

ACTES DU COLLOQUE APIC

22 MARS 2019

MALADIES NEUROEVOLUTIVES HEREDITAIRES : TRANSMISSION GENETIQUE, TRANSMISSION PSYCHIQUE

- **APIC : présentation et état des lieux en 2018.** (page 2)
Audrey Rigaux et Valérie Piloti, Psychologues coordinatrices
- **Entre passé et futur : l'accompagnement des familles.** (page 6)
Margherita Merucci : Docteur en psychologie, Psychologue.
- **Maladie de Huntington : prédire, et après ?** (page 20)
Hélène Chaumet. Psychologue clinicienne.
- **Projet parental : quand la génétique s'en mêle** (page 32)
Ariane Herson. Psychologue clinicienne.
- **Les ataxies cérébelleuses héréditaires. Sémiologie et présentation générale.** (page 38)
Dr Bruno Plus. Neurologue.
- **Transmission génétique et psychologique : accompagnement par téléphone.** (page 62)
Marie-Christine Nolen. Psychologue clinicienne.

A.P.I.C. RHÔNE-ALPES – BILAN 2018

Audrey Rigaux et Valérie Piloti,
Psychologues coordinatrices du réseau

Définition des objectifs APIC

- Le réseau a pour but de proposer un accompagnement psychologique séquentiel, individuel et/ou collectif aux personnes atteintes de maladies neuro dégénératives ou neuromusculaires rares, leurs aidants naturels et leurs aidants professionnels.
- Développer un rôle d'expertise et d'évaluation dans le champ de l'accompagnement psychologique dans le cadre des maladies neuro dégénératives ou neuromusculaires rares, tout particulièrement sur l'articulation professionnelle pluridisciplinaire et la coordination entre l'environnement de la personne, l'aide et les soins.
- Prévenir les situations à risque et éviter les ruptures du parcours de soin, en intégrant la prise en charge psychologique dans la prise en charge globale.
- Améliorer l'offre d'accompagnement psychologique des personnes atteintes de maladies neuro dégénératives ou neuromusculaires rares, par la spécialisation des psychologues aux aspects particuliers de prise en charge.
- Le réseau contribue à un rôle d'observatoire de santé publique sur Rhône Alpes, sur les besoins en accompagnement psychologique.

Caractéristiques

Transversalité :

Maladies Neuromusculaires / SLA / Chorée de Huntington/ Ataxies / syndromes cérébelleux...

Enfants, adolescents, adultes.

Accompagnement des personnes malades, des aidants, de la fratrie, du couple, de la famille, des professionnels.

Proximité et accessibilité :

Un déploiement régional : 155 psychologues dans l'annuaire, répartis sur tous les territoires de santé RA

Domicile / Cabinet / Durant l'hospitalisation / Téléphone.

Propositions :

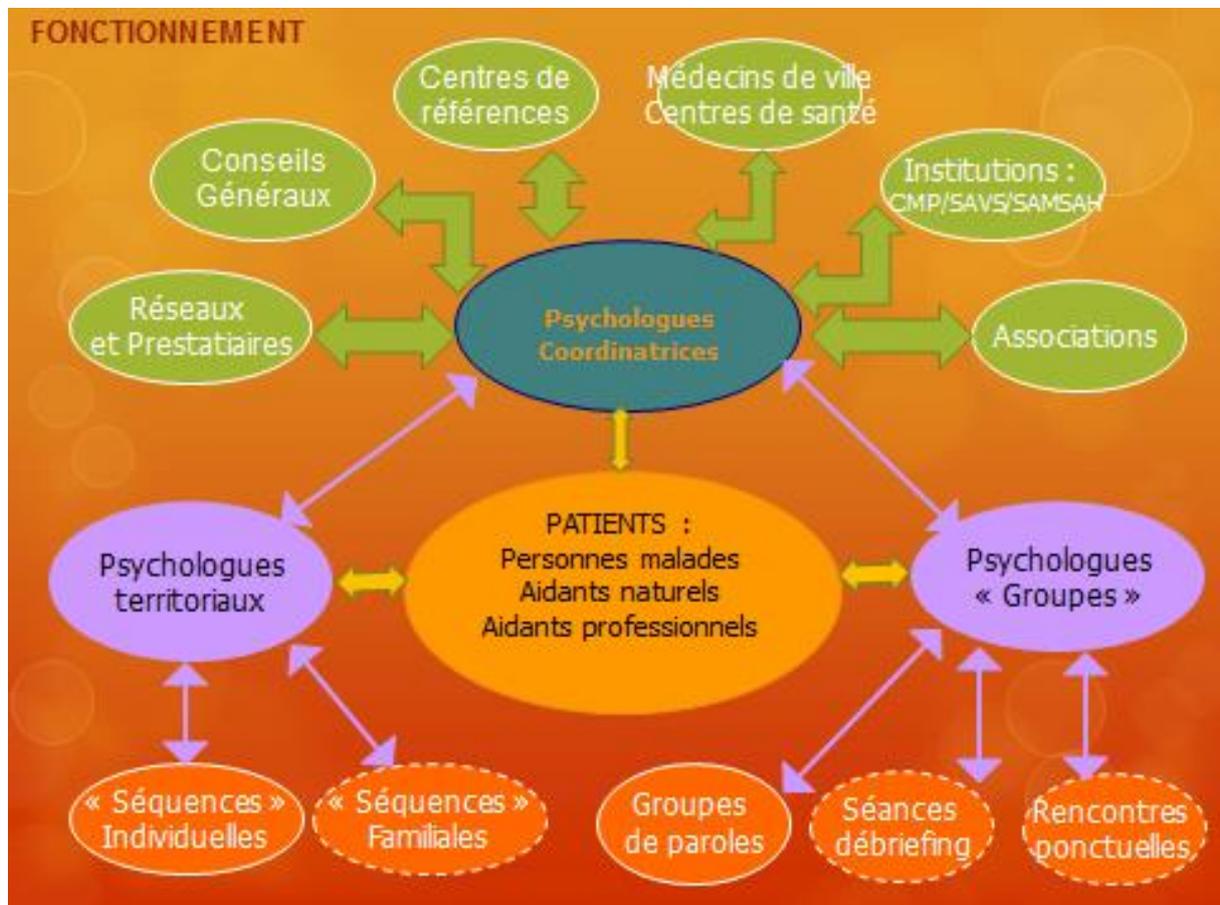
Intégration de l'accompagnement psychologique dans le parcours de santé de la personne.

Mise en œuvre du lien ville-hôpital.

Financement pris en charge par l'ARS :

Individuel ou familial : 5 séances / an.

Collectif : 4 rencontres / an



Activité réalisée du 1^{er} janvier au 31 décembre 2019

Les accompagnements

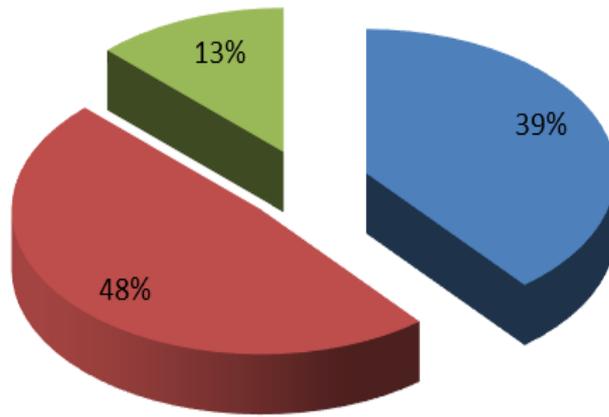
Nombre de nouvelles demandes en 2018 : 120

Nombre de patients inclus les années précédentes, ayant nécessité une nouvelle action en 2018 : 49

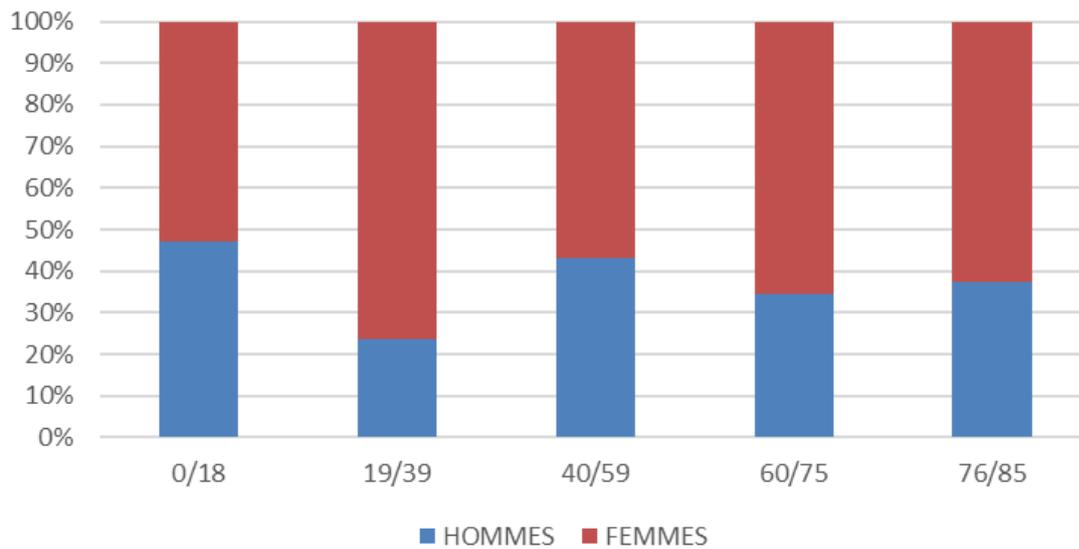
- Soit 169 personnes suivies par le réseau en 2018

