendre votre nom, votre sexe, votre date de naissance et d'autres renseignements sociodémographiques ainsi que vos réponses à différents questionnaires.

Tous les renseignements recueillis demeureront strictement confidentiels dans les limites prévues par la loi. Afin de préserver l'identité et la confidentialité des renseignements, chaque dossier sera identifié que par un numéro de code. La clé du code reliant le nom du participant à son dossier de recherche sera conservée par la chercheure responsable.

La chercheure responsable du projet utilisera les données de l'étude à des fins de recherche dans le but de répondre aux objectifs scientifiques du projet décrits dans le formulaire d'information et de consentement. Vos renseignements personnels seront conservés pour une période de cinq ans suivant la dernière publication et seront détruits par la suite.

Avec votre consentement, vos données seront versées également dans la banque de données constituée à des fins de recherche en santé afin de réaliser d'autres recherches relatives à l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS) ou sur toutes d'autres maladies associées aux maladies neuromusculaires. Vos données recueillies dans le cadre de ce projet seront détruites après une période de 15 ans suivant la fin de l'étude. Dans l'éventualité où nous voudrions conserver vos données pour une période excédant les 15 ans afin de réaliser d'autres recherches relatives à l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS) ou sur toutes d'autres maladies associées aux maladies neuromusculaires et si vous avez au préalable consenti à cette possibilité, nous demanderons l'approbation du Comité d'éthique de la recherche de l'établissement pour prolonger la période de conservation.

Les données pourront être publiées dans des revues spécialisées ou faire l'objet de discussions scientifiques, mais il ne sera pas possible de vous identifier. Également, les données du projet pourraient servir pour d'autres analyses de données reliées au projet ou pour l'élaboration de projets de recherches futurs.

À des fins de surveillance et de contrôle, le dossier de recherche pourra être consulté par une personne mandatée par le Comité d'éthique de la recherche de l'UQAC ou le Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux. Ces organismes adhèrent à une politique de confidentialité.

Vous avez le droit de consulter votre dossier de recherche pour vérifier les renseignements recueillis, et les faire rectifier au besoin, et ce, aussi longtemps que la chercheuse responsable du projet détient ces informations.

Compensation

Aucune rémunération ou compensation ne seront offertes.

Droits du sujet de recherche

En acceptant de participer à ce projet, vous ne renoncez à aucun de vos droits ni ne libérez les chercheurs ou l'établissement de leur responsabilité civile et professionnelle.

Personnes-ressources

Si vous avez des questions concernant le projet de recherche ou pour signaler tout inconfort ressenti à la suite à la participation de l'enseignant au projet, il est possible de contacter la responsable de la recherche, Madame Julie Bouchard, pour être guidé vers des ressources appropriées.

Madame Julie Bouchard, professeure au Département des sciences de l'éducation et de psychologie de l'Université du Québec à Chicoutimi, au 555 boulevard de l'Université, Chicoutimi (Québec), G7H 2B1 ou au numéro de téléphone suivant (418) 545-5011 poste 5667.

Pour toute question concernant les droits du sujet participant à ce projet de recherche ou si vous avez des plaintes ou des commentaires à formuler vous pouvez communiquer avec le commissaire local aux plaintes et à la qualité des services du Centre de Santé et de Services Sociaux de Jonquière au numéro suivant : 418 695-7700, poste 2664.

Surveillance des aspects éthiques du projet de recherche

Le Comité d'éthique de la recherche de l'UQAC de même que le Comité le Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux ont approuvé ce projet de recherche et en assurent le suivi. De plus, ils approuveront au préalable toute révision et toute modification apportée au formulaire d'information et de consentement et au protocole de recherche.

Pour toute information, vous pouvez communiquer avec :

- Monsieur Jean-Pierre Béland, président comité d'éthique de la recherche de l'UQAC, au 418-545-5011 #5219
- Madame Christine Gagnon, coordonnatrice du comité d'éthique de la recherche, au (418) 541-1234 poste 3294.

Consentement

Titre du projet : Perceptions et attitudes des différents acteurs impliqués dans l'intégration scolaire des enfants atteints d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

I. Consentement du sujet

J'ai pris connaissance du formulaire d'information et de consentement. Je reconnais qu'on m'a expliqué le projet, qu'on a répondu à mes questions et qu'on m'a laissé le temps voulu pour prendre une décision.

Je consens à participer à ce projet de recherche aux conditions qui y sont énoncées. Une copie signée et datée du présent formulaire d'information et de consentement m'a été remise.

