

**Interview avec des personnes concernées par la maladie de Fanconi et leurs aidants
« parmi les personnes les plus fortes que j'ai rencontrées »**

Cory Saucier - IQVIA - Patient Centered Solutions

Résumé

À ce jour, peu de recherches ont été menées pour comprendre l'impact de la maladie de Fanconi (MF) sur le bien-être social et émotionnel des patients et de leurs familles. Pour combler cette lacune, IQVIA et Rocket Pharmaceuticals, avec l'aide d'experts universitaires et de la Fanconi Cancer Foundation (FCF), ont mené des entretiens avec 20 patients et 17 aidants de patients atteints de MF.

L'échantillon de participants à l'étude était diversifié en termes d'âge et de caractéristiques cliniques. Les participants ont évoqué diverses expériences liées à l'insuffisance médullaire et aux diagnostics de cancer.

- Les 25 familles représentées dans cette étude ont toutes évoqué l'impact de la MF sur leur vie sociale (par exemple, leurs relations avec les autres et/ou leur capacité à participer à certaines activités).
- Toutes les familles ont évoqué les impacts émotionnels négatifs de la MF (par exemple, l'anxiété, l'inquiétude, la peur d'une santé déclinante, le risque de cancer et la mort).
- Après la greffe de cellules souches, les impacts émotionnels ont persisté, les inquiétudes se déplaçant vers l'augmentation du risque de cancer.
- Malgré les impacts négatifs associés à la MF, les familles ont souligné certains changements positifs, telles les relations nouées avec d'autres membres de la communauté Fanconi.

Cette étude a permis d'apporter une approche unique pour comprendre l'expérience de la vie avec la MF au sein de la famille. Des recherches supplémentaires sont nécessaires pour mieux comprendre comment les thérapies émergentes peuvent améliorer la vie des personnes atteintes de MF et de leurs familles. Cette étude sensibilise à la nécessité de services de soutien social et émotionnel supplémentaires pour les personnes atteintes de MF et leurs familles.

Anxiété liée au dépistage du cancer dans la maladie de Fanconi : une étude d'enquête à méthodes mixtes – Emily Pearce – National Cancer Institute NIH

Résumé

Les personnes atteintes de MF présentent un risque élevé de développer un cancer et sont également sensibles aux traitements courants contre le cancer. Par conséquent, la détection précoce du cancer par le dépistage est très importante chez les personnes atteintes de MF. La réalisation de plusieurs dépistages du cancer chaque année peut être source d'anxiété chez certaines personnes.

Pour étudier ce phénomène, nous avons mené une enquête en ligne auprès de personnes atteintes de MF se présentant au National Institute of Health (NIH) pour une étude de

dépistage multicancer de trois jours. Nous avons interrogé les participants sur leur anxiété liée aux résultats et aux procédures de dépistage, sur leur état de santé physique et mentale général, et sur leur inconfort face aux procédures de dépistage du NIH.

Nous avons constaté que la plupart des participants ressentaient une certaine anxiété liée au dépistage, mais celle-ci était généralement légère. L'anxiété liée au dépistage était plus élevée immédiatement après le dépistage qu'avant. La plupart des participants ont prédit avec précision le degré d'inconfort qu'ils ressentiraient suite aux dépistages du NIH et ont décrit plusieurs stratégies de gestion de l'anxiété qu'ils avaient développées après des années d'expérience en matière de dépistage du cancer.

Nos résultats suggèrent que les personnes atteintes de MF participant à cette étude sont habituées aux dépistages du cancer et que nombre d'entre elles gèrent leur anxiété avec succès. Cela signifie que, même si nos mesures ont révélé une anxiété légère chez la plupart des participants, l'anxiété liée au dépistage reste un problème persistant chez les personnes atteintes de MF qui doit être géré au fil du temps. Globalement, pour les personnes atteintes de MF dans cette étude, les bénéfices perçus du dépistage peuvent motiver une prise en charge du stress mental et physique.