Origine de l'adressage en 2018

■ PERSONNE MALADE ■ AIDANT FAMILIAL ■ AIDANT PROFESSIONNEL

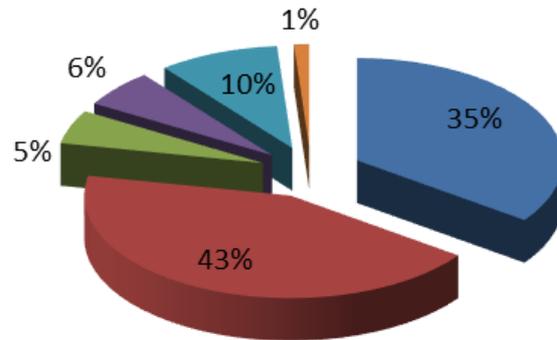


Répartition des patients par sexe et âge



Répartition des prise en charge par maladie en 2018

- MALADIES NEUROMUSCULAIRES RARES
- SCLEROSE LATERALE AMYOTROPHIQUE
- CHOREE DE HUNTINGTON
- DIVERS
- SYNDROMES CEREBELLEUX
- ERRANCE DIAGNOSTIQUE



ENTRE PASSE ET FUTUR : L'ACCOMPAGNEMENT DES FAMILLES

Margherita Merucci : Docteur en psychologie, Psychologue

Tout être humain est façonné par les liens qu'il tisse consciemment et inconsciemment au cours de sa vie. Par ces liens il est relié à son passé, il se projette dans le futur, il vit dans le présent. La vie relationnelle de chacun se construit à partir de ce que chaque être humain reçoit de son entourage, de ce qu'il donne à ceux qui l'entourent, de ce que, de façon consciente et inconsciente, il hérite de ses ancêtres et de ce qu'à son tour et de la même manière il transmet à ses descendants.

La famille est le premier lieu de la transmission. Une transmission biologique mais aussi une transmission de styles de communication, de façons d'être, de valeurs, de croyances, de mythes. C'est avant tout dans la famille et dans la dynamique des échanges entre les générations que chacun construit son identité et peut se reconnaître sur le plan physique et sur le plan psychique. Chaque être humain donc reçoit et transmet. Toute transmission est un acte complet et total. Nous recevons et nous transmettons malgré et grâce à nous le bien et le mal, les joies et les souffrances qui ont traversé les histoires de nos familles.

Dans cette contribution, en m'appuyant sur deux situations cliniques¹, je veux vous présenter d'abord l'impact de l'héritage et de la transmission sur le fonctionnement familial. J'illustrerai en suite le travail qu'il a été possible de réaliser afin de rendre à la famille une souplesse d'action en la sortant de la répétition de schémas comportementaux rigidement et inconsciemment acquis. En particulier je souhaite montrer comment il est possible de transformer l'accueil et le sens d'un héritage, en se questionnant sur les transmissions possibles.

¹ Les familles avec lesquelles j'ai travaillé vont rester anonymes, car inutile de le rappeler, j'ai modifié les prénoms, les lieux et parfois les âges et les genres, lorsque ces dernières modifications ne portaient pas préjudice à la compréhension des enjeux présentés. Toutefois toutes ces personnes, même si elles sont anonymes pour le lecteur ne le sont pas pour moi. Chaque univers familial est présent dans ma pensée, chaque membre est vivant dans mon souvenir avec ses difficultés, ses souffrances, ses compétences et ses espoirs. Toutes les personnes avec qui j'ai travaillé m'ont beaucoup appris sur elles-mêmes, mais surtout sur moi-même et sur ma façon d'exercer ma profession et d'évoluer comme être humain et comme professionnel. Elles restent anonymes, mais c'est à elles que va toute ma gratitude.

Cette contribution s'articule en trois parties. Dans un premier temps je vais vous présenter brièvement le contexte de ma pratique au cours de ces dernières années. Ensuite je souhaite préciser quelques points théoriques qui la guident et qui l'étaient. Enfin, dans un troisième temps je vais vous illustrer les apports théoriques par la présentation des situations rencontrées dans ma pratique clinique. Loin d'être exhaustive ma présentation ce veut avant tout le partage d'une expérience professionnelle.

Le cadre institutionnel

Ma pratique concerne, entre autre, l'accompagnement des enfants et des familles touchées par des myopathies (Duchenne, Steinert) ou d'autres formes atypiques, mais toutes présentant la perte progressive de la force musculaire, insuffisance respiratoire, troubles cardiaques et en certains cas du retard mental et des troubles du comportement associés.

Les jeunes et leurs familles (les parents d'abord, mais aussi la fratrie quand cela est possible) ont été rencontré dans un contexte institutionnel.

L'institut accueille des enfants de 4 à 14 ans présentant tous des handicaps moteurs, dont l'étiologie peut varier. Un petit nombre d'entre eux présente des maladies dégénératives comme des myopathies. L'accueil offert c'est un accueil de jour.

Le cadre théorique

Quelques mots pour vous présenter le cadre théorique de mes interventions. Je suis psychologue formée aux thérapies familiales systémiques.

De mon passage aux Etats Unis j'ai gardé une grande appréciation pour la psychologie du Moi et pour Erik Erikson en particulier. Mes stages avec l'école de Margaret Mahler ont affiné mon travail d'observation des interactions familiales et m'ont aidé à dépasser l'opposition stérile entre approches différentes et à voir les ponts qu'il est possible de construire.

Comme je le disais, l'approche fondamentale qui étaye mes interventions se rapporte toutefois au cadre systémique. Ce qu'il m'intéresse de travailler avec les personnes se sont leurs interactions et leur façon de construire et de maintenir leurs liens. Ces liens qui nous forment, qui nous portent, qui nous soutiennent et qui nous font souffrir lorsqu'ils s'affaiblissent ou lorsqu'ils viennent à manquer. Ces liens qui

peuvent être conscients ou inconscients et qui nous assignent une place, un rôle, des comportements parfois, jusqu'à nous emprisonner comme le dit S. Hefez (2004).

Mes interventions, la façon de penser et de conduire les entretiens s'inscrivent dans un cadre systémique. Même lorsque je reçois quelqu'un pour un accompagnement en individuel c'est avec l'ensemble du système familial du sujet tel qu'il le présente que je travaille.

Pour ceux qui sont peu familiers avec les concepts qui sous-tendent cette approche et l'étayent, je préciserai brièvement les points essentiels qui sont illustrés aussi par les exemples qui suivent.

L'approche systémique tend prioritairement à considérer les interactions entre les membres d'un système, ce dernier étant caractérisé par l'ensemble des relations des membres qui le composent.

Comme l'affirme Balas (2008) *L'« approche systémique c'est une façon de saisir la réalité qui reconnaît l'interaction comme principe fondamental de tout ce qui vit. De la plus petite cellule à l'organisme le plus complet, de l'individu à la société entière, tout est composé d'éléments qui interagissent. Adopter une vision systémique ce n'est pas modifier la réalité, c'est changer son regard, c'est également élargir son champs de vision pour s'intéresser à l'information qui circule dans tous les processus relationnels »* (p.7)

Il s'agit donc de saisir comment les personnes interagissent les unes aux autres, comment structurent de façon consciente et non leur communication, comment construisent, définissent et font évoluer leurs rôles et leurs identités réciproques. En effet comme aussi l'a affirmé Minuchin (1979), fondateur de l'approche structurale en thérapie familiale, *« la vie psychique d'un individu n'est pas entièrement un processus interne. L'individu influence son contexte et est influencé par lui au cours de séquences d'interaction qui se répètent constamment »* (p.25) Loin d'en avoir conscience, les individus peuvent agir selon des modalités relationnelles qu'ils ont hérité du passé. De manière essentiellement non-verbale les parents, les grands-parents, les oncles et les tantes peuvent transmettre des comportements, des conduites, des représentations de la réalité et du rapport à soi, aux autres et au monde qui ont leur racines dans un passé lointain, perdu dans la nuit des temps familiaux. Nous l'ignorons mais nos ancêtres leurs peurs et leurs joies continuent à vivre en nous et modèlent notre rapport à la réalité et notre place dans le tissu familial.

