

La maladie génétique et la famille : fatalité ou culpabilité ?

The hereditary disease and family : fatality or culpability?

Hanifa Salhi

Maitre de Conférence en psychologie clinique –
Département de Psychologie,
Université Hadj Lakhdar –
Batna, Algérie

Correspondance à :

Hanifa SALHI
salhi.hanifa@yahoo.fr

DOI : <https://doi.org/10.48087/BJMStf.2015.2116>

Il s'agit d'un article en libre accès distribué selon les termes de la licence Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0), qui autorise une utilisation, une distribution et une reproduction sans restriction sur tout support ou format, à condition que l'auteur original et la revue soient dûment crédités.

RÉSUMÉ

L'annonce d'une maladie rare chez un enfant est le début d'un chemin long et tortueux, pour lui et pour ses proches. Généralement, les parents apprennent la maladie de leur enfant alors que ce dernier est encore un nourrisson en bonne santé. Les réactions des familles face à l'annonce du diagnostic sont très variables. Certains parents semblent accepter la maladie souvent comme forme de soumission au « maktoub » (fatalisme), d'autres à l'extrême, se séparent dans la douleur et la culpabilité peu de temps après l'annonce, ou même après des années de souffrance. Mais dans tous les cas, l'histoire de la famille semble s'articuler autour de la révélation de la maladie, pour laquelle, rappelons le, les symptômes sont invisibles, ce qui laisse une place importante aux fantasmes les plus redoutables. Les sentiments d'insécurité, de précarité en face d'un tel dilemme s'installent, et la nécessité d'avoir du temps pour faire le deuil de l'enfant classique, normal font aggraver le vécu de la famille, qui s'apprête –comme un système en évolution- à faire face à un déséquilibre systémique. Souvent ce n'est pas tellement les difficultés ou les handicaps de l'enfant qui sont difficiles pour les parents, mais le fait qu'il soit malade, qu'ils n'arrivent pas à assimiler les effets secondaires des médicaments, qu'ils sont incapables de prévoir son avenir. Donner la vie et la maladie est un paradoxe difficile à vivre dans ce genre de situation. Un suivi médical s'inscrit dans la durée (bilans annuels, soins), et dans de rares services hospitaliers, il est possible pour les familles de rencontrer le psychologue lorsqu'elles le souhaitent. Le soutien psychologique est fort recommandé devant un vécu qui dévie entre un sentiment de culpabilité intense et un sentiment d'impuissance et de soumission devant la maladie qui peut vouer à l'échec tout le processus de prise en charge médicale.

Mots-clés : Maladie rare, hérédité, famille, réaction.

ABSTRACT

Announcing a rare disease in a child is the beginning of a long and tortuous way for the patient as well as his parents. Globally, parents learn about the disease of their child since he is still very young and in good health. Reactions of the family when the diagnosis is announced are very variable. Some parents seem to accept disease in a kind of submission or resignation "Maktoob", and on the other side, will separate shortly after or after years of suffering. In all cases, the history of the family seems to be articulated around the revealing of the disease, for which, symptoms are not visible yet, so all kinds of dangerous fantasies. Feelings of insecurity in front of such a dilemma come and the necessity to have enough time to mourn the "classical child" will worsen the experience of the family, which expect to systematically face a systematic imbalance. Often, difficulties do not come from the child's handicap but from the fact that they are unable to assimilate the side effects of the different drugs his is taking, which are not capable of predicting his future. Giving life as well as illness is a dilemma that is difficult to live in this kind of situation. A long-time medical follow-up with annual check-ups and various medical care, provided only in very few hospital departments, it is possible for family members to get in touch with psychologists, if they wish. Psychological support is highly recommended in front of a situation of intensive culpability and of incapacity or submission, which can lead to a failure in the process of medical management of the patient.

Keywords: Rare disease, heredity, family, reaction.