Nom et signature

Date

a) Acceptez-vous que vos données soient versées dans la banque de données constituée à des fins de recherche en santé afin de réaliser d'autres recherches relatives à l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Oui Non

b) Acceptez-vous que vos données soient versées dans la banque de données constituée à des fins de recherche en santé afin de réaliser d'autres recherches relatives à d'autres maladies associées aux maladies neuromusculaires

Oui Non

Nom et signature du sujet de recherche

Date

II. Signature de la personne qui a obtenu le consentement si différent de la chercheure responsable du projet de recherche.

J'ai expliqué au sujet de recherche les termes du présent formulaire d'information et de consentement et j'ai répondu aux questions qu'il m'a posées.

Nom et signature

Date

III. Signature et engagement de la chercheure responsable du projet

Je certifie qu'on a expliqué au sujet de recherche les termes du présent formulaire d'information et de consentement, que l'on a répondu aux questions que le sujet de recherche avait à cet égard et qu'on lui a clairement indiqué qu'il demeure libre de mettre un terme à sa participation, et ce, sans préjudice.

Je m'engage, avec l'équipe de recherche, à respecter ce qui a été convenu au formulaire d'information et de consentement et à en remettre une copie signée au sujet de recherche.

Nom et signature de la chercheure responsable du projet de recherche

Date



Université du Québec à Chicoutimi

555, boulevard de l'Université
Chicoutimi, Québec
G7H 2B1

COMITE D'ETHIQUE DE LA RECHERCHE

602, 241, 01

DÉCLARATION D'HONNEUR

Je, soussigné(e) Laurie Scullion, à titre de **étudiante chercheur** pour le projet de recherche **PERCEPTIONS ET ATTITUDES DES DIFFERENTS ACTEURS IMPLIQUES DANS L'INTEGRATION SCOLAIRE DES ENFANTS ATTEINTS D'ATAXIE RECESSIVE SPASTIQUE CHARLEVOIX-SAGUENAY** m'engage à respecter le caractère confidentiel de toute information nominative dont j'aurai accès dans le cadre du projet de recherche ci-haut mentionné et à ne pas divulguer, reproduire ou utiliser, d'une quelconque manière, cette information autrement que pour les fins pour lesquelles elle m'est communiquée.

Je m'engage également à respecter la *Politique d'éthique de la recherche avec des êtres humains* de l'Université du Québec à Chicoutimi, *l'Énoncé de politique des trois Conseils : Éthique de la recherche avec des êtres humains* ainsi que la loi et les règles de l'art en matière d'éthique de la recherche avec des êtres humains et ce, tant au niveau de la cueillette d'information confidentielle, de son traitement que de sa diffusion.

J'ai signé à Chicoutimi, ce 3^{ème} jour du mois de décembre de l'an 2012.

Laurie Scullion
Nom
840 chemin du pont
Adresse
Tache, Alma

Signature

(418) 769-1600
Téléphone
laurie.scullion@uqac.ca
Courriel

Julie Bouchard
Témoin (Nom)

Signature



Montréal, le 30 mars 2010

Madame Julie Bouchard Ph.D.
UQAC
555 boulevard de l'Université
Chicoutimi, Québec,
G7H 2B1

Objet: CCER 09-10 – 28 Perceptions et attitudes des différents acteurs impliqués dans l'intégration scolaire des enfants atteints d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay (ARSACS)

Madame Bouchard,

Le Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux a évalué votre projet de recherche à sa réunion du 1^{er} octobre 2009 tenue à Montréal au siège social du FRSQ. Lors de cette réunion, les documents suivants ont été examinés :

- Formulaire de soumission d'un projet de recherche.
- Protocole de recherche intitulé : Projet Ataxie 2009, version 4, datée du 4 septembre 2009.
- Formulaires d'information et de consentement, version 5, datée du 31 août 2009.
- Formulaire d'information et de consentement, daté du 21 septembre 2009.
- Cahier de l'enseignant, version 2, datée du 9 septembre 2009 incluant :
 - Questionnaire sociodémographique
 - Connaissances sur l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay
 - Questionnaire d'attitudes envers les personnes avec des différences fonctionnelles
 - Questionnaire d'attitudes envers l'intégration scolaire
 - Échelle d'attitude du professeur envers l'enfant (APE)
 - Questions ouvertes sur l'expérience vécue par le répondant face à l'enfant atteint d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay
- Cahier de l'intervenant, version 2, datée du 2 septembre 2009 incluant :
 - Questionnaire sociodémographique
 - Connaissances sur l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay
 - Questionnaire d'attitudes envers les personnes avec des différences fonctionnelles
 - Questionnaire d'attitudes envers l'intégration scolaire

Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux
500, rue Sherbrooke Ouest, bureau 800
Montréal, Québec
H3A 3C6
Tél. : (514) 873-2114 poste 252
Fax : (514) 873-8768
Courriel (Johane de Champlain) : jdechamplain@frsq.gouv.qc.ca
Site du Comité : <http://ethique.msss.gouv.qc.ca/site/ccer.html>

- Échelle d'attitude de l'intervenant envers l'enfant (APE)
- Questions ouvertes sur l'expérience vécue par le répondant face à l'enfant atteint d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay, version intervenant.
- Cahier du parent, version 2, datée du 2 septembre 2009 incluant :
 - Questionnaire sociodémographique et de développement
 - Connaissances sur l'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay
 - Questionnaire d'attitudes envers les personnes avec des différences fonctionnelles
 - Questionnaire d'attitudes envers l'intégration scolaire
 - Échelle d'attitude du parent envers l'enfant (adaptation de l'APE)
 - Questions ouvertes sur l'expérience vécue par le répondant face à l'enfant atteint d'ataxie récessive spastique autosomique Charlevoix-Saguenay.
- Lettres d'invitation à participer à un projet de recherche, datées du 17 septembre 2009 pour les enseignants, les intervenants et les parents.
- Lettre confirmant l'obtention d'une subvention de l'UQAC, datée du 12 juin 2009
- Lettre comité d'éthique de l'UQAC et certificat d'approbation éthique, datés du 9 juillet 2009.
- Lettre du comité scientifique du CSSS de Chicoutimi, datée du 24 septembre 2009.

Suite à cette réunion, une approbation conditionnelle vous a été émise en date du 6 novembre 2009. Conformément à nos exigences, vous nous avez soumis en date du 22 décembre 2009, les documents suivants :

- Lettre datée du 22 décembre 2009.
- Formulaire d'information et de consentement, daté du 21 septembre 2009.
- Lettres d'invitation à participer à un projet de recherche, datées du 4 février 2010 pour les enseignants, les intervenants et les parents.
- Cahier de l'intervenant - Questionnaire modifié.
- Lettre réponse à l'évaluation scientifique du comité scientifique du CSSS de Chicoutimi, datée du 8 décembre 2009.

Nous avons également reçu du comité d'évaluation scientifique les lettres suivantes :

- Lettre du comité scientifique du CSSS de Chicoutimi, datée du 29 décembre 2009.

Finalement, nous avons reçu en date du 26 mars 2010, la lettre de convenance institutionnelle du CSSS de Jonquière.

L'ensemble des documents reçus a fait l'objet d'une évaluation accélérée. Le tout ayant été jugé satisfaisant, j'ai le plaisir de vous informer que votre projet de recherche a été approuvé à l'unanimité par le Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux.

Les documents que le Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux a approuvés et que vous pouvez utiliser pour la réalisation de votre projet sont les suivants :

- Protocole de recherche intitulé : Projet Ataxie 2009, version 4, datée du 4 septembre 2009.
- Formulaire d'information et de consentement, daté du 30 mars 2010.
- Cahier de l'enseignant, incluant les annexes.
- Cahier de l'intervenant, incluant les annexes.
- Cahier du parent, incluant les annexes.
- Lettres d'invitation à participer à un projet de recherche, datées du 30 mars 2010 pour les enseignants, les intervenants et les parents.

Cette approbation éthique est valide pour un an à compter du 30 mars 2010, date de l'approbation initiale. Deux mois avant la date d'échéance vous devrez faire une demande de renouvellement auprès du Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux, en utilisant le document du Comité prévu à cet effet accompagné du formulaire d'information et de consentement que vous utilisez.

Dans le cadre du suivi continu, le Comité vous demande de vous conformer aux exigences suivantes en utilisant les formulaires du Comité prévus à cet effet :

- De soumettre, pour approbation préalable au Comité, toute demande de modification au projet de recherche ou à tout document approuvé par le Comité pour la réalisation de votre projet.
- De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, les incidents thérapeutiques graves, les réactions indésirables graves, les réactions indésirables et inattendues et les accidents observés en cours de recherche.
- De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout nouveau renseignement sur des éléments susceptibles d'affecter l'intégrité ou l'éthicité du projet de recherche ou d'accroître les risques et les inconvénients des sujets, de nuire au bon déroulement du projet ou d'avoir une incidence sur le désir d'un sujet de recherche.
- De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute modification constatée au chapitre de l'équilibre clinique à la lumière des données recueillies.
- De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, la cessation prématurée du projet de recherche, qu'elle soit temporaire ou permanente.
- De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout problème identifié par un tiers, lors d'une enquête, d'une surveillance ou d'une vérification interne ou externe.
- De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute suspension ou annulation de l'approbation octroyée par un organisme de subvention ou de réglementation.
- De soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute procédure en cours de traitement d'une plainte ou d'une allégation de manquement à l'intégrité ou à l'éthique ainsi que des résultats de la procédure.