Mes interventions sont donc centrées sur la compréhension de l'action de l'individu sur son contexte et du contexte sur l'individu dans un travail de co-construction. Elles sont également centrées sur le changement lorsqu'il y a besoin de changer des modalités relationnelles, afin de les rendre plus souples et plus fonctionnelles à la vie.

Le premier système où l'individu évolue est la famille. Cette dernière est par sa fonction définie comme ayant la finalité de garantir l'appartenance et l'autonomisation de ses membres. Nous pouvons envisager l'appartenance comme les racines, profondes et solides, qui s'enfoncent dans la terre. Elles donnent la stabilité nécessaire pour résister aux tempêtes et elles donnent aussi la conscience d'où l'on vient, même si elles sont tellement profondes qu'elles se perdent dans les méandres du sol. Elles sont aussi ce qui permet au tronc commun de s'élancer vers le ciel. Les racines représentent l'héritage.

La famille doit aussi promouvoir l'autonomie de ses membres, elle doit permettre à chacun de devenir ce qu'il souhaite, en construisant sa vie. L'équilibre entre ces deux tendances opposées est parfois difficile à réaliser, et le non équilibre peut être source de bien des souffrances au niveau familial et individuel.

Les souffrances et les pathologies familiales ont souvent leur origine dans le déséquilibre rigide marqué entre ces deux tendances, ou dans un mouvement imprévisible et chaotique de l'une à l'autre sans jamais vraiment savoir d'où l'on vient, où l'on va et où l'on est.

Conformément au thème de la journée j'ai choisi d'évoquer avec vous des situations où la question de la transmission a fait l'objet du travail avec la famille ou avec les individus.

Jacques Miermont (1987) affirme que « *la famille est à la fois le contenant et le contenu qui permet la reproduction biologique et symbolique. Les rites et les mythes ont une fonction performative qui structure les modalités de communication, et en permet la transmission de génération en génération. Cette transmission superpose et entrecroque les mémoires biologiques les mémoires culturelles* » (p.346)

Transmission psychologique et transmission biologique : quand le passé oublié ressurgit...

Madame N. demande à me rencontrer. Cela fait plusieurs années que nous nous connaissons. Son fils Clément bientôt âgé de 14 ans va partir à la rentrée prochaine pour intégrer un établissement pour adolescents. Nous nous sommes souvent rencontrés pour discuter du projet de son fils, de son développement et de ses pertes. Chaque fois il s'est agi de rencontres institutionnelles. Cette fois elle vient pour elle-même. Elle veut évoquer la relation difficile qu'elle entretient avec son fils. Clément est très agressif avec elle, lui reprochant son inaptitude, son incapacité à être mère, de ne pas vouloir de lui. Tout simplement il lui reproche sa maladie. C'est à cause d'elle s'il est en fauteuil et sa plus jeune sœur ne l'est pas. Elle est en colère, elle ne peut pas entendre qu'il la rende responsable de sa maladie « Si j'avais su, croyez vous que j'aurais mis cet enfant au monde ? J'ai quitté son père pour cela : je ne veux pas en entendre parler » Et pourtant elle vient pour en parler ! Mme N. était une jeune mariée, amoureuse, heureuse et pleine de vie. La naissance du petit Clément avait rempli le couple de joie et un an et demi après elle était de nouveau enceinte et elle avait accouché d'une « merveilleuse petite fille ».

Les problèmes sont arrivés vers les deux trois ans de Clément. La marche de ce dernier était « bizarre » comme s'il ne pouvait pas garder son équilibre et avançait un peu en canard, il avait du mal à se relever. Le diagnostic, totalement inattendu, est tombé comme un couperet. Elle ne voulait, et aujourd'hui encore, elle ne veut pas y croire. Elle fait remonter les disputes avec son ex-mari à cette annonce. « Il n'a pas accepté, il voulait toujours qu'il fasse de la gym, qu'il bouge et il ne pouvait pas. C'était de la maltraitance. J'ai pris mes enfants et je suis retourné chez ma mère ».

Une longue bataille judiciaire s'en est suivie, sans exclusion de coups : elle a été accusée de lui avoir caché la maladie génétique présente dans sa famille. Mme N. a accusé son ex-mari de maltraiter le petit garçon en lui imposant des exercices inutiles si non dangereux. Ce dernier refusait d'aller chez son père et à la fin il a interpellé le juge qui lui a accordé l'interruption des visites. Mme N. pensait que tout se serait arrangé à partir de ce moment, mais une fois le papa loin, la colère de Clément s'est tournée vers elle. « *C'est un cauchemar. Il me fait payer de l'avoir mis au monde* » et à ce point elle ne peut pas retenir les larmes « *je ne le savais pas, je ne le savais pas...il n'y a eu que des filles dans ma famille ! Ma grand-mère était fille*

unique, ma mère n'a eu que des filles et ma sœur aussi ! Pas question de savoir ! Clément était le premier garçon et nous étions tellement heureux ! » De victime Clément devient un petit tyran persécuteur. Elle qui a tout fait pour le sauver, le rendre heureux au point de le soutenir dans sa bataille juridique contre son père se trouve maintenant en position de victime, attaquée par son propre fils.

La bataille juridique comme elle l'appelle est terminée, mais elle a laissé un grand vide. La colère, le désarroi, la panique face à cette maladie ressurgie d'on ne sait pas quel passé prennent toute la place. Les disputes, un bouc émissaire, une « ponctuation » exacerbée tournée vers l'autre considéré comme l'unique responsable de toute la souffrance lui avaient permis de détourner le regard de sa propre et intime souffrance.

Nous nous sommes rencontrées plusieurs fois pendant quelques mois, avant le départ de Clément. Je l'ai vue seule et je l'ai vue avec Clément. Je n'ai pas pu rencontrer la petite sœur, mais nous avons beaucoup travaillé avec la maman autour de son rôle de mère et cette petite n'a pas été oubliée. Je ne vous donnerai pas tous les détails de cet accompagnement mais je m'arrêterai sur deux points : son histoire familiale (donc son passé) et son présent de mère.

Grâce à un travail sur le génogramme nous avons pu reconstruire cet univers essentiellement féminin et retrouver les points de force et de solidarité qui lient toutes ces femmes. Restée veuve très tôt la grand-mère a pu elle-même bénéficier de l'aide et du soutien des cousines, tout en élevant seule ses deux filles. Le travail était dur et il lui a fallu *« le courage et la force d'un homme pour tenir bon »*

Mme N. est surprise par la répétition de ces modalités relationnelles. *« je sais d'où ça vient l'énergie que je déploie »* me dira-t-elle heureuse et fière. Un voyage dans le temps a permis d'explorer des schémas relationnels similaires, des codes de lois familiaux et les expressions émotionnelles autorisées et celles qu'on devait cacher. Son script répliatif devient visible. *« C'est comme dans les jeux d'enfants, quand on s'amuse à écrire avec du citron (de l'encre invisible) et après on passait une chandelle pour faire apparaître les signes »*. Un héritage positif ressurgit fait de courage et de force, mais aussi accompagné d'un héritage négatif fait de dureté et d'isolement. Prendre conscience de ce que le passé nous a légué c'est le premier pas pour l'accepter et pour modifier les comportements si nécessaire. Nous avons pu identifier son script « parental » et le rendre actuel. Dans son univers une femme se doit de rendre les enfants autonomes et débrouillards très vite. Impossible me dira-t-

elle avec Clément... Un script correctif a été élaboré : enraciné dans son histoire passée et adapté à sa réalité présente. Une palette d'émotions cachées a fait surface : la vulnérabilité a été acceptée, mais aussi la joie et le rire. Tout héritage familial, avec ses mythes et ses croyances est composé d'affects et d'émotions et il s'inscrit dans une trame que parfois il faut pouvoir faire ressortir pour pouvoir l'actualiser. Cela devient indispensable pour modifier les rôles, s'adapter au présent et laisser au passé ce qui lui appartient. Sa relation avec ses deux enfants s'est faite plus tendre, plus « câline », plus détendue. Mme N. a pu entendre la colère de Clément et nous avons pu travailler avec elle et avec lui ce qui était lié à la colère « normale » d'un adolescent vis-à-vis de ses parents et ce qui était lié à « l'injustice » de la maladie.

Mme N. s'est questionné sur ce qu'elle aurait voulu transmettre et sur ce qu'elle pensait être les besoins de ses deux enfants. Clément s'est petit à petit détourné d'elle pour se tourner vers ses pairs et une petite copine en particulier. Je sais aussi qu'il avait demandé à revoir son père et que ce dernier avait fait le déplacement...

Je ne sais pas comme les choses ont continué à avancer, mais quand on s'est laissé au début de l'été je les avais sentis suffisamment armés et ouverts pour faire face aux imprévus. Lors de notre dernière rencontre Mme N. m'avait dit : *« je me rends compte que la culpabilité m'écrasait, maintenant elle est toujours là, mais elle ne nous empêche pas de vivre »*

La famille humaine est un groupe particulier qui se perpétue dans le temps tout en se transformant. Cette évolution a été longtemps décrite en faisant appel et en développant le concept de cycle de vie.

