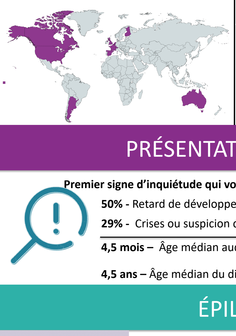
PACS1

L'histoire naturelle de la maladie

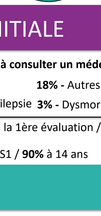
34 Parents d'Amérique du Nord, Europe, Australie et Amérique du Sud



Sexe

50% ♀ **50%** ♂

Ages



PRÉSENTATION INITIALE

Premier signe d'inquiétude qui vous a conduit à consulter un médecin :

50% - Retard de développement

29% - Crises ou suspicion de crises d'épilepsie

18% - Autres

3% - Dysmorphie

4,5 mois – Âge médian auquel a eu lieu la 1ère évaluation / **90%** à 12 mois

4,5 ans – Âge médian du diagnostic PACS1 / **90%** à 14 ans

ÉPILEPSIE

47% ont reçu un diagnostic d'épilepsie

- **7 mois** – âge médian de la 1ère crise
- **17%** ont eu une crise d'épilepsie au cours des 6 derniers mois

44% n'ont pas fait d'épilepsie

9% ne sont pas sûrs

COMMUNICATION

84% communiquent via un langage symbolique

74% peuvent communiquer avec des mots

- **35%** peuvent parler distinctement
- **58%** peuvent associer ≥ 3 mots
- **55%** ont un vocabulaire de ≥ 100 mots

58% peuvent comprendre ≥ 100 mots énoncés ou images montrées

39% peuvent communiquer de manière efficace même avec des personnes qu'ils ne connaissent pas

Principales méthodes de communication:

68% Parole
3% Langage des signes
10% Gestes
3% Sons
3% Pointage des yeux

Erreurs d'élocution fréquentes :

29% Substitutions
35% Omissions
32% Déformations
10% Bégaiement

SCOLAIRE*

53% ont des compétences scolaires (lecture, écriture, calcul)

43% peuvent écrire une lettre de l'alphabet

21% peuvent recopier des mots

50% peuvent pointer une lettre précise de l'alphabet

21% peuvent écrire leur nom

32% connaissent le son des lettres de l'alphabet

32% peuvent lire des panneaux

18% peuvent lire des livres simples

46% peuvent compter jusqu'à 10

7% peuvent compter de l'argent

*Agés de 3 ans ou plus

COMPORTEMENT

Autisme

32% ont des traits caractéristiques
35% ont reçu un diagnostic

Comportements types

38% Frustration
17% Désobéissance
14% Agressivité physique
21% Crises de colère
14% Agressivité verbale
24% Changement d'humeur soudain
72% Comportements répétitifs
45% Surveillance oculaire
28% Approcher un inconnu
17% Automutilation

Thérapies comportementales**

41% Analyse du comportement appliquée (ABA)

Parents évaluant la thérapie comme ayant un effet allant de bon à excellent

63%

32% Thérapie d'intégration sensorielle

Parents évaluant la thérapie comme ayant un effet allant de bon à excellent

78%

**Actuelles et passées

Comportements positifs

86% Heureux/Affectueux
62% Montre de l'intérêt
55% S'entend bien avec les adultes

Activités appréciées

68% Ecouter de la musique
71% Jouer avec de l'eau
14% Jouer d'un instrument
36% Jouer avec des amis
50% Faire des constructions avec des blocs
46% Chanter des chansons
43% Faire des puzzles
39% Aime qu'on lui chante une chanson
54% Aime qu'on lui raconte une histoire
57% Colorier

IMPACT SUR LA FAMILLE

32% font face à des difficultés financières

43% trouvent difficile de répondre aux besoins de leurs autres enfants

39% disent que la vie est imprévisible (successions de hauts et de bas)

61% éprouvent une fatigue allant de modérée à sévère

ACTIVITÉS QUOTIDIENNES

16% s'habillent seuls

61% savent utiliser une cuillère

71% tracent ou gribouillent

55% tournent les pages d'un livre

26% sont autonomes aux toilettes

48% terminent des puzzles de 4-5 pièces

39% ferment et ouvrent une fermeture éclair

48% vissent ou dévissent le couvercle d'une boîte

48% marchent indépendamment

16% savent courir

13% font du tricycle ou du vélo avec des roues stabilisatrices

77% prennent de petits objets en pince (entre le pouce et l'index)

3% peuvent taper dans une balle

PRÉOCCUPATIONS MÉDICALES

Musculaires

41% Hypotonie
18% Hypertonie
9% Ataxie

Vision

26% difficultés à évaluer les distances
21% Perception restreinte du relief

68% signalent des problèmes d'équilibre et de stabilité

47% en raison d'une faible tonicité musculaire
44% en raison de difficultés d'intégration visuo-motrice

Néonatales

53% Difficultés à s'alimentation
15% Retard de croissance (FTT)
18% Jaunisse
18% Crises d'épilepsie néonatales
24% Séjour en service de néonatologie

Gastro-intestinales

41% Constipation
3% Reflux gastro-œsophagien

IRM

79% ont passé une IRM cérébrale

- **15%** Normale
- **26%** Equivoque/Ambigüe
- **35%** Anormale

ÉQUIPE MÉDICALE

Thérapeutes consultés

75% Orthophonistes
75% Ergothérapeutes
57% Kinésithérapeutes
36% Thérapeutes du comportement
25% Psychologues
18% Pédiatres du développement

Médecins spécialistes consultés

57% Neurologues
32% Orthopédiste
21% ORL
61% Généticien
25% Endocrinologue
36% Ophtalmologiste
25% Dentiste spécialisé
21% Gastroentérologue

Actuellement

6 – Nombre médian de spécialistes et thérapeutes engagés dans les soins
64% des enfants ont au moins 2 sessions de thérapie par semaine
36% des parents ont le sentiment que les soins ne sont pas bien coordonnées entre les médecins

* Dans ce document le terme "récent" se réfère à la période couvrant les 6 derniers mois
† Participants qui peuvent accomplir la tâche de façon autonome ou avec des instructions et des rappels verbaux occasionnels

The survey was designed in and administered through CLINRNX, Dublin Ireland

CLINRNX Clinical Research IT

Funding: Supported by the Stanley Manne Children's Research Institute and Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago under the Precision Medicine Strategic Research Initiative and a grant from the Pediatric Epilepsy Research Foundation (PERF)

PERF

May, 2020