

RESTITUTION D'ENQUETE

SYNDROME DE WILLIAMS ET BEUREN :
ATTRIBUTION DES TAUX D'INCAPACITE PAR LES MDPH
2016



CONTEXTE

- ❖ Des personnes porteuses d'un Syndrome de Williams et Beuren qui se voient attribuer un taux d'incapacité différent selon les MDPH :
 - Certaines personnes avec un taux compris entre 50 et 79%
 - D'autres avec un taux de 80%
- ❖ Un souhait de **comprendre les motivations des différents taux** appliqués

→ Une volonté de l'association de **mieux comprendre l'attribution des taux d'incapacité** pour répondre aux demandes des familles et **mieux les accompagner** dans leurs démarches administratives pour leurs enfants

DEROULEMENT DE L'ENQUETE

- ❖ Une étude qui a duré 6 mois
- ❖ Ouverte à toutes les familles adhérentes ou non à l'association Autour des Williams
- ❖ Anonyme
- ❖ Administrée par voie électronique
- ❖ 59% des répondants font partie de l'association

Attention, les données recueillies dans cette enquête sont trop peu nombreuses pour établir des conclusions statistiques

➔ **203 parents** d'enfants porteurs du SWB ont répondu au questionnaire dont :

- 28 % des enfants âgés de plus de 18 ans
- 24% entre 6 et 12 ans
- 17% entre 12 et 18 ans
- 15% entre 3 et 6 ans
- 15% moins de 3 ans

DIAGNOSTIC

- ❖ 92% des répondants indiquent que le Syndrome de Williams et Beuren a été confirmé suite à une analyse génétique (méthode FISH)
- ❖ 3 familles sont encore en attente de réponse au moment où elles remplissaient le questionnaire
- ❖ 72% des diagnostics ont été posés après l'année 2000

→ Le **FISH test** permet de confirmer génétiquement le syndrome de williams en mettant en évidence la perte du gène de l'élastine. Il existe depuis 1991

DIFFICULTÉS

- ❖ La **sténose aortique** est l'atteinte cardiaque la plus fréquemment citée par les répondants (62%), suivit par la **sténose pulmonaire** (32%)
- ❖ Les $\frac{3}{4}$ des personnes atteintes du SWB ne sont pas concernées par une opération cardiaque
- ❖ 23% des personnes ont une surtension artérielle
- ❖ Les personnes atteintes du SWB sont largement concernées par des difficultés motrices (82%)
- ❖ 10% des répondants indiquent que leur enfant est atteint d'une autre pathologie

➔ *Pour rappel, seule la **sténose aortique** peut entraîner la nécessité d'une opération du cœur. La sténose pulmonaire s'améliore dans la plupart du temps lorsque l'enfant grandit.*

TAUX D'INCAPACITÉ

- ❖ Pour **54% des cas**, le taux d'incapacité attribué était situé entre 50% et 79% lors de la première demande
- ❖ Pour **41% des cas**, le taux d'incapacité attribué était supérieur ou égal à 80%
- ❖ **42% des répondant ayant eu un taux d'incapacité inférieur à 50%** lors de la première attribution ont fait un recours
- ❖ Les recours portent essentiellement sur **des besoins de prises en charge et des contraintes organisationnelles**

→ On constate que **le taux d'incapacité augmente lorsque le titulaire porteur de SWB a été opéré du cœur, souffre de trouble de l'anxiété et de la thyroïde, et d'hypercalcémie**

→ Les recours sont plus fréquemment **positifs** lorsque le répondant a été **opéré du cœur ou a des troubles sérieux de l'anxiété**, et lorsque les parents mettent en avant les **difficultés d'organisation et de prise en charge**

SYNTHÈSE

Cette enquête nous permet de conclure sur 4 points principaux :

- ❖ La **sténose aortique**, **sténose pulmonaire**, ainsi que des **difficultés motrices** sont les complications les plus fréquemment rencontrées par les enfants porteurs du SWB
- ❖ Le **taux d'incapacité augmente** lorsque le titulaire porteur du SWB a été **opéré du cœur**, **souffre de trouble de l'anxiété** et de la **thyroïde**, et d'**hypercalcémie**
- ❖ Les **principaux arguments** mis en avant lors des recours administratifs sont : **l'opération du cœur**, les **contraintes quotidiennes** ainsi que les **besoins de prise en charge**
- ❖ La fréquence de renouvellement des dossiers **diminue avec l'âge**, ce qui est sans doute partiellement lié à la **stabilisation des prises en charge**



MERCI !



AUTOUR DES
WILLIAMS

ASSOCIATION FRANCOPHONE DU
SYNDROME DE WILLIAMS & BEUREN