المرض الوراثي والعائلة: نكبة أو شعور بالذنب؟

الملخص:

الإعلان عن مرض نادر عند الطفل هو بداية لطريق طويل ومتعرج له ولعائلته. عموماً، الأولياء يكتشفون مرض طفلهم وهو رضيع لا يزال يتمتع بالصحة. ردود فعل الأسر التي تواجه التشخيص تختلف بشكل كبير. بعض الآباء يتقبلون المرض في كثير من الأحيان كشكل من أشكال التسليم بالقدر، فيما البعض الآخر ينقسمون بين الألم والشعور بالذنب بعد وقت قصير من الإعلان، أو حتى بعد سنوات من المعاناة. ولكن على أي حال، يبدو أن قصة العائلة تتمحور حول الكشف عن المرض، والذي للتذكير، اعراضه غير مرئية، الشيء الذي يترك مجالاً واسعاً لأخطر الأوهام. مشاعر انعدام الأمن في مواجهة مثل هذه المعضلة، والحاجة للوقت للحداد على الطفل العادي تزيد من محنة الأسرة التي هي عبارة عن نظام قابل للتطور للتعامل مع الخلل المنهجي. في كثير من الأحيان ليست صعوبات أو معوقات الطفل هي التي تصعب على الأولياء، ولكن الحقيقة أنه مريض، لا يمكنهم استيعاب الآثار الجانبية للدواء، فهم غير قادرين على التنبؤ بمستقبله. إعطاء الحياة والمرضى هو مفارقة صعبة للعيش في هذا النوع من الحالات. الرعاية الطبية تسجل على المدى الطويل (التقارير السنوية، والرعاية)، والمصالح الاستشفائية نادرة حيث يمكن للأسر اللقاء بالطبيب النفسي عندما يرغبون في ذلك. ينصح بشدة الدعم النفسي عند الشعور بالذنب الشديد والعجز والخضوع أمام المرض الذي يمكن أن يحكم بالفشل كلية على عملية الرعاية الطبية.

الكلمات المفتاحية: المرض النادر، الوراثة، الأسرة، رد فعل

Pour citer l'article :

Salhi H. La maladie génétique et la famille : fatalité ou culpabilité ?
Batna J Med Sci
2015;2(1):70-74.
<https://doi.org/10.48087/BJMStf.2015.2116>

INTRODUCTION

Une maladie se définit par une altération de l'état de santé, elle désigne un état morbide dont on connaît le plus souvent la cause, mais quelques soient sa durée et sa gravité, elle marque la vie psychologique et sociale de l'individu. C'est une épreuve, une crise, qui modifie une situation relationnelle préalablement établie. Les réactions à la maladie ne peuvent être considérées comme des épiphénomènes, elles font partie intégrante du processus de maladie lui-même, influençant parfois, de façon inquiétante, son évolution et son pronostic.

Entendre un diagnostic de maladie génétique qu'il soit pour un adulte ou pour un enfant est vécu par le malade et ses proches comme quelque chose de brutal et de destructeur. Même si les conditions de cette annonce furent l'une des meilleures (choix du moment, des mots, compassion du médecin) cela signe une rupture, une catastrophe avec, parfois, des sensations physiques de bascule, de désorientation temporo-spatiale.

Le vécu d'un tel moment peut être attribué à une blessure narcissique intense, un effondrement qui s'accompagne d'un fort sentiment de culpabilité, avec parfois des constructions imaginaires non rationnelles. L'annonce du diagnostic reste presque toujours gravée dans les mémoires comme une mauvaise nouvelle marquant la fin d'un temps de vie où la maladie était absente, voire inimaginable. Car, même si l'annonce a été précédée d'une période d'investigations et d'exams, cela ne peut toujours amortir le choc de la « révélation », il peut aussi être source d'un grand soulagement : il signe le point de départ d'un nouvel engagement, d'une reconstruction... dans les meilleurs des cas.

Le diagnostic de maladie génétique est un moment clé de l'histoire de la famille qui se trouve « atteinte » dans sa totalité : les malades, qui vont devoir « gérer » au quotidien une maladie douloureuse, invisible pour l'entourage ; les parents qui, après l'annonce du diagnostic, vont devoir réaménager leur vie et composer avec les changements que la maladie engendre au sein du foyer familial ; les frères et sœurs qui vont devoir se repositionner par rapport à ce frère ou cette sœur malade et essayer de trouver des réponses à la multitude de questions qu'ils se posent, et enfin, les grands-parents qui peuvent éprouver une certaine culpabilité et se demandent souvent comment aider les parents.

Tout le rôle de l'approche psychologique dans ces maladies est alors de donner ou de redonner une place à chaque membre de la famille.