Vous pouvez obtenir les formulaires du Comité téléchargeables à partir du site web à l'adresse suivante : <http://ethique.msss.gouv.qc.ca/site/ccer.phtml>

De plus, nous vous rappelons que vous devez conserver pour une période d'au moins un an suivant la fin du projet, un répertoire distinct comprenant les noms, prénoms, coordonnées, date du début et de fin de la participation de chaque sujet de recherche.

Finalement, je vous rappelle que la présente décision vaut pour une année et peut être suspendue ou révoquée en cas de non-respect de ces exigences.

Le Comité central d'éthique de la recherche du ministre de la Santé et des Services sociaux est institué par le ministre de la Santé et des Services sociaux pour les fins de l'application de l'article 21 du Code civil du Québec et suit les règles émises par l'Énoncé de politique des trois conseils et les Bonnes pratiques cliniques de la CIH.

Avec l'expression de nos sentiments les meilleurs.



Serge Gauthier, M.D.
Président, Comité central d'éthique de la recherche
du ministre de la Santé et des Services sociaux

SG/
p. j.

UQAC

UNIVERSITÉ DU QUÉBEC À CHICOUTIMI

555, boulevard de l'Université
Chicoutimi (Québec) CANADA G7H 2B1

Vice-rectorat aux affaires étudiantes
et secrétariat général

Comité d'éthique de la recherche

9 juillet 2009

Madame Julie Bouchard
Professeur au département
des sciences de l'éducation
et de psychologie
Université du Québec à Chicoutimi

**OBJET : Décision - Approbation éthique
Perceptions et attitudes des différents acteurs impliqués dans
l'intégration scolaire des enfants atteints d'ataxie récessive spastique
Charlevoix-Saguenay.
N/Dossier : 602.241.01**

Madame,

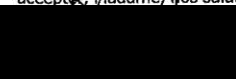
Lors de sa réunion tenue le **17 avril 2009**, le Comité d'éthique de la recherche a étudié votre demande d'approbation éthique concernant le projet de recherche cité en rubrique.

Il a alors été décidé à l'unanimité de vous demander de remplir certaines conditions préalablement à la délivrance de votre approbation éthique.

Ayant satisfait les conditions demandées, vous trouverez ci-joint votre approbation éthique valide jusqu'au **30 janvier 2012**.

Nous vous rappelons qu'il est de la responsabilité du chercheur de toujours détenir une approbation éthique **valide**, et ce, tout au long de la recherche. De plus, toute modification au protocole d'expérience et/ou aux formulaires joints à ce protocole d'expérience doit être approuvée par le Comité d'éthique de la recherche.

En vous souhaitant la meilleure des chances dans la poursuite de vos travaux, veuillez accepter, Madame, nos salutations distinguées.


Marie-Josée Dupéré
Attachée d'assemblée

/mjd



Université du Québec à Chicoutimi

APPROBATION ÉTHIQUE

Dans le cadre de l'Énoncé de politique des trois conseils : éthique de la recherche avec des êtres humains et conformément au mandat qui lui a été confié par la résolution CAD-7163 du Conseil d'administration de l'Université du Québec à Chicoutimi, approuvant la *Politique d'éthique de la recherche avec des êtres humains* de l'UQAC, le Comité d'éthique de la recherche avec des êtres humains de l'Université du Québec à Chicoutimi, à l'unanimité, délivre la présente approbation éthique puisque le projet de recherche mentionné ci-dessous rencontre les exigences en matière éthique et remplit les conditions d'approbation dudit Comité.

La présente est délivrée pour la période du 9 juillet 2009 au 30 janvier 2012

Pour le projet de recherche intitulé : *Perceptions et attitudes des différents acteurs impliqués dans l'intégration scolaire des enfants atteints d'ataxie récessive spastique Charlevoix-Saguenay.*

Chercheur responsable du projet de recherche : *Julie Bouchard*

Fait à Ville de Saguenay, le 9 juillet 2009


Jean-Pierre Béland
Président du Comité d'éthique
de la recherche avec des êtres humains