Le processus de transformation est indissociable du processus de transmission et d'héritage. La maladie constitue un héritage destructeur, mais peut-on envisager les transformations et les héritages créateurs, qui sont présents et actifs même au centre du processus de la maladie ?

C'est pour cette raison que nous allons aborder du point de vue familial les scripts en nous appuyant sur les apports théoriques de Byng-Hall (1995) à la construction des rôles, et plus largement des mythes et des rites familiaux.

La notion de script familial renvoie *« aux attentes communes concernant la manière dont les rôles familiaux doivent être exécutés dans différents contextes. Le terme*

« attente » implique l'anticipation de ce qui doit être dit et fait dans les relations familiales ainsi que les pressions familiales pour accomplir, pour jouer les rôles comme cela est attendu » (Courtois, 2003, p. 93).

Mais c'est aussi un rappel à la loyauté telle que Boszormenyi-Nagy la présente et Catherine Ducommun-Nagy (2006) en illustre les aspects libérateurs, car sans loyauté le monde comme elle l'affirme *« ne serait plus un monde social »*.(ibid. p.12) *« Il deviendrait un monde des choses dans lequel chacun traiterait l'autre comme un objet, disposerait de lui à son gré, un monde où personne ne tiendrait ses engagements envers autrui. Or ce qui nous caractérise en tant qu'êtres humains, c'est avant tout notre attente de réciprocité et d'équité dans les relations que nous avons avec les autres. Dans cette perspective la loyauté peut se définir avant tout comme l'engagement que nous prenons de venir en aide à ceux qui nous ont aidés »* (p.12 et13)

Transmission psychologique et transmission biologique : envisager le futur...

S. vient d'avoir 14 ans et il s'apprête à quitter notre institut pour passer dans une structure qui accueille des adolescents. Il est avec nous depuis neuf ans. Il a été orienté dans un établissement spécialisé car sa maladie évoluait et il ne lui permettait plus de fréquenter un établissement scolaire ordinaire. Les apprentissages ne suivaient pas, la lecture et l'apprentissage de l'écrit n'ont pas été acquis. Après avoir redoublé le CP, il avait été inscrit en CE1 mais il ne pouvait pas suivre le rythme de travail de ses camarades car très fatigable.

Le passage au fauteuil manuel avait été très traumatique pour lui et pour sa famille, la perte de la marche avait été rapide. Encore marchant pendant l'été, il était en fauteuil au mois de novembre. Mais ce n'est pas pour S. que le papa veut me voir. Il vient me chercher très timidement, en s'excusant presque, bien qu'on se connaît bien depuis plusieurs années. (En outre par exemple il avait été un des rares papas à participer à une activité avec un groupe de garçons, dont son fils, âgés de 11/12 ans.)

Le papa se fait du souci pour la petite sœur d'S., Yamina. La petite qui a dix ans a des problèmes à l'école. La maitresse avait convoqué les parents déjà en début d'année, juste avant les vacances de la Toussaints. Elle se plaint du fait que Yamina a toujours la « tête en l'air », elle semble ne pas suivre, regarde hors de la fenêtre et ne répond pas aux questions. Toutefois elle peut être performante et bien

exécuter les exercices si la maîtresse est à ses côtés. Avec l'adulte en proximité elle a de bonnes capacités de travail, bien que ses écrits soient bourrés d'erreurs d'orthographe et ses dictées « une vraie catastrophe » dit le papa. Toujours souriante et très serviable, elle n'a pas vraiment des copines et elle s'isole pendant la récréation ne participant pas aux jeux des autres enfants.

Les parents, inquiets, l'ont inscrite à des activités extrascolaires dans le quartier. En particulier ils lui ont proposé de participer à un groupe théâtre, chose que la petite a accepté avec enthousiasme et au quel elle participe avec un grand plaisir. Ils l'ont aussi inscrite à une activité sportive.

Malgré ces activités où Yamina paraît prendre véritablement du plaisir, rien n'a changé à l'école. Elle est toujours distraite, ne répond pas quand la maîtresse lui pose des questions, elle a pris du retard et elle n'a pas plus de copines qu'auparavant.

Le papa me demande de les aider. La maman serait venue elle aussi aujourd'hui, mais elle est malade. Toutefois le couple a bien débattu le problème et ils ont décidé que le papa serait venu me parler car il travaillait en soirée et il avait la matinée de libre. Il est un peu embarrassé et pense qu'en étant une femme, la maman peut mieux m'expliquer les difficultés de Yamina « La maman connaît bien sa fille, elles passent beaucoup de temps ensemble. Moi je suis un homme ». Je lui demande s'il souhaite qu'on se retrouve rapidement ensemble avec sa femme pour définir le problème et voir les stratégies possibles. Il est soulagé par ma proposition et donc nous décidons d'un rendez-vous rapide, dans quelques jours, le temps de permettre à sa femme d'aller mieux.

Lorsque les parents me consultent pour le problème d'un enfant il m'arrive souvent de le recevoir d'abord pour mieux comprendre leur demande avant de proposer un/des entretiens familiaux. Je reçois donc la maman et le papa. Le portrait qu'ils me font de la petite Yamina est plein de chaleur et de tendresse. C'est une petite fille espiègle et gaie qui apparaît, un petit bout de femme très présente et attentionnée à la maison, au petit soin pour son grand frère. Très autonome elle est une véritable aide pour sa maman. Un lien très fort semble unir tout les membres de la famille avec beaucoup d'attentions réciproques. Très peu est dit de la maladie d'S., ils n'en parlent jamais. Les parents savent qu'il perd des capacités et en ces derniers temps ils sont très inquiets, car la perte de force musculaire s'est accélérée.

Il a fallu prévoir un nouveau corset pour soutenir son tronc et il a fallu en modifier la conduite du fauteuil car il a perdu de la force dans les mains.

La maladie d' S. a été totalement inattendue et les a surpris. Il ne s'y attendait pas, mais en aucun cas ils remettent en question leur union. Ils savent que le fait qu'ils soient cousins n'a pas arrangé les choses, comme les médecins leur ont fait remarquer, parfois sans « *aucun tact* ». Toutefois cela évite « *qu'il y ait un seul coupable* » dira le papa. A la maison Yamina ne pose pas de questions, mais elle multiplie ses attentions pour sa maman. Madame est particulièrement angoissée, de plus S. l'empêche de dormir avec ses multiples réveils nocturnes accompagnés d'attaques de panique. La situation à la maison est dure. En journée le garçon est très exigeant et commande tout le monde à la baguette. Parfois Yamina se retire dans sa chambre et joue toute seule car Mme est occupée avec son aîné. Le papa n'est pas à la maison en journée car il a des horaires contraignants, mais il est très présent auprès de sa femme dont il perçoit toute la fatigue et la tristesse et après de ses deux enfants.

Nous avons travaillé plusieurs points avec cette famille selon une approche essentiellement structurale (une redéfinition des frontières, une « déparentification » de Yamina, la « séparation » d'avec S.). Nous avons eu des séances avec les deux parents, avec les enfants et aussi des séances avec tous les quatre.

Ici je vais vous présenter le travail effectué à partir du questionnement des parents (du papa) sur un type de transmission particulière : qu'est-ce que dans cette famille les parents veulent transmettre aux enfants et à Yamina en particulier ? Ce n'est donc pas d'une recherche dans le passé (bien que nous avons aussi voyagé dans l'histoire de cette famille), mais d'une transmission possible dans le futur. C'est un travail qui a été effectué par étapes : avec les parents d'abord. Comment les parents voient cette fratrie ? Quelles sont leurs attentes (quels ont été leur rapport avec leurs frères et sœurs). Peuvent-ils réaliser le poids porté par Yamina et comment la remercier de tout le travail de soutien parental qu'elle avait effectué jusqu'à ce moment. Le moment où nous parlons de la maladie est un moment d'intense émotion : la voix du papa tremble, les larmes de la maman sortent malgré les efforts à les retenir.

En évoquant leur situation familiale ils ont parlé de leur grande famille, et j'apprends à cette occasion que les parents de S. sont cousins germains. Ils ajoutent que leur consanguinité leur a été souvent reprochée par les médecins, ceux qui les a

fait beaucoup souffrir car ce reproche ajoute une responsabilité supplémentaire à la maladie de leur fils. Toutefois leurs visages s'illuminent lorsqu'ils évoquent leur grande famille, la solidarité qui les lie et surtout lorsqu'ils évoquent leur grand-mère, toujours très présente et affectueuse.

Un autre problème apparaît : comment peuvent-ils rester fidèles à l'héritage familial, à ses valeurs et à sa conception de la famille et envisager pour la petite Yamina une union en dehors du cercle élargie de la famille ? Certes ce n'est pas encore le moment, mais il s'agit d'un choix éducatif qui renvoie les deux parents à leur adhésion aux modalités de réalisation de leur propre mariage arrangé. C'est un couple jeune, bienveillant, doux, aimant, avec beaucoup de tendresse l'un pour l'autre.

