

[pɾɔksimɔləzi]

Comprendre la relation entre la personne malade et ses proches

MARS 2003 - N°10

LA LETTRE DE LA PROXIMOLOGIE

MALADIES RARES ET PROXIMOLOGIE

Difficiles à diagnostiquer et à soigner, les maladies rares¹ génèrent un fort sentiment d'isolement des malades et de leur famille. Les aidants qui ont traversé la même épreuve sont, par définition, peu nombreux. S'il s'agit d'une maladie héréditaire, ils se sentent fautifs. Quand un des parents transmet un gène altéré à l'origine de la maladie, peut-on parler de « maladie de famille » ?

À LA UNE

Des maladies de moins en moins « orphelines »

En septembre 2002, l'émission de Jean-Luc Delarue « Ça se discute » (France 2) posait la question : Comment vivre avec une maladie rare ? Quatre mois plus tard, Jean-Pierre Foucault remettait « Les palmes du courage » (TF1) à une famille touchée par la leucodystrophie. Ces deux émissions sont révélatrices de la mobilisation des personnes atteintes de maladies rares et de leur entourage, qui ne cesse de croître depuis 18 mois. Ainsi, en octobre 2001 a été inaugurée la Plateforme Maladies Rares regroupant Orphanet (serveur d'informations de référence en ligne), Allo-Gènes (centre national d'information sur les maladies génétiques) et Alliance Maladies Rares (collectif d'associations et de personnes concernées par les maladies et handicaps rares). Fin 2001, la Fondation Groupama lançait son site Internet pour lutter contre l'isolement des malades et de leurs familles (cf. Initiative). En avril 2002 a été annoncée la création d'un Institut des Maladies Rares.

La méconnaissance des pathologies aboutit parfois à de graves malentendus. En décembre dernier, la Fédération des Maladies Orphelines avait dû intervenir pour qu'un petit garçon atteint de la maladie des os de verre soit rendu à sa famille, injustement soupçonnée de maltraitance... Dans le cas de cette maladie, cette méprise touche une famille sur deux, selon Martine Grandin, présidente de l'Association Ostéogénèse Imparfaite.

Retentissement national

Le retentissement sur la population est sans commune mesure avec le nombre de personnes concernées. 4 millions de personnes souffrent en France d'une des 5 000

maladies rares recensées. D'après un sondage réalisé en septembre 2002 par la Sofres pour les laboratoires Takeda, un quart des Français déclare être touché de près ou de loin par les maladies orphelines. Les femmes et les plus de 50 ans se sentent plus souvent concernés (respectivement 27 % et 28 %). Cette implication se traduit notamment par la volonté de participer à l'effort de recherche : 85 % se disent prêts à faire des sacrifices pour aider la recherche dans ce domaine.

Rares, génétiques et orphelines

Un tel élan de solidarité explique certainement le succès du Téléthon. Centré au départ sur les myopathies, cet événement médiatique a permis de financer le Généthon, centre de recherche sur la génétique, qui a aujourd'hui élargi ses applications aux maladies rares (dont 80% sont d'origine génétique).

Mais, à côté des efforts indispensables de recherche, il est urgent de mieux prendre en charge les difficultés spécifiques rencontrées par les proches des patients atteints de maladies rares.

En savoir plus :

Maladies Rares Info Services :

n° Azur 0810 63 19 20 - www.orpha.net

Numéro 2001 spécial « maladies rares » de la revue de l'Unaf (Union nationale des associations familiales) avec des témoignages de familles.

1 - Les maladies rares sont définies comme les maladies entraînant une menace pour la vie ou une invalidité chronique, et dont la prévalence est si faible qu'elles nécessitent des efforts combinés particuliers. Leur prévalence généralement reconnue dans la population communautaire totale est inférieure à 5 pour 10 000.

Entretien avec Marcella Gargiulo, docteur en psychopathologie, service de consultation génétique de l'hôpital La Pitié-Salpêtrière.

Les tests présymptomatiques (sur des personnes à risque mais non malades) pour des maladies neurologiques héréditaires à début tardif se développent en France depuis les années 90.