LA MALADIE GENETIQUE OU LA SOUFFRANCE CHRONIQUE

Comme il est défini théoriquement : « les maladies génétiques désignent l'ensemble des maladies qui sont causées par un ou plusieurs gènes défectueux ou par une anomalie chromosomique, elles peuvent être héréditaires ou non. Ainsi, les maladies génétiques qui concernent des gènes défectueux sont transmissibles à la descendance. Les maladies chromosomiques, elles, ne sont pas héréditaires (la trisomie 21 constitue le cas le plus répandu d'anomalie du nombre de chromosomes, les parents d'un enfant atteint ne sont pas porteurs de l'anomalie génétique). » [1]

En dépit de leur grande hétérogénéité, les maladies génétiques – à l'instar des maladies chroniques – présentent des caractéristiques assez communes, ce sont des maladies :

- invalidantes, avec une qualité de vie dégradée et une perte d'autonomie ;
- la douleur du malade occupe une place importante ;
- pour lesquelles il n'existe pas de traitement, mais des moyens pour soulager les symptômes, ce qui améliore quelque peu la qualité de vie ;
- parfois rares, évolutives, chroniques
- avec mise en jeu du pronostic vital.

Les réactions face à la maladie sont diverses et dépendent de nombreux facteurs qui concernent le malade lui-même (âge, sexe, position dans la famille, fonctionnement psychique antérieur, modification de l'image corporelle) ou des facteurs qui se rattachent à son entourage proche (personnalité parentale, modes relationnels parents-enfant, histoire familiale quant à la maladie...etc.)

Le souci majeur tourne autour du devenir de ces malades, surtout ceux atteints à un bas âge qui se trouvent condamnés toute une vie par l'aspect chronique et invalidant de ces maladies. Une étude effectuée par la Fondation WYETH en France [2] a pris pour point de départ le souci du vécu psycho-social des malades jeunes : « Si la médecine clinique, avec de nouvelles molécules, une meilleure prise en charge thérapeutique et chirurgicale sait mieux traiter les conséquences physiologiques et fonctionnelles de ces maladies, le traitement de l'impact psychologique, social et sociétal d'une vie « sous contrôle médical » est encore trop souvent négligé. » [3]. L'étude comprend 20 interviews de jeunes âgés de 12 à 25 ans et 10 interviews de parents d'enfants de moins de 18 ans. Les entretiens réalisés visaient l'illustration de diverses situations :

- selon la visibilité pour autrui,
- selon la notoriété, la connaissance de la maladie par autrui,
- selon le poids et la nature des traitements et des soins,
- selon l'origine de la maladie (acquise, génétique),
- selon le pronostic vital de la maladie chronique.

Les opinions dégagées surtout des enfants et adolescents peuvent être résumées comme suit :

- ✓ « C'est une maladie qui se répète, qui normalement, dans la plupart des cas, je pense, ne peut pas se soigner. »
- ✓ « Ils ont commencé à dire que c'était ma mère et mon père qui m'empoisonnaient »
- ✓ « On était bien contents de savoir, qu'on puisse enfin dire « elle a ça donc on va pouvoir faire ça, on va lui donner ça comme médicaments, elle est dans tel stade. » (avis d'un parent)
- ✓ « Si les parents, ils ne savent pas tout ce qu'il faut, ils ne peuvent pas aider l'enfant » (avis d'un soignant)
- ✓ « C'est important pour moi d'être autonome déjà pour pouvoir faire ma vie. »

Une tendance nette vers cette volonté d'autonomie et de cohabitation avec la maladie, renforcée par l'évolution galopante de la médecine qui offre désormais aux parents et aux proches des alternatives plus éclairées de la façon dont ils peuvent aider le malade. Les tests de dépistage de certaines maladies génétiques sont rendus possibles par les progrès de la biologie moléculaire. Dans certains cas, il est possible de traiter des carences d'ordre génétique par un régime approprié.

LES SEQUELES PSYCHOLOGIQUES ET SOCIALES :

La maladie génétique chronique est douloureuse, éprouvante, souvent épuisante, d'évolution variable et difficilement

prévisible, potentiellement invalidante. Douleurs aiguës et chroniques, souffrance morale : il faut insister sur la sévérité et la spécificité des douleurs et des handicaps, dont les conséquences psychologiques, familiales, sociales, peuvent être encore mal analysées voire incomprises.

