

Annonce du diagnostic d'une maladie génétique rare

Marie-Hélène BOUCAND

- * Médecin ancien chef de service, médecine physique et réadaptation
- * Médecin attachée de l'Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos

Mon expérience de l'annonce d'un pronostic

- Pronostic de l'évolution d'un traumatisme crânien ou d'un éveil de coma
- Pas de bonne manière de dire une mauvaise nouvelle
- Toujours une première fois
- Accompagnement
- Processus dans la durée

Annonce d'une maladie rare

- Expérience personnelle
- Constatations au sein de l'association
 - Réaction initiale paradoxale : soulagement quand le diagnostic est posé
 - Réaction secondaire d'effondrement
 - ?? De ma réaction : connaissance préalable
 - ?? De la réaction paradoxale

?? Existe-t-il une spécificité
de l'annonce du diagnostic
d'une maladie rare ??

Le diagnostic s'insère dans une histoire

- Errance diagnostique
- Multiplications des examens
- ...« c'est dans la tête »
- Pas de thérapeutiques adaptées
- Limites médicales non reconnues : c'est la faute du « mauvais malade »

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

Maladie rare

fréquence inférieure à 1/2 000 naissances

- Mal connue > quête d'informations sans médiation ni personnalisation des données (internet)
- Mal comprise > explications nécessaires pour le patient et son entourage
- Mal reconnue > il faut se faire croire

Maladie génétique

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

Maladie de famille

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

Le soulagement initial

« Poser le diagnostic est thérapeutique »
Arnold Munnich

Identification de l'ennemi à combattre

- Parle de l'origine et de l'identité
- Touche la filiation, l'intime de la vie

Annnonce du diagnostic comme «nomination »

- Sortie du chaos
- Récit mythique et fondateur de la Genèse où la création « est » par l'acte de nomination

L'acte de nomination

- Définit une identité sociale (nom, prénom)
- Est reçu, extérieur à la personne nommée
- Le nom propre procède d'une inscription dans la filiation généalogique entre ascendants et descendants
- Il est remarquable que les maladies rares ont des éponymes comme dénomination

L'effondrement secondaire

Comment y faire face ?

Confusion entre diagnostic et pronostic

- Laisser un espace de non savoir pour permettre l'élaboration d'une vie possible
- « statistiques » : pronostic collectif
pronostic toujours individuel
- Sortir de la position du médecin « voyant », prédit l'avenir
- ? « toute puissance médicale »

Sortir de la dynamique d'identification du malade avec sa maladie

- Travail de distanciation entre maladie et personne
- Travail *personnel d'élaboration psychique*
- La personne n'est jamais réduite à son diagnostic
- Espace intérieur de l'espérance

Information adaptée & personnalisée

- Référent médical

Rôle complémentaire des associations de malades

- Regroupement qui brise l'isolement
- Information pratique du « comment vivre avec » = pair-émulation
- Orientation dans les filières de prise en charge
- Aides directes aux malades
- Aide à la recherche
- Force collective (Alliance Maladies rares)

Conclusion

- L'annonce est un exercice de la parole donc fragile
- Vulnérabilité partagée de l'homme souffrant
- Construction de solidarité collective pour permettre l'élaboration d'un travail d'espérance qui n'empêche pas le douloureux travail d'affrontement à l'insupportable réel

A.F.S.E.D

Association Loi 1901

Association

Française des

Syndromes d'EHLERS - DANLOS

34 Rue Léon JOULIN 37000 TOURS

<http://www.afsed.com>

S.E.D Vasculaire : <http://www.maladiesvasculairesrares.fr>