Après la maladie de Huntington, les demandes de tests se sont élargies : ataxies cérébelleuses, maladie de Charcot Marie Toot, dystonies familiales, myotonie de Steinert...

► Quel est le profil des personnes qui demandent un diagnostic présymptomatique ?

Il s'agit de personnes asymptomatiques mais qui risquent de développer une maladie génétique, à révélation tardive et sans thérapeutique efficace... Tous les cas de figure sont possibles : certains viennent d'apprendre qu'un membre de leur entourage est malade; d'autres le savent depuis longtemps mais sont aujourd'hui prêts à faire la démarche. Il faut savoir que seule une minorité veut savoir et que 40 % des gens qui se présentent à la consultation génétique renoncent finalement à leur projet. Prenons l'exemple de la maladie de Huntington, première affection à révélation tardive et à évolution fatale pour laquelle un diagnostic moléculaire est devenu possible : seulement 18 % des gens à risque désirent connaître leur statut génétique. Les motivations que les consultants invoquent le plus souvent sont « lever le doute et préparer l'avenir ». Mais aussi le besoin de certitude, prendre des décisions concernant la procréation, informer

les enfants de leur propre risque et aussi anticiper sur le plan matériel, financier et professionnel avant que la maladie ne se déclare.

► L'entourage fait-il pression pour obtenir le pronostic d'un proche ?

Les membres de la famille, en particulier les parents, ressentent un fort sentiment de culpabilité à l'idée d'avoir transmis la maladie. La loi française interdit de pratiquer un test génétique sur un mineur à moins qu'il n'en retire un bénéfice médical direct (cf. Publication). Néanmoins, pour faire face à leur angoisse et évaluer le désir réel de l'enfant, nous recevons les parents et les enfants inquiets depuis l'année 2000. Lors de ces consultations, les parents prennent conscience des conséquences psychologiques d'une telle révélation sur l'enfant et se résolvent, pour la plupart, à attendre qu'il soit en état de le demander lui-même lorsqu'il en ressentira le besoin. Sur l'entourage des adultes, nous avons également évolué. Alors qu'au départ on conseillait de venir accompagné, les patients sont désormais libres de venir seuls. Dans les faits, on reçoit souvent le conjoint qui doit également se préparer à l'annonce du résultat du test et ces conséquences sur la vie future du couple. D'une manière générale, nous observons que les personnes accompagnées abandonnent moins souvent que celles qui se présentent seules.

► Comment l'information circule-t-elle ?

Dans le cas de maladies dominantes, plusieurs membres de la famille peuvent en être atteints. Et la maladie est parfois perçue comme inéluctable.

Pour preuve, le témoignage d'une femme de 42 ans qui a fait le choix de ne pas se marier et a renoncé à avoir un enfant. Quand elle apprend lors de la consultation avec le généticien qu'elle a un risque de 50 % de développer la maladie au lieu de 100 %, elle déclare : « ce que j'apprends aujourd'hui m'oblige à revoir toute ma vie ». Ceci dit, l'expérience concrète de la maladie, lorsqu'elle atteint plusieurs membres d'une même famille, a un effet de miroir auquel il est difficile d'échapper.

Une patiente témoigne de l'emprise des images : « Ma mère (malade) me rappelle ce que je deviendrai plus tard et ce que mes enfants pourront devenir à leur tour ». Aujourd'hui l'information circule plus facilement au sein des familles. Une étude non encore publiée a été menée en 2001 sur 148 familles Huntington avec le Dr. Alexandra Dürr, neurogénéticienne. Cette étude montre que l'attitude des parents concernant l'information aux enfants change. Les parents ayant répondu au questionnaire ont été informés de leur risque génétique en moyenne à l'âge de 32 ans, tandis que leurs enfants le sont entre 14 et 18 ans. Dans seulement un cas sur cinq, ils l'ont appris de leurs parents. En revanche, 78 % d'entre eux tiennent à informer eux-mêmes leurs enfants. Pour faciliter le dialogue avec les plus jeunes et découvrir les principes de l'hérédité, on lira avec profit « Le voyage de Luna », publié en novembre 2002 : une petite fille découvre que sa maman est gravement malade et se demande si cela va également lui arriver... ■

La Fondation Groupama mise sur la proximité

« Il se produit dans le domaine des maladies rares ce qui s'est produit il y a quelques années avec le Sida : les parents d'enfants ou les conjoints font avancer la recherche et l'information » explique Gabriel de Montfort, secrétaire général de la Fondation Groupama. En créant cette Fondation en septembre 2000, lors de la célébration du centenaire du groupe, Groupama s'est fixé comme priorité la lutte contre l'isolement des personnes atteintes de maladies rares, qui sont par définition très isolées.