Un mariage endogamique présente quelques avantages du point de vue de la loyauté. Uniformiser son choix au choix des parents dans le cas du mariage arrangé permet certes de réduire la culpabilité en choisissant des modèles qui ne s'éloignent pas du modèle familial. En outre lorsque les deux conjoints proviennent de la même famille il y a « *moins de tensions dans l'éducation des enfants, parce que les traditions familiales seront les mêmes dans les deux familles* » comme il le fait noter Catherine Ducmann-Nagy (ibid.p.174). De plus selon le même auteur « *il y a par contre des situations où les familles elles-mêmes sont soumises à des pressions de la part des groupes auxquels elles appartiennent. Tout groupe dont la cohérence est menacée, que ce soit par l'immigration, l'acculturation ou les persécutions tend à rejeter les étrangers et à résister aux efforts d'assimilation de ses membres. Plus le groupe se sent menacé par les pressions du monde extérieur, plus il aura tendance à réagir de manière rigide et à ignorer les préférences individuelles de ses membres* »(p.172). Or la famille d'S. a pu garder son équilibre grâce à un solide soutien de la part de l'ensemble du groupe familial, large certes, mais présentant aussi des frontières assez rigide avec l'extérieur.

La pression du groupe est très forte, car en outre « *les familles sont en attente de loyauté de la part des groupes auxquels elles appartiennent. Beaucoup de familles traditionnelles n'ayant pas pu quitter leur pays pour échapper à des situations politiques ou économiques difficiles attendent de ceux qui ont réussi à immigrer qu'ils se montrent solidaires envers elles. Pourquoi permettre le mariage entre deux jeunes autorisés à séjourner dans leurs pays d'accueil quand ils pourraient chacun aider un compatriote à légaliser son statut et à quitter son pays*

d'origine ? » (ibid. p.173). C'est ce qui s'était passé par madame et monsieur et ce qui s'est passé beaucoup plus récemment pour une cousine. Ces derniers perçoivent tout le poids d'une tradition qui les a soutenus certes, mais dont ils craignent les souffrances qu'elle peut comporter pour Yamina, bien que le papa ajoute « une chose j'ai compris : la génétique c'est comme jouer au loto. Vous pouvez tout gagner et tout perdre ».

Ce n'est pas un hasard que cette famille soit arrivée à poser ces questions à ce moment précis de la vie familiale. S. est en pleine adolescence, il doit quitter l'institut où il a grandi pour être accueilli dans un établissement pour adolescents, Yamina est en CM2, elle aussi se prépare au collège. De petite taille elle semble déjà une jeune fille plus qu'un enfant. Pour les deux enfants la puberté est là avec tous les changements qu'elle suggère et qu'elle entraîne.

Quels sens peut-on donner à la demande de Yamina, la séance d'après qui a vu toute la famille réunie, de vouloir être « *libre* » ? C'est certes la liberté d'un jeune enfant dont il s'agit dans cette situation. Elle dit bien qu'elle veut être libre d'être avec sa maman, de jouer dans sa chambre quand elle en a envie sans se soucier de son grand-frère ou de devoir lui tenir compagnie lorsqu'il est seul. Elle le dit avec un sourire et beaucoup de gentillesse bien attentive à ne pas faire de la peine à personne et surtout à sa maman qu'elle sent particulièrement fragile et vulnérable. A cette époque de la vie familiale les changements sont inévitables et l'homéostasie familiale est en danger. Il y a chez ces parents la conscience que leurs comportements sont inadaptés, que la réalité extérieure demande d'autres ajustements et que la réalité de la maladie leur demande peut-être de revoir certains de leurs codes de valeurs et de croyances familiales. La loyauté est mis à mal : bien soudé ce couple craint l'isolement et l'incompréhension des autres membres de la famille élargie, et de cette grand-mère vraie matriarche de la famille, pivot autour duquel chacun trouve son équilibre.

Ils sont conscients que perpétuer la tradition familiale que jusqu'à ce moment les a soutenus et portés devient un choix. L'exogamie fait peur, et en cette phase du réveil de la sexualité et de passage d'une sexualité infantine à une sexualité adulte accompagner Yamina à assumer son futur rôle de femme passe peut-être par « rompre » avec des règles ancestrales qui forment leur identité même.

La question de la transmission a fait son irruption violente dans cette famille : la transmission des valeurs, des croyances entre en opposition avec les règles d'une

transmission génétique à éviter. Toutefois comme dit ce papa avec beaucoup de pudeur et d'émotion : *« je ne peux pas penser de perdre mon fils et je n'arrive pas à parler de sa maladie. Toutefois je ne renoncerai jamais à lui et si on me demandait aujourd'hui de choisir entre avoir un enfant malade et pas enfant de tout, je pense à lui et je ne pourrai pas me résigner à dire « pas d'enfants du tout »*

La question pour cette famille reste ouverte les thèmes concernant la transmission et l'inclusion dans un système de croyance et de valeur a juste été abordé, mais pas résolue. Je trouve de toute façon que la manière des parents de la poser et de l'aborder pose la question de ce qu'on veut transmettre et comment. Cette question ouvre un espace de liberté même pour Yamina, quel que soit les « conclusions auxquels ils aboutiront. Le simple fait de se questionner à ce sujet ouvre à l'élaboration d'autres loyautés possibles.

Conclusion

Cette présentation n'a pas la prétention d'être exhaustive. Nous avons voulu présenter dans un contexte relationnel d'accompagnement psychologique la manière avec laquelle nous avons abordé la question de la transmission psychique. Ce contexte comprend « toutes les relations dans lesquelles nous avons donné et reçu » (Ducommun-Nagy, 2006 , p.168) Comme dans la situation de la maman de Clément.

Mais elles peuvent aussi se référer au futur car, comme le dit un vieux dicton iroquois, « nous n'héritons pas la terre de nos ancêtres, nous l'empruntons à nos enfants ». Le questionnement des parents de Yamina se situe dans ce contexte. Nous avons inscrit nos interventions dans le cadre de référence théorique de la thérapie familiale systémique en nous appuyant essentiellement sur l'approche structurale de Minuchin et la réécriture des scripts selon les apports de Byng Hall. Les apports de l'approche contextuelle de Catherine Ducommun-Nagy ont aussi étayé notre réflexion.

Comme nous l'avons affirmé plus haut, nous ne pouvons pas éviter que la transmission se fasse et elle est un acte complet et total. Nous recevons et nous transmettons malgré et grâce à nous le bien et le mal, les joies et les souffrances qui ont traversé les histoires de nos familles. Cette transmission n'est pas qu'une fatalité : si nous ne pouvons pas ne pas transmettre la souffrance, nous pouvons intervenir sur la façon de la porter et de l'inscrire dans les histoires de nos familles.

Bibliographie

- Balas . (2008) *L'approche systémique en santé mentale*. Les Presses de l'Université de Montréal. pp 7
- Byng-Hall, J. (1995). *Le trame della famiglia, Attaccamento sicuro e cambiamento sistemico*. Raffaello Cortina Editore:Milano.
- Courtois, A. (2003). Le temps des héritages familiaux, entre répétition, transformation et création. *Thérapie familiale*. 2003/1 Vol.24. p.85-102 <https://www.cairn.info/revue-therapie-familiale-2003-1-page-85.htm>
- Ducommun-Nagy, C. (2006). *Ces loyautés qui nous libèrent*. Lattès : Paris.
- Hefez, S. (2004) *Quand la famille s'emmêle*. Hachette Littérature : Millau
- Miermont, J. (1987). *Dictionnaire des thérapies familiales, théories et pratiques*. Payot :Paris
- Minuchin, S. (1979,2003).*Familles en thérapie*. ERES,

MALADIE DE HUNTINGTON : PREDIRE, ET APRES ?

Hélène Chaumet, Psychologue clinicienne

Introduction

L'hérédité, c'est un vaste sujet. L'hérédité, c'est ce dont on hérite et ce que l'on transmet : cela peut être un bien matériel, mais aussi un patrimoine génétique, qui comporte des maladies.

Lorsque l'héritage c'est la maladie, il peut devenir une menace pour une famille entière, sur plusieurs générations, d'autant plus lorsque la maladie est incurable.

Je vais parler de l'héritage et de l'hérédité par le biais du test prédictif de la maladie de Huntington.

La maladie de Huntington

C'est une maladie neuroévolutive qui atteint une petite zone du cerveau. Elle apparaît statistiquement vers l'âge de 40 ans, mais peut se déclarer beaucoup plus tôt ou beaucoup plus tard.

Les manifestations de la maladie sont diverses : mouvements incontrôlables, troubles cognitifs, troubles de l'humeur, violence, problèmes de motricité, démence, anosognosie (la personne atteinte n'est pas consciente de ses symptômes). La maladie a donc des retentissements importants sur la personne malade et son entourage.