Le vécu de chaque malade est donc particulièrement important à connaître et reconnaître. La prise en charge est d'autant plus efficace qu'elle est centrée sur le patient, son vécu, ses besoins, ses croyances, chaque personne étant prise dans sa globalité, d'où l'approche systémique s'impose comme démarche de prise en charge multidimensionnelle.

L'annonce du diagnostic (le "verdict") constitue un choc, voire un traumatisme difficile à surmonter, mais permet aussi de mettre un nom sur la maladie, l'identifier et l'appréhender parfois après une période pénible d'incertitude. Une succession d'étapes psychologiques est alors franchie par chaque personne, à un rythme qui lui est propre : choc, dénegation, révolte, puis prise de conscience progressive, réflexion ; finalement une dynamique constructive s'installe : le patient doit apprendre à gérer activement la maladie par des stratégies (coping) qui lui sont propres (selon son historique, sa personnalité, ses compétences...) et son nouvel équilibre de vie, aux niveaux personnel, familial, social et professionnel.

Le patient doit sans cesse "inventer son propre chemin". Les stratégies actives de "coping", centrées sur la résolution des problèmes (recherche d'information, contrôle de la douleur, organisation du planning quotidien et du "réseau de soins"...) sont associées à un vécu positif, souvent une conséquence du soutien familial lui-même dépendant du mode de relation établi entre le malade, la famille et l'équipe soignante. Par contre les stratégies basées sur la recherche de compassion d'autrui freinent les capacités d'adaptation et d'affrontement chez le malade en état de dépendance émotionnelle et affective vis-à-vis l'entourage. Beaucoup de patients reconnaissent d'autre part des aspects positifs à leur maladie et lui trouvent un sens : meilleure écoute des autres, plus grande sérénité vis à vis des petits maux de la vie, plus grande force morale... là où la fatalité peut jouer un rôle de versets différents !

Cette lutte constante pour surmonter des difficultés parfois majeures dans l'accomplissement de chacun des gestes de la vie quotidienne, l'incapacité à faire des projets, sont vécues souvent dans un sentiment de solitude et d'incompréhension, de dévalorisation, même si l'entourage, qui joue un rôle capital, est présent. On comprend bien la fréquence de l'anxiété (craintes pour l'avenir, douleurs, handicap, isolement, pertes affectives, sociales, professionnelles...) et l'apparition possible d'une dépression, un retrait avec repli sur soi, qui doit être reconnu et traité, qu'il soit chez le malade ou chez l'un de ses proches.

Les réactions parentales :

« L'annonce de la maladie sépare un avant et un après : un avant mythique où rien de la souffrance n'existait et un après angoissant, inquiétant. Les réactions des parents dépendent de leur propre histoire - individuelle, de couple, de famille - Que s'est-il passé avant l'arrivée de cet enfant ?... » [4]

Angoisse : peut devenir majeure surtout s'il s'agit des maladies qui engagent le pronostic vital, ou quand le risque de l'handicap est majeur (ex : l'épilepsie). A côté de l'angoisse de mort s'ajoute un ressenti d'impuissance, la situation est vécue « comme une sanction quelque peu démoniaque, inquiétante, proche de la folie » [5]. Les réactions face à cette

angoisse peuvent conduire à la limitation non justifiée des activités de l'enfant, une forme de surprotection qui révèle l'ambivalence parentale, ou au contraire on peut assister à une permissivité excessive par peur que chaque contrariété est sensée aggraver l'état de l'enfant... un sentiment de toute puissance qui peut nuire à l'équilibre psychologique de l'enfant (problème de limites) et entraver son cursus scolaire. Parfois l'angoisse provoquée par la maladie vient révéler des crises préexistantes masquées par un apparent équilibre familial qui s'écroule subitement (séparation parentale, décompensation de l'un des parents ou l'un des membres de la famille souvent sur un mode dépressif...etc.)

Dépression : elle est souvent maternelle, elle peut être purement réactionnelle, comme elle peut s'inscrire dans un processus plus complexe où la maladie n'est qu'un catalyseur. Les réactions peuvent se manifester par une fuite de l'affrontement avec l'enfant malade par peur de s'écrouler psychologiquement, ce qui donne parfois l'image de « mauvais parent » auprès de l'équipe soignante et peut même enraciner l'idée fautive de l'incapacité d'aider l'enfant malade. Le cas contraire est largement reconnaissable par les médecins qui affrontent souvent des parents exigeants et intransigeants, tellement présents avec leur enfant, ce qui empêche ce dernier de nouer des relations propres avec les personnes qui le soignent. L'exigence des parents peut aller à l'encontre de l'enfant en lui demandant d'assumer sa maladie et le mal qu'elle engendre chez eux, ne lui permettant pas d'exprimer ses souffrances et sa douleur, ce qui est néfaste pour lui. Il se voit contraint d'adopter un faux self hyper-mature prédisposé à la décompensation psychique de tout genre et à tout moment.

