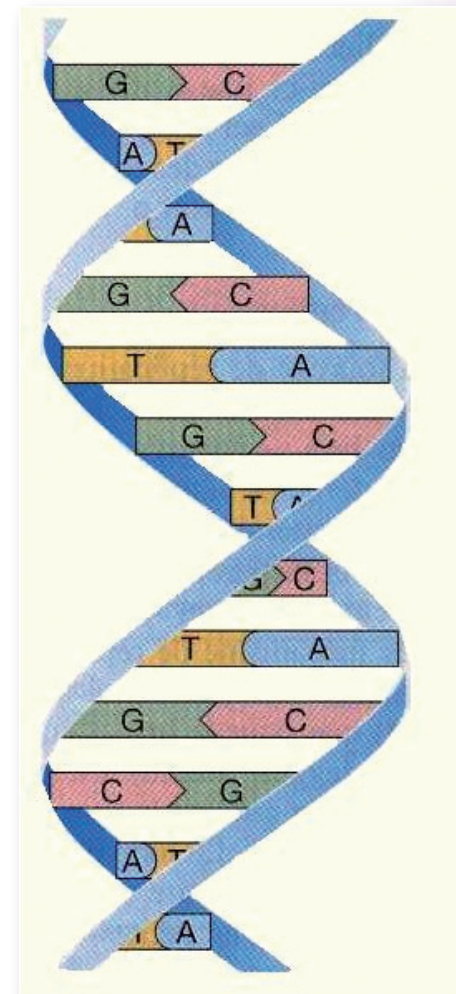




Association APMF loi de 1901
9, rue de la Gare - 08160 VENDRESSE
Tél. : 06 32 26 25 69
Mail : contact@apmf-fabry.org
Site : www.apmf-fabry.org

L'annonce diagnostique



■ L'annonce d'une maladie d'une particulière gravité, comme le sont la plupart des maladies génétiques, est un moment extrêmement difficile pour le malade, sa famille. Et s'il n'existe pas de « bonne » annonce, il en existe de moins mauvaises. Ce moment restera gravé à jamais dans la mémoire des malades qui le comparent à un coup de massue, un coup de tonnerre, un choc d'une violence inouïe.

■ Lors de l'annonce, chaque mot du médecin est choisi, pensé. Rien n'est esquivé. L'intérêt de l'enfant ou de l'adulte affecté reste le fil conducteur pour le médecin. Car de l'annonce dépend l'acceptation de la maladie par le malade, sa famille, et la qualité de sa prise en charge future. Le projet de vie pour le malade est au cœur du discours du médecin. Souvent épaulé par un psychiatre ou un psychologue, le généticien qui annonce s'aide du binôme pour accompagner ce traumatisme psychique, ce bouleversement personnel et familial. A deux, ils écoutent au mieux les familles, répondent à leurs interrogations, leurs besoins de comprendre comment et pourquoi. Il faut expliquer comment l'infiniment petit, c'est-à-dire une mutation dans un gène, peut avoir de telles répercussions. Très vite, la culpabilité du parent transmetteur émerge. La génétique est une histoire de famille. Le poids de l'hérédité, la fatalité de la transmission s'abattent sur la famille. La double écoute, médicale et psychologique des malades, permet d'apporter un soutien aux familles.

■ Pour certains malades atteints de la maladie de Fabry, ce diagnostic était vraiment espéré. En effet, après une longue errance où les symptômes méconnus du corps médical ont été trop souvent qualifiés de « psychologiques », le malade rencontre un clinicien qui va évoquer le diagnostic. Poser un nom sur des douleurs, des malaises conforte le malade qui, lui, savait que quelque chose était inhabituel. Porter un diagnostic permet au malade de sortir de l'isolement où la méconnaissance de la maladie le confinait. Mais la confirmation du diagnostic soulève aussi des interrogations : quel avenir pour le malade atteint ? Quels risques pour les autres membres de la famille ? A quel moment pourront-ils être testés ? Peuvent-ils transmettre la maladie à leurs enfants ? Quelle sera alors la sévérité de l'atteinte ? Existe-t-il un traitement ? Des aides à la procréation qui pourront leur permettre de donner naissance à des enfants indemnes sont-elles possibles ?

■ Au doute succède la certitude diagnostique avec son lot d'interrogations. Or la sidération, les émotions qui accompagnent l'annonce empêchent souvent les malades de formuler toutes ces questions qui viendront plus tard, dans l'après-coup. Il est donc important pour le généticien et le psychiatre de revoir rapidement les malades pour reprendre avec eux les notions importantes de leur maladie, ses conséquences pour eux et leur famille. Cet accompagnement fait partie intégrante de la prise en charge des malades.

Dr Géraldine VIOT, Dr Jacques LENA

APMF-Conseil scientifique

Janvier 2014