C'est une maladie incurable à l'heure actuelle, ce qui la fait entrer dans la catégorie des maladies orphelines (le terme n'est pas anodin lorsqu'on parle d'une maladie familiale).

Cependant la prise en charge symptomatique (kinésithérapie, orthophonie, traitement neurologique) est très importante.

La maladie est génétique : elle est due à une mutation, une modification sur un gène.

Elle est héréditaire, elle se transmet de génération en génération. La transmission se fait sur le mode autosomique dominant : chaque personne porteuse de la mutation a un risque sur deux de la transmettre à chacun de ses enfants.

La pénétrance de la maladie est complète : lorsqu'on est porteur de la mutation, on déclarera obligatoirement la maladie à un moment de sa vie, sans qu'on puisse dire quand et sous quelle forme.

La maladie de Huntington était autrefois connue sous le nom de danse de St Guy. Elle reste fréquemment associée à l'idée de tare, de malédiction, de folie.

Comme la plupart des maladies génétiques, elle donne lieu à toute une fantasmagorie, dans la mesure où, au-delà du biologique, elle mobilise des enjeux liés à la famille, la filiation, l'origine. Certaines personnes pensent que la maladie ne se transmet qu'aux garçons, ou qu'aux filles, même lorsque la réalité leur montre le contraire. Il y aurait d'ailleurs un rapprochement intéressant à faire entre ces constructions fantasmagoriques et le fait que pendant des siècles, seuls les garçons pouvaient hériter du patrimoine familial.

La maladie ne s'inscrit pas de la même façon dans toutes les familles. Très souvent, elle est présente depuis plusieurs générations et les membres de la famille en ont toujours eu connaissance. Dans ces situations, la maladie fait partie intégrante de l'histoire familiale, de façon plus ou moins lourde. Des enfants jeunes sont confrontés à la maladie de leur parent, s'occupent de lui, prennent en charge la gestion de la maison. Cela leur laisse des souvenirs douloureux, qui dictent souvent leurs choix professionnels et familiaux. En revanche, il arrive aussi que la maladie se manifeste chez une personne sans antécédent familial connu : elle fait irruption dans une famille « sans histoire », ce qui peut être tout aussi perturbant. Il faut alors se l'approprier en tant que maladie affectant une personne, mais risquant d'en affecter d'autres.

Il existe des situations particulièrement délicates, dans lesquelles la maladie apparaît pour la première fois chez une personne jeune : la question se pose de savoir lequel de ses parents lui a transmis la mutation. Cette situation comporte de lourds enjeux psychologiques, puisque c'est l'enfant qui révèle la maladie familiale, bouleversant l'ordre des générations et soulevant des questions sur la filiation. *Ex : Gaëlle, 19 ans, est atteinte de la maladie de Huntington avec des symptômes très marqués. Ses parents sont invités à faire l'analyse génétique afin de préciser de quelle branche vient la maladie. Son père s'apprête à apprendre qu'il n'est pas le père biologique. L'analyse montrera que l'un des parents est porteur ; toute la famille de la branche concernée fait l'analyse à la suite.*

Le test prédictif

Lorsque la maladie est identifiée dans une famille, chaque personne à risque peut effectuer un test génétique lui permettant de savoir si elle a hérité de la mutation familiale. On parle donc bien d'héritage, mais nous allons voir qu'il s'agit d'un héritage psychique tout autant que biologique. Ce test, qui consiste en une prise de sang avec analyse de l'ADN, est appelé test prédictif ou test présymptomatique. Il génère des retentissements psychologiques particuliers, puisqu'il consiste à savoir à l'avance si l'on va avoir la maladie. Contrairement à d'autres tests génétiques, il ne comporte pas d'intérêt médical au sens strict puisqu'on ne peut ni prévenir ni guérir la maladie. Pour cette raison il est soumis à un protocole, une série d'étapes au cours desquelles le candidat au test (appelé aussi consultant) rencontre sur plusieurs

mois les membres de l'équipe pluridisciplinaire (infirmière, généticien, neurologue, psychiatre, psychologue). Ce parcours a pour but de l'aider dans sa réflexion concernant le test. On recommande au candidat de choisir une personne de confiance pour l'accompagner dans sa démarche, pendant le protocole et après le résultat.

Le protocole : une démarche lourde de sens

La démarche n'est pas anodine ; elle ne se limite pas à « une simple prise de sang ». Lors des différentes étapes, le candidat est amené à raconter l'histoire familiale, ce qui peut raviver des souffrances liées à la maladie, à la maltraitance de la part du parent malade, à une fin de vie catastrophique. Les différents intervenants lui demandent d'anticiper, autant que possible, ses réactions et celles de son entourage en fonction du résultat et de l'apparition de la maladie. L'investigation de l'histoire familiale peut révéler des secrets de famille, des fausses paternités, questionner l'appartenance à la famille.

Dans ce contexte, le protocole est bien plus qu'une succession d'étapes obligatoires pour parvenir au résultat. Je voudrais insister sur l'importance du lieu, du temps, de la parole, de la rencontre avec chaque candidat. Le fait de revenir plusieurs fois au même endroit pour les divers rendez-vous, de reconnaître les différents membres de l'équipe, permet aux candidats de s'approprier la démarche, de se sentir peu à peu en confiance. La consultation avec le médecin généticien, souvent vécue avec appréhension, se prolonge, parfois de longs moments, dans le bureau de l'infirmière coordinatrice pour la prise des rendez-vous ultérieurs. D'un bureau à l'autre, derrière la porte fermée, les choses se livrent différemment. Si l'on retient ses larmes ou sa colère dans le bureau du généticien, il n'en est pas de même chez l'infirmière ou la psychologue ; des réactions émergent, la parole se libère. Nous nous efforçons de favoriser avec les candidats un climat de confiance, considérant leur demande de test comme un moment crucial. Nous sommes conscients de partager avec eux une part très intime de leur vie, qui sera déterminante. Il y a un avant et un après le test.

Motivations

Les motivations pour effectuer le test prédictif sont majoritairement d'ordre personnel et professionnel. Sur le plan personnel, il s'agit de connaître son statut génétique afin d'informer les enfants d'un risque potentiel ; pour les couples jeunes, d'avoir des enfants sans transmettre la mutation (grâce à des techniques comme la sélection d'embryons) ; ou encore de prévoir un logement adapté à une personne à mobilité réduite. Sur le plan professionnel, cela signifie par exemple choisir son activité en fonction de si l'on est porteur, ou pas, de la mutation : une étudiante infirmière choisira peut-être d'exercer en tant que salariée plutôt que d'ouvrir un cabinet en libéral ; un artisan se sachant porteur restera salarié au lieu de prendre des risques financiers en montant son entreprise, avec le risque de ne plus pouvoir travailler un jour. Enfin, une motivation fréquemment évoquée est le doute, qui devient insupportable.

Enjeux

Les enjeux du test prédictif sont lourds, et l'étymologie nous en donne un bon éclairage : dans prédictif il y a le préfixe pré, qui signifie avant. Le test prédictif prévoit (voit avant), prédit (dit avant) la maladie : pour certains consultants, il voit et annonce la maladie et la mort.

Très vite on peut faire le lien avec les notions de prédiction, d'oracle, de destin, prédominantes dans la mythologie. Le test prédictif favorise l'idée que la génétique est capable de percer les secrets de la nature humaine.

Parole et prédiction

La parole est primordiale dans le test prédictif. La parole produit un effet sur la personne à laquelle elle s'adresse ; la parole la touche, comme si elle était un acte.

Je suis très sensible à l'approche d'A. Ancelin Schützenberger, psychanalyste travaillant sur la transmission transgénérationnelle. Elle parle de l'effet de ce qu'elle appelle la parole forte, prononcée par une figure d'autorité. Je la cite : « *sans croire aux malédictions, ... qui sait si le malheur prévu, et qui arrive parfois, ne provient pas justement de la parole dite, qui installe le néfaste, la mort, l'accident dans l'esprit des gens, et le rend donc possible ou prévisible...* »² Lorsque nous rencontrons les candidats au test, nous percevons bien l'importance des mots que chacun, membre de l'équipe, nous employons ; certaines personnes se disent rassurées, encouragées, par tel ou tel mot prononcé.

Que ce soit dans les mythes de l'Antiquité ou dans la médecine du XXI^e siècle, l'annonce qui prédit un destin est lourde de retentissements. Le test prédictif annonce des événements qui engagent la vie des sujets, et nous remarquons que le généticien qui informe de la présence ou de l'absence de la mutation est perçu bien souvent comme l'être tout-puissant qui décide de la vie ou de la mort du candidat. Les personnes non porteuses de la mutation le remercient souvent chaleureusement, comme si le résultat dépendait de son bon vouloir.