Agressivité : liée souvent au sentiment de culpabilité dû à une ambivalence entre la blessure narcissique et l'effondrement du fantasme de l'enfant imaginaire ce qui les conduit à considérer tout signe de la maladie comme une agression dirigée contre eux directement. Le sentiment d'échec face aux parents des parents (grands-parents) qui n'ont pas su comme leurs prédécesseurs protéger leur progéniture. La perception d'une punition - méritée ou pas inconsciemment - fait augmenter les tendances agressives souvent masquées ou déniées sous forme de surprotection (renforcement des contraintes et des interdits, rigorisme thérapeutique obsessionnel que l'enfant peut refuser par des conduites d'opposition), ou un rejet direct de l'enfant ou de l'équipe soignante dont les compétences sont remises en cause.

Culpabilité : le caractère génétique de la maladie donne l'impression d'avoir transmis une tare à son enfant et certifie une part de responsabilité dans le processus de la maladie. Les manifestations sont identiques à celles de l'agressivité, tellement entremêlées comme sentiments.

Les réactions de la fratrie :

Le sentiment de rivalité, normal dans les relations de fratrie se trouve bouleversé dans le cas d'un frère ou sœur malade. Même devant une jalousie légitime face à un intérêt majeur accordé à l'enfant malade, les frères et sœurs sont appelés au contraire à manifester un sentiment maternel envers cet enfant fragile et faible. Une culpabilité envahissante se fait sentir devant une agressivité « légitime » ce qui ramène le vécu affectif et émotionnel de toute la famille à un déséquilibre pathogène, si la prise en charge psychologique ne fait pas irruption à tout ce système, donc « le principal danger pour la fratrie est de ne pas pouvoir préserver sa place, ses désirs propres, ses réactions agressives normales et leur élaboration » [6].

LA PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE :

La génétique médicale est un sujet complexe, qui nécessite un accompagnement particulier. Lors du parcours de soin, le malade et sa famille rencontrent plusieurs professionnels spécialisés dans ce domaine. En qualité d'intervenant on peut citer :

Le généticien clinicien : la consultation

Le médecin généticien assure plusieurs rôles :

Rôle de diagnostic : le médecin généticien reçoit les patients en consultation, dès le début du parcours de soin, d'où l'importance de son intervention dans tout le processus thérapeutique. Il établit l'arbre généalogique du patient et recense ses antécédents familiaux. Il examine le patient et peut prescrire des examens complémentaires afin de compléter son diagnostic (radiographies, échographies, etc.). Il informe le patient, ou ses parents s'il est mineur, des modalités du test génétique et de ses conséquences psychologiques et thérapeutiques. Selon la maladie suspectée et les souhaits du patient, il prescrit ensuite l'analyse génétique adaptée. Au sein de l'hôpital, le généticien peut donner des consultations dans tous les services et voir des patients aux pathologies très variées : retard mental, maladies neurologiques, pathologies immunitaires, malformations, troubles sensoriels, certains cancers, etc.

Rôle de prévention : le généticien peut dépister des sujets à risque de transmission à leur descendance d'une maladie génétique grave et incurable identifiée dans leur famille (par exemple mucoviscidose, myopathie). S'ils sont porteurs de cette maladie et s'ils le souhaitent, le médecin organise et coordonne le diagnostic prénatal. Il peut dépister les sujets à risque de développer eux-mêmes une maladie liée à une anomalie génétique identifiée dans leur famille (par exemple prédisposition génétique au cancer). L'objectif est de mettre en place chez ceux qui se révèlent porteurs de l'anomalie génétique les mesures de prévention et de soin. On parle alors de « médecine prédictive ».