Fort de ses 9000 agences, le groupe d'assurance apporte un soutien logistique aux associations de personnes atteintes de maladies rares (mise à disposition de salle de réunion et don de matériel informatique). De plus, la Fondation Groupama repère et finance les initiatives qui

favorisent le regroupement des malades et de leurs familles. Elle distribue ainsi 230 000 euros par an, auxquels s'ajoutent 150 000 euros abondés par les caisses régionales.

En novembre 2001, un site Internet a été créé en relais ou support de la communication des différents partenaires. « La communication via Internet s'avère un des moyens les plus efficaces pour tisser des liens entre des familles éloignées géographiquement mais traversant les mêmes épreuves ». Le coup de cœur du site : un centre d'accueil et de découverte pour enfants dépendants dans la Presqu'île de Crozon en Bretagne. Créé par des membres de l'Association Nationale du Syndrome de l'X Fragile et co-financé par Groupama, il a été inauguré en juillet 2002. Une opportunité pour les parents de se ressourcer.

www.fondation-groupama.com

« Une prise en charge adaptée de la personne malade et de sa famille »

Source :

« 112 maladies génétiques, maladies rares », Pr. Marie-Louise Briard, édité par Allo-Gènes en décembre 2000.

En tant que spécialiste des maladies rares, le Pr Marie-Louise Briard, généticien clinicien, fait le point sur les différentes facettes de la prise en charge des personnes atteintes et de leur entourage. Ce texte, qui s'adresse aux professionnels de la santé, a le mérite de synthétiser les principaux problèmes auxquels sont confrontées les familles. Le résumé qui suit met l'accent sur la proximologie.

Prise en charge psychologique lors de l'annonce du diagnostic

Le diagnostic est tout à la fois une vérité difficile à assumer et un soulagement après bien des errances.

- **Vérité difficile à assumer**

Comme pour toute maladie grave, l'annonce du diagnostic est souvent vécue comme un « coup de massue », source d'un réel traumatisme psychique. Elle est suivie par une longue quête de l'information : tout n'a pas été dit au moment de l'annonce ; ce qui a été dit n'a pas été nécessairement entendu.

- **Soulagement après des années d'errance**

Un diagnostic correct permet de mieux orienter la prise en charge. Il intervient souvent après un réel parcours du combattant. Mais parfois il ne peut être porté, malgré un examen clinique soigneux par des spécialistes qualifiés.

Prise en charge médicale

En matière de maladie rare, génétique ou non, une prise en charge multidisciplinaire est habituellement nécessaire en raison de l'atteinte de plusieurs organes ou du retentissement de la maladie sur d'autres fonctions... Dans les faits, d'après une étude d'Allo-Gènes de 1998, la prise en charge n'est multidisciplinaire que dans un cas sur quatre. Elle est réalisée par le spécialiste seul dans 41,1 % des cas et assurée par un généticien pour 5,8 % des patients seulement, alors que celui-ci a une bonne connaissance des maladies génétiques multi-organes.

Prise en charge médico-socio-éducative

Une personne ne se réduit pas à sa maladie. Il est choquant pour les familles d'entendre un soignant parler de leur proche comme du « Syndrome Z » ou du « dossier de la maladie de P. ». Il faut aussi aider les parents à accepter leur enfant avec les différences liées à sa maladie.

Il existe des centres de ressources pour les personnes atteintes de handicaps rares (en particulier pour les multi-handicaps neurosensoriels) ainsi que des structures telles que les Centres d'Action Médico-Sociales Précoces, les Services d'Education Spéciale et de Soins à Domicile, les Centres Médico-Psycho-Pédagogiques.