Le test prédictif nous entraîne du côté du surnaturel, du paranormal. Il rejoint, au-delà de toute rationalité, la superstition, la pensée magique. Il y a bien une analogie entre la demande d'un test prédictif et la consultation chez une voyante extra-lucide. Et quel que soit le crédit que l'on accorde à ces pratiques, on sait qu'elles peuvent exercer une influence sur les personnes qui les utilisent, au point d'agir dans le sens de la prédiction : il n'est pas impossible qu'une personne se sachant porteuse de la mutation adopte plus ou moins consciemment des conduites à risque, dans une tentative de maîtriser quelque chose de ce destin jugé imparable.

Poids des mots

² Ancelin Schützenberger A., *Aïe mes aïeux !*, D. de Brouwer, 1999

En génétique, les mots ont une résonance particulière, parce qu'ils s'inscrivent dans une histoire subjective. La terminologie du test prédictif peut favoriser le fantasme : le test, dans l'imaginaire des personnes concernées, c'est parfois l'examen qui aboutit à la réussite ou à l'échec... de quoi réveiller, chez ceux qui ont connu l'échec scolaire, des souffrances supplémentaires. En génétique, pour expliquer la transmission héréditaire, on parle couramment de faute d'orthographe, de bonne ou de mauvaise copie. La personne porteuse de mutation se trouve chargée, au pied de la lettre, d'une faute qu'elle ne peut ni effacer ni réparer, et qu'elle risque de transmettre à sa descendance.

Savoir : faire le test

Le candidat au test prédictif vient donc pour savoir s'il est porteur de la mutation qui donne la maladie. Souvent les gens disent « *je viens pour savoir si je suis malade* » (ils ne font pas la distinction entre le statut de porteur et celui de malade), « *pour savoir si je vais finir comme ma mère, mon grand-père* » (comme s'il n'y avait pas de différenciation entre moi et l'autre), ou tout simplement « *pour savoir* ».

Notre époque privilégie le savoir, même le tout savoir, notamment sur le plan médical. Ici, rappelons-le, il n'y a pas d'intérêt médical à savoir que l'on est porteur. Le savoir questionne donc d'autres choses.

Diverses significations

Savoir donne l'impression de maîtriser l'avenir, en s'organisant matériellement, en se préparant psychologiquement. Pour beaucoup, cela signifie prendre ses responsabilités, ne pas faire l'autruche, à la différence d'autres personnes de la famille.

Savoir tient lieu d'épreuve initiatique, surtout chez les très jeunes hommes, qui veulent se montrer courageux en faisant le test comme leurs aînés, sans entendre les implications du test à leur âge.

La notion de savoir est également très présente du point de vue psychanalytique. Freud³ avec le concept de pulsion scopique, a mis en évidence le lien entre savoir et voir. Pour le petit enfant, le fait de voir et de regarder est une façon de comprendre le monde et de résoudre certaines énigmes, dont celle des origines : d'où je viens, comment on fait les bébés ? Il passe par des constructions fantasmatiques (les enfants naissent par la bouche, le nombril) avant de trouver la réponse. Lors de la période de latence, période des apprentissages scolaires, le besoin de voir se transforme en besoin de savoir. La curiosité intellectuelle est une sublimation, un déplacement de la curiosité sexuelle, ou, pour le dire autrement, le passage de « voir ça » à savoir.

³ Freud S., Trois essais sur la théorie de la sexualité, 1923, Gallimard, 1962

Le fait d'accéder à un savoir sur ses gènes place le candidat au test dans la position de l'enfant qui veut savoir, en passant par le voir. L'analyse génétique consiste en effet à aller voir dans les gènes des générations précédentes, à aller voir chez le candidat si la mutation est présente. Dans les constructions fantasmatiques la recherche génétique, et par extension le généticien, sont souvent perçus comme l'œil susceptible de tout voir, y compris le plus intime, depuis ce qui s'est passé à l'origine jusqu'à ce qui risque d'arriver.

Ne pas savoir : ne pas faire le test

Certaines personnes décident de ne pas faire le test, de ne pas savoir.

Cette décision est un vrai choix, qui a toute sa valeur. Nous ne devons pas oublier que nul n'est obligé de faire un test génétique : cela relève d'un choix individuel, qui prend son sens dans l'histoire personnelle et l'organisation psychique du sujet. Pourtant, dans la mesure où le test existe, il semble difficile de ne pas le faire. Le sentiment d'obligation intervient la plupart du temps chez les personnes voulant informer leurs enfants de leur risque ou absence de risque, ou chez les personnes désirant avoir des enfants non porteurs. Ils ont l'impression, en ne faisant pas le test, d'être des irresponsables, voire des criminels. Ils disent « *je n'ai pas le choix* ». On a toujours le choix, mais il peut s'avérer très complexe. Les avancées de la science procurent des possibilités autour du savoir, tout en ouvrant sur d'autres questionnements et choix difficiles. Certains consultants regrettent d'avoir le choix et remarquent « *nos grands-parents, eux, n'avaient pas à se poser la question.* »

Les raisons de ne pas faire le test

Ne pas faire le test, c'est une autre façon de maîtriser, en se laissant une ouverture permettant l'espoir. Tant que je ne sais pas, je peux imaginer que je ne suis pas porteur, et vivre avec cette perspective. *Claire, 35 ans, explique : « je ne suis pas sûre de pouvoir vivre normalement en me sachant porteuse. Je préfère ne pas faire le test, ce qui me permet de ne pas me laisser envahir par l'idée de la maladie. »*

Ne pas faire le test, c'est faire l'économie de la culpabilité en gardant le statut indifférencié de l'individu à risque (ni porteur, ni non porteur). Ce n'est pas la même chose d'avoir le risque familial, au même titre que d'autres personnes de la famille, ou de savoir de façon certaine que l'on aura la maladie et qu'on a pu la transmettre.

Ne pas faire le test, c'est ne pas risquer l'échec.

C'est éviter de créer une catastrophe familiale : *Maud, 40 ans : « si je suis porteuse, toute la famille va s'effondrer. »*

Certaines personnes veulent faire le test afin d'informer leurs enfants, mais ne souhaitent pas connaître leur résultat. Elles font la prise de sang, mais l'analyse ne sera effectuée que sur demande des enfants lorsqu'ils le souhaiteront. *Marie, âgée d'une cinquantaine d'années, atteinte d'une lourde maladie au pronostic vital*

réservé, ne se sent pas prête à entendre son résultat de Huntington. Elle tient cependant à ce que ses enfants en soient informés et rédige une lettre dans ce sens.

Abandonner le protocole en cours de route

Certaines personnes abandonnent le protocole en cours. Il s'agit là encore d'une véritable appropriation de la démarche.

On réalise qu'on n'a pas besoin de savoir : Henri, d'une cinquantaine d'années, de formation scientifique, au discours très rationnel, était très déterminé à faire le test. Au cours du protocole, il réalise qu'il peut se passer de savoir. Il affirme maîtriser la situation en décidant de ne pas le faire.

On peut abandonner le protocole parce qu'on a mis suffisamment de mots sur ses peurs. C'est là le rôle humanisant de la parole. Certains candidats au test, très angoissés à la première consultation, se disent apaisés une fois la démarche entamée, parce qu'ils ont rencontré des professionnels qui les écoutent, les aident à évoquer leur appréhension du test, leur vécu avec la personne malade. Cela peut leur suffire. *Elise : « depuis qu'on m'a dit que je n'avais pas de signes, je suis rassurée et je n'éprouve plus le besoin de faire le test pour l'instant. »*

Des situations spécifiques

Le test prédictif de la maladie de Huntington est encadré par les lois de bioéthique, avec des recommandations nationales régulièrement révisées, qui tiennent compte des enjeux psychosociaux de cette démarche : pas de test chez les mineurs, respect de la succession des générations, respect d'un temps de réflexion...

Nous sommes cependant confrontés à des situations à considérer au cas par cas.

C'est ce qui se passe lorsqu'une personne demande à faire le test alors que son parent ne l'a pas fait : le parent risque d'apprendre, sans accompagnement et par l'intermédiaire de son enfant, qu'il est porteur. Nous favorisons alors la parole entre le parent et l'enfant, nous encourageons l'enfant à expliquer à son parent pourquoi c'est important pour lui de savoir. Il nous arrive de rencontrer les deux personnes ensemble, et chacun peut exprimer devant l'autre ce qui le préoccupe. *Julie, 26 ans, souhaite faire le test alors que sa mère ne peut se décider à le faire elle-même. Julie lui en veut beaucoup de cette attitude qui la bloque dans sa démarche. Nous rencontrons plusieurs fois la mère et la fille. Julie réalise à quel point le test est une épreuve insurmontable pour sa mère, et ne veut pas la forcer à faire le test. Elle estime qu'elle peut se passer, pour un temps, de savoir. Cette situation illustre bien l'effet constructif de la parole et de la pensée.*

Autre situation délicate : une jeune femme enceinte demande à faire le test prédictif et ne veut pas transmettre la mutation à son futur enfant. Cela signifie faire le protocole avec elle en accéléré, lui donner son résultat, et, si elle est porteuse, faire le test sur le fœtus et programmer l'interruption de grossesse s'il est porteur

également. Une autre possibilité est de respecter au sens strict le protocole sans l'accélérer, au risque que la candidate apprenne qu'elle est porteuse et qu'il soit trop tard pour interrompre la grossesse.

