

Repères psychiques du vécu d'une maladie
génétique rare
à l'origine d'un handicap

M.H. Boucand
Médecin MPR – Lyon

La galère diagnostique

- **Enfant ou adulte**
- **Association de symptômes déconcertants**
- **Etiquette psy** « tout est dans la tête »
- **abandon de prise en charge**

Le diagnostic

- **Errance diagnostique**
- **Multiplications des examens**
- **Attente du dg plusieurs année**
- **Limites médicales non reconnues**

>>> histoire douloureuse entre le patient et le corps médical

« Poser le diagnostic est thérapeutique »

Arnold Munnich

. Le diagnostic

**# Le pronostic statistique mais
toujours individuel**

La thérapeutique

Annonce du diagnostic # pronostic

- . Sentance, condamnation qui empêche de vivre et d'investir**

- . Nomination d'un ennemi contre lequel on peut se battre**

>> dépense d'énergie psychique +++

- . Un espace nécessaire pour élaborer un projet, un avenir**

Maladie génétique

- **Transmission en amont, Qui est responsable ? !! enquête génétique inquisitrice**
- **Transmission an aval : descendance : coupable sans responsabilité (dg non fait)**
- **Entrailles de la famille (trans-générationnelle)**

Maladie génétique

- **Au cœur de la personne, en lien avec**

La vie, la naissance (nâitre et n'être - erreur génique)

La mort (vulnérabilité)

La maladie (visibilité de l'être blessé)

lien avec l'intime de l'existence, de l'identité

- **Maladie intrinsèque à nous-même**
(transmission interne)

Dimension familiale

- **Secret de famille** (handicap et tare, honte et déshonneur)
- **Personne touchée et équilibre familial**
 - > *Un enfant et le reste de la fratrie :*
culpabilité du survivant
 - > *Parent et un enfant :*
groupe identitaire s'organise
 - > *Parent et incapacité parentale :*
inversion des rôles

Inquiétude / enfants / évolution réciproque

- . Parents inquiets de tracer le chemin d'aggravation de l'enfant**

- . Choix d'une IVG pour un fœtus atteint insoutenable pour le premier né atteint**

- . dit et non dit s'instaurent**

>> isolement de la personne atteinte

Maladie rare

- **Nombre de malades restreints**
 - >> **solitude diagnostique**
- **Mal connue > quête d'informations**
(internet ?)
- **Mal comprise > explications nécessaires**
pour le patient et son entourage
- **Mal reconnue > il faut se faire croire**
surtout si la maladie en se voit pas

Phénomène identitaire

> *Personnel :*

travail de distance entre maladie et personne

> *Collectif :*

- **Mouvement associatif des malades**
- **Regroupement qui brise l'isolement**
- **Force collective (Alliance)**
- **Lobbing**

Maladie chronique

- **Temps / épuisement**
- **Evolution et aggravation**
 - > **handicap ou maladie ?**
- **Maladie au centre et non le malade**
(préoccupations, échanges)
- **Vérité au quotidien et plainte**

Chronicité et soignants

- **Maladie sans traitement**
Traitement > donner des soins
- **Changer de registre (soins, accompagnement..)**
- **Epuisement réciproque**
- **Accepter les limites de la médecine**
- **Changer de soignants ?**



CONCLUSIONS

Maladies génétiques rares

- **Problématiques psychiques nouvelles**
- **Accompagnement psychologique adapté**
- **Création de prises en charge nouvelles**
- **Réinvestie socialement**
Orpheline >> rare
- **Progrès de la génétique**
- **Expérience collective de solidarité**
(téléthon - Alliance - Plan Maladies rares 2008)