

Titre du projet	<p align="center">Etude REPERE : <u>R</u>etentissement <u>P</u>rofessionnel, <u>P</u>sychologique, et de <u>E</u>rrance diagnostique dans le Syndrome d'<u>E</u>hlers-Danlos vasculaire</p>
Nom et prénom de l'investigateur principal du projet	<p align="center">Dr ALBUISSON Juliette</p>
Structure(s) administrative(s) de rattachement (employeur) en cas d'appartenance multiple, indiquer tous les organismes (Intitulé/Adresse /Ville/ Code Postal)	<p>Centre de référence Maladies Vasculaires Rares et INSERM U970 Hôpital Européen Georges Pompidou 20 rue Leblanc 75015 PARIS</p>

Le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (SEDv) est une maladie héréditaire rare particulièrement grave, responsable d'une fragilité excessive de certains tissus (artères) ou organes (colon, utérus), pouvant engager le pronostic vital ou fonctionnel immédiat. Lorsque la maladie n'a pas encore été diagnostiquée, elle se révèle souvent par une complication, survenant entre 15 et 30 ans chez des sujets apparemment sains. Le Centre de Référence National des Maladies Vasculaires Rares (CRMVR) de l'Hôpital Européen Georges Pompidou (HEGP) en coordination avec les centres de prise en charge locale des patients (Centres de Compétence (CC), ou services de Médecine Interne et Vasculaire) prend en charge l'ensemble des cas diagnostiqués en France, soit plus de 300 patients (cas-index et leurs familles). La centralisation et le caractère multidisciplinaire de la prise en charge d'une telle cohorte sont uniques sur le plan international.

Plusieurs enjeux ayant trait au parcours personnel et médical de ces patients, et dont l'évaluation n'a pas été conduite à ce jour, apparaissent aujourd'hui cruciaux :

- L'errance diagnostique qu'ils ont connue, facteur fragilisant sur le plan psychologique, et modifiant leur pronostic vital et fonctionnel,
- L'impact du diagnostic et de la maladie sur le patient, sa vie et son parcours de soins,
- L'impact de la maladie sur le parcours scolaire et l'insertion professionnelle.

OBJECTIFS

1. Identifier et caractériser les difficultés dans les domaines psychologique, familial, et socioprofessionnel des patients dans le contexte spécifique de cette pathologie et de l'errance diagnostique qui y est associée,
2. Evaluer les conséquences de l'annonce dans ces différents domaines après l'établissement du diagnostic,
3. Proposer des recommandations en réponse à ces difficultés.