Rôle de coordination : après avoir établi son diagnostic, le médecin généticien oriente son patient, dont la prise en charge peut nécessiter de consulter de nombreux autres spécialistes. Il apporte également une aide dans le soutien psychologique et social des patients, en les mettant en relation avec des professionnels spécialisés et en les aidant à trouver des structures et des associations pour une meilleure gestion de la vie quotidienne. Le dialogue médecin / malade est important à toutes les phases de la maladie. Il s'agit d'un véritable "contrat de confiance" basé sur l'information réciproque et le respect mutuel.

Le généticien biologiste : le laboratoire

Le généticien biologiste réalise les analyses biologiques génétiques. Il peut effectuer des analyses chromosomiques (cytogénéticien) ou géniques (généticien moléculaire). Il vérifie les résultats des examens et met au point les tests diagnostiques pour les anomalies génétiques nouvellement identifiées. En raison de la haute technicité des analyses effectuées et de la particularité des informations obtenues il doit faire preuve de rigueur et d'assurance en même temps.

Le conseiller en génétique

Le conseiller en génétique occupe, en quelque sorte, une place d'intermédiaire entre le patient et le médecin généticien qui le suit. Son rôle est en effet d'aider le patient à mieux comprendre les implications des résultats d'une analyse génétique pour lui et pour sa famille, et de présenter les risques éventuels de la transmission de la maladie à ses enfants. Après la réalisation du test génétique, il informe également les patients sur leur prise en charge médicale et les thérapies possibles. À l'écoute du malade, il peut apporter un soutien psychologique autant qu'un suivi, dans le respect des conditions éthiques, sociales et culturelles.

Le psychologue

Le rôle du psychologue est d'accompagner les patients, qui peuvent être confrontés à des situations délicates : maladies évolutives entraînant des dysfonctionnements moteurs et cognitifs, maladies rares difficiles à diagnostiquer, maladies génétiques incurables, etc. Le psychologue est là pour apporter le soutien nécessaire aux patients afin de les préparer et de les accompagner au mieux, à la fois pour gérer la maladie sur le plan individuel mais aussi pour en gérer les répercussions familiales. La consultation avec le psychologue est proposée au patient et à sa famille.

Le besoin d'information, de reconnaissance, ne pas être seul et bénéficier de la prise en charge optimale, incluant les innovations thérapeutiques : c'est tout l'enjeu des relations avec l'équipe soignante et les associations. La qualité du dialogue médecin / malade est essentielle tout au long de l'évolution de la maladie, la relation de confiance qui doit s'instaurer entre les deux - où le patient joue un rôle de plus en plus actif et responsable, tant au niveau personnel qu'associatif - est capitale pour le processus thérapeutique.

Chaque poussée, chaque changement thérapeutique, chaque décision chirurgicale sont autant d'étapes importantes à gérer par la suite par toute l'équipe. La consultation constitue un moment privilégié de dialogue, de prise de décisions importantes... avec aussi un risque de déception, tant les attentes sont fortes.

La qualité de l'information du patient et de son entourage est capitale : une meilleure compréhension de la maladie, de ses retentissements, de ses traitements, permet de dédramatiser et d'aller de l'avant. Cette information est une des attentes majeures du patient, un besoin et un droit. Elle doit être personnalisée, claire et complète, évolutive ; il faut expliquer, rassurer, insister sur les points essentiels, vérifier la compréhension ; au dialogue peuvent s'ajouter des documents écrits. Elle aboutit au consentement éclairé et à la décision partagée, qui a le plus de chance de succès.

L'information se prolonge par une véritable éducation thérapeutique, démarche éducative structurée qui permet au malade d'acquérir savoir, savoir-faire et savoir être, pour mobiliser toutes ses ressources et réussir le "coping". Nul ne peut nier les effets positifs sur l'observance, l'état physique, psychique, le recours aux soins et même le pronostic général.

Le patient devient ainsi un expert et un gestionnaire actif de sa maladie. Il est membre à part entière de l'équipe multidisciplinaire (outre les médecins : infirmiers, kinésithérapeutes, psychologues, assistantes sociales...) impliqué dans la prise en charge globale personnalisée.

CONCLUSION

La participation active des patients fait partie des grands axes de la démarche de multi partenariat que doit mettre en œuvre l'Etat pour une prise en charge effective et efficace des malades génétiques. Il faut saisir que tant que le malade se sent une partie prenante dans ce programme ainsi que son entourage, les perspectives d'une meilleure gestion de ces maladies peuvent voir le jour. Dépasser le sentiment de culpabilité et l'impuissance devant une fatalité sévère est une motivation de cohabiter avec la maladie et pourquoi ne pas y faire face. En Occident, des " Programmes Patient Partenaire " sont mis en marche et dans lesquels des patients volontaires et formés pourraient peut-être alors enseigner avec succès le vécu de leur maladie, notamment aux étudiants en médecine.