Les aides financières disponibles ne sont pas toujours utilisées par les familles. D'après une étude menée par le service de génétique médicale de l'hôpital Necker, sur 250 familles, un tiers ne bénéficiait pas de la prise en charge à 100 % et un tiers également n'avait pas encore demandé ou obtenu l'Allocation d'Education Spéciale.

Future grossesse à risque génétique

Le conseil génétique ne concerne pas un patient mais s'adresse aux deux membres d'un couple. Il s'intéresse à la santé de l'enfant à naître ou déjà né afin de déterminer son risque d'être porteur d'un handicap. Mais surtout grâce au diagnostic prénatal, les parents peuvent avoir la certitude que l'embryon est porteur ou non de la maladie familiale et demander éventuellement une interruption volontaire de grossesse. Cela pose de nombreux problèmes éthiques aux couples comme aux médecins. La loi de bio-éthique n°94-654 autorise un diagnostic prénatal pour les « affections d'une particulière gravité ». Mais la perception de la gravité d'une maladie varie en fonction des individus.

Test génétique : prise en charge de la personne asymptomatique à risque génétique

Les progrès de la génétique moléculaire ont permis de localiser, voire d'identifier les gènes responsables de certaines maladies. Le test génétique n'est proposé que s'il existe un réel intérêt pour la personne qui s'y soumet ou pour sa

descendance (décret du 23 juin 2000 sur les conditions de prescription et de réalisation des tests génériques). Cf. Interview de *Marcella Gargiulo* (page 2).

Information de la famille

Le praticien qui vient de poser un diagnostic d'une maladie génétique doit s'intéresser à la famille du malade qu'il convient d'informer. Même en cas d'absence de thérapeutique, être informé du risque peut s'avérer utile : pour déceler rapidement les premiers symptômes et surtout pour protéger sa descendance (diagnostic prénatal). Afin de respecter le secret médical, c'est le patient qui doit servir de messager. Libre à lui de communiquer ou non la nouvelle. Cette charge peut s'avérer particulièrement lourde quand la maladie est grave ou lorsque les liens familiaux sont distendus.

Le rôle des associations de patients

Les associations apportent un soutien efficace dans les pathologies où les savoirs médicaux ne permettent ni de porter un diagnostic, ni de proposer des soins. Mais les professionnels hésitent encore à communiquer les coordonnées des associations. Or un travail mené entre médecins et associations de patients aboutit à une amélioration de la prise en charge des malades. En particulier, les associations peuvent aider à faire comprendre l'intérêt de diffuser l'information dans la famille.

EN BREF

Réglementation

► Aide à domicile : revalorisation des salaires

L'accord signé le 29 mars 2002 par les partenaires sociaux de la branche aide à domicile (150 000 salariés et 6 000 structures) a été agréé en janvier 2003 par le ministère des Affaires Sociales. L'objectif est de revaloriser les salaires afin qu'aucun ne soit inférieur au SMIC à partir de 2006. Le coût de l'accord devrait représenter une progression de 23,7 % de la masse salariale.

► Congé d'accompagnement de fin de vie

Le congé d'accompagnement est une possibilité ouverte à tout salarié du secteur public ou privé par la loi n° 99-477 du 9 juin 1999 visant à garantir le droit d'accès aux soins palliatifs. Sa durée est au plus de trois mois et il est en principe non rémunéré. Néanmoins le décret n° 2002-

1547 du 20 décembre 2002 décrète : la période pendant laquelle un agent du secteur public en bénéficie est prise en compte dans la constitution de son droit à pension.

Publications

► « La personne incontinente et son entourage »

Ce livret aborde sans tabou les manifestations de l'incontinence et les rééducations possibles (après une grossesse, chez la personne âgée, etc.).

<http://www.orpha.net/associations/AAPI>

Tél : 01.46.99.18.99

► « Les groupes de parole pour les aidants familiaux »

Conseils pratiques et démarches pour monter des groupes de parole destinés aux proches de parents atteints de la maladie d'Alzheimer.

Cahier n°9 de janvier 2003 des documents CLEIRPPA.

Tél. : 01 40 25 49 60 – cleirppa@wanadoo.fr