Les Associations de patients qui peuvent intégrer des parents de personnes - et notamment d'enfants - malades jouent un rôle important. Leur mission première est d'informer leurs adhérents, de les aider à trouver un nouvel équilibre. L'information du public, actuellement nulle, devient particulièrement importante, car elle permettrait de changer l'image de ces maladies qui souffrent encore de nombreuses idées fausses.

Les associations sont aussi des interlocuteurs privilégiés pour les professionnels de santé et pour la société civile, et devraient intervenir au niveau des différents leviers de décisions. L'apparition de thérapeutiques innovantes, d'efficacité prouvée chez les malades les plus sévèrement atteints, mais de coût élevé, source d'interrogations éthiques et médico-économiques, devrait renforcer toute forme de multi partenariat. Il s'agit bien d'une priorité de santé publique... Au total, la prise en compte du vécu et de la dimension psychosociale est indispensable. C'est en alliant la qualité humaine du dialogue aux avancées des traitements et des stratégies que l'on pourra répondre pleinement aux attentes légitimes des patients et de leurs familles.

Déclaration d'intérêts : l'auteur ne déclare aucun conflit d'intérêt en rapport avec cet article.

RÉFÉRENCES

1. « Maladie génétique – Définition », Sante-Médecine, Réalisé en collaboration avec des professionnels de la santé et de la médecine, sous la direction du docteur Pierrick HORDE, Juin 2014.
2. Maladies chroniques de l'enfant et de l'adolescent « Une vie à construire », Conférence N° 1, DIAGNOSTIC ET PREMIERS TRAITEMENTS, UN PROJET DE VIE FRACTURE ?. Mardi 16 janvier 2007.
3. Maladies chroniques de l'enfant et de l'adolescent « Une vie à construire », Conférence N° 2. Mardi 16 janvier 2007.
4. Faure J, Romero M. Retentissements psychologiques de la drépanocytose. Seen on <http://lesouriredeselasse.free.fr/telechargement/Retentissements-psychologiques-drepanocytose.pdf>
5. Epelbaum C, Ferrari P. Réactions psychologiques à la maladie chez l'enfant. In : Ferrari P, Epelbaum C, eds. Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent. Paris : Médecine-Sciences, Flammarion, 1993. p53
6. Epelbaum C, Ferrari P. Réactions psychologiques à la maladie chez l'enfant. In : Ferrari P, Epelbaum C, eds. Psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent. Paris : Médecine-Sciences, Flammarion, 1993. p445.
7. Lacombe D., Toussaint E., 2007, « Annonce du diagnostic d'une maladie génétique et prise en charge psychologique des patients et de leur entourage », La Presse médicale, 36 : 1S20-1S25.
8. Association Française pour la Recherche sur l'hydrosadénite. Accédé sur http://www.afrh.fr/la_maladie_de_verneuil_ou_h/vecu.html, consulté le 12/08/2014
9. Les maladies rares en bref : entre communauté et diversité. Accédé sur <http://www.hopital.fr/Hopitaux/Vos-dossiers-sante/Maladies-rares2>, consulté le 23/09/2014

Cet article a été publié dans le « *Batna Journal of Medical Sciences* » **BJMS**, l'organe officiel de « l'association de la Recherche Pharmaceutique – Batna »

Le contenu de la Revue est ouvert « Open Access » et permet au lecteur de télécharger, d'utiliser le contenu dans un but personnel ou d'enseignement, sans demander l'autorisation de l'éditeur/auteur.

Avantages à publier dans **BJMS** :

- Open access : une fois publié, votre article est disponible gratuitement au téléchargement
- Soumission gratuite : pas de frais de soumission, contrairement à la plupart des revues « Open Access »
- Possibilité de publier dans 3 langues : français, anglais, arabe
- Qualité de la lecture : des relecteurs/reviewers indépendants géographiquement, respectant l'anonymat, pour garantir la neutralité et la qualité des manuscrits.

Pour plus d'informations, contacter BatnaJMS@gmail.com
ou connectez-vous sur le site de la revue : www.batnajms.com