Bon ou mauvais résultat ?

L'expérience montre qu'il n'y a pas de bon ou de mauvais résultat en soi : chaque résultat prend sa signification dans une histoire individuelle et subjective.

Avoir la mutation familiale

Apprendre qu'on est porteur suscite des réactions diverses (la liste n'est pas exhaustive).

La réaction la plus courante est l'angoisse pour soi-même et son entourage. Parfois cette angoisse est telle que le fait de se savoir porteur, ou de savoir le conjoint porteur, peut être perçu comme une condamnation à mort. En effet le test prédictif bouscule, bouleverse la temporalité. Le passé fait effraction dans le présent et précipite le sujet dans un futur programmé. Le présent, compressé entre passé et futur, devient le temps de la mort. *Julien, la trentaine, vit très mal le résultat de sa conjointe. Il la voit déjà morte, et la presse de faire immédiatement tout ce qui lui semble important : achat d'un appartement, voyage, changement de travail... Contrairement à ce qu'il avait imaginé, le résultat ne lui permet pas d'anticiper raisonnablement la suite ; il est pétrifié par l'angoisse de mort imminente.*

Avoir la mutation peut souligner l'aspect transgressif du test prédictif : on est allé voir ce qui se passe et s'est passé dans les gènes de la famille et qu'on n'était pas censé savoir. Il est question de secrets de famille, d'aller fouiller dans les placards... *Paul, 52 ans, a fait le test pour informer ses enfants. Apprenant qu'il est porteur de la mutation, il regrette presque d'avoir poussé son père à consulter un neurologue, ce qui a permis de faire chez lui le diagnostic de Huntington. S'il n'y avait pas eu ce diagnostic, Paul n'aurait pas fait le test. « On aurait continué à vivre tranquille » dit-il. On perçoit bien le dilemme : la science permet de savoir de quoi le père est malade, et de savoir que Paul aura la maladie à son tour. Paul se dit qu'il aurait peut-être mieux valu rester dans l'ignorance. Il pointe l'écart entre l'incertitude qui permet l'espoir, et la rudesse du résultat scientifique qu'il n'était pas prêt à entendre.*

Apprendre qu'on est porteur fait partie, pour certains, de la logique des choses : la personne se considère comme « le vilain petit canard » de la famille et n'est pas surprise de son résultat : « *Je n'ai jamais eu de chance dans la vie, j'ai toujours eu la poisse.* »

Avoir la mutation peut être vécu comme une double peine : on en veut au parent malade parce qu'il faut s'occuper de lui alors qu'on est soi-même porteur et qu'on sera malade un jour. *Marion, 30 ans : « Mon résultat, je l'accepte tant bien que mal. Mais avec la maladie de ma mère je n'ai pas eu d'adolescence, et je ne peux pas profiter de ma jeunesse. Je ne peux pas passer à autre chose. »*

Etre porteur devient une épreuve parmi tant d'autres, lorsqu'on est déjà atteint d'une pathologie lourde et invalidante. « *Je suis plus inquiète pour ma SLA que pour la maladie de Huntington.* »

Avoir la mutation est un signe d'appartenance à la famille, qui donne le sentiment de faire partie du clan de « ceux qui l'ont ». Cela peut être plus confortable que de ne pas l'avoir, qui favorise parfois le vécu d'exclusion, de trahison.⁴

Se savoir porteur comporte parfois des bénéfices secondaires : c'est l'occasion d'envisager un autre travail, de passer plus de temps en famille, de s'autoriser à prendre soin de soi. « *Depuis que je sais, j'ai décidé de faire des cures thermales, je ne me le suis jamais autorisé jusque-là.* »

Le fait d'être porteur renforce l'identification au parent malade, en fonction de la relation parent-enfant : « *Ma mère a toujours été une mère aimante, malgré la maladie (sous-entendu : je vais rester une mère aimante). Ou au contraire : « Avec la maladie, mon père est devenu violent : j'ai peur de devenir comme lui.* »

On peut être soulagé d'apprendre qu'on est porteur : cela permet d'expliquer certains problèmes relationnels, professionnels...

La présence de la mutation questionne la solidité du couple : « *Mon conjoint reste avec moi par pitié, il ne peut pas me quitter parce que je vais être malade.* »

Ne pas avoir la mutation familiale

Le soulagement est la réaction la plus courante ; la menace de la maladie s'éloigne, on peut passer à autre chose. Mais ne pas avoir la mutation n'est pas forcément une bonne nouvelle. Voici quelques réactions :

- l'angoisse pour les frères et sœurs qui ont la mutation, ou qui n'ont pas fait le test. Ces réactions sont parfois irrationnelles : « *Je n'ai pas la mutation parce que mon frère a tout pris* » ; « *si je ne l'ai pas, c'est parce que ma sœur l'a* ».

- le rejet de la part de l'entourage, le sentiment de trahison : *Clémence, 27 ans, n'est pas porteuse, à l'inverse de son frère. Elle se sent rejetée par sa famille, qui se consacre exclusivement à son frère. Le discours familial est le suivant : « tu ne peux pas comprendre, tu n'es pas porteuse. » Clémence, qui avait une relation très forte avec ses parents et son frère, se trouve négligée, incomprise, non reconnue, au point d'affirmer : « il aurait mieux valu avoir la mutation. » Clémence sollicite un accompagnement psychologique.*

- le sentiment de n'être pas l'enfant de son parent atteint. *Thibaut, jeune homme fragile, avec peu d'estime de soi, est déçu de son résultat, qui le fait douter de sa filiation. Il entame un suivi psychologique après le résultat.*

⁴ Chaumet H., Maladie génétique et souffrance psychique, *Le Journal des Psychologues*, n° 243 p. 52, 2006

- la culpabilité d'être indemne alors que d'autres sont porteurs de la mutation (conflit de loyauté qui rappelle la culpabilité du survivant). Cette culpabilité se retrouve aux autres générations, chez les enfants des parents porteurs ou non porteurs.

- la surprise : ce résultat ne résout pas tous les problèmes. *Une femme se pensant porteuse envisageait de quitter son conjoint. Elle n'a pas la mutation et n'a donc plus de prétexte pour quitter son mari. Elle se sent prisonnière d'un choix qui ne dépend que d'elle.*

- la préoccupation pour les personnes atteintes. « *On est tous malades de Huntington* », dit une personne apprenant qu'elle n'est pas porteuse.

Savoir, et après ? Apologie de l'incertitude

Le test prédictif est une épreuve particulièrement complexe, aux enjeux innombrables. Chaque personne réagit en fonction de son histoire personnelle et familiale, et de sa construction psychique. Dans ce contexte, une notion apparaît de façon récurrente : c'est l'incertitude. La génétique nous donne l'illusion d'accéder à la certitude, par le biais du savoir scientifique. Mais dans le test prédictif, il reste souvent une part d'incertitude, de non savoir, que je considère comme une chance.

Nous avons vu que lorsqu'on est porteur de la mutation, la maladie se déclare un jour ou l'autre. Un jour, ou l'autre : on ne sait pas à quel moment de la vie, à quel âge et sous quelle forme on va être atteint. Le savoir sur l'avenir reste limité, ce qui laisse la possibilité d'imaginer que la maladie va se déclarer tard, ou qu'elle ne sera pas trop invalidante. De nombreuses personnes porteuses de la mutation s'accrochent légitimement à cet espoir, qui leur permet de ne pas se sentir systématiquement condamnées.

La démarche du test prédictif n'a rien de naturel : on n'est pas fait pour savoir quand et de quoi on va mourir : c'est bien pour cela qu'on peut vivre. C'est ce qu'ont bien compris les personnes qui décident de ne pas faire le test, ou qui l'abandonnent en cours de route. Elles gardent l'espoir d'échapper à la maladie, quelles qu'en soient les raisons (les avancées de la science, la croyance en un dieu, une bonne étoile...)

Certains auteurs^{5 6} nous mettent en garde contre le fait de savoir à tout prix, l'assignation à savoir. Dans cet esprit, je dirais que l'incertitude permet parfois une liberté qui autorise la poursuite d'une vie qui ne se réduit pas à un résultat génétique.

Quelle demande ? Les limites de la génétique

Une demande de test prédictif peut être effectuée sur le mode opératoire, c'est-à-dire sans élaboration, sans prise de conscience de ce que l'analyse met en jeu. Il faut

⁵ Gargiulo M., Durr A., Anticiper le handicap. Les risques psychologiques des tests génétiques, *Esprit*, juillet 2014.

⁶ Weil Dubuc P. L., Les servitudes du droit de savoir autour du diagnostic présymptomatique (en ligne), *La vie des idées*, www.laviedesidees.fr, 15 octobre 2013

donc pouvoir entendre – et répondre - aux demandes décalées, déguisées que sont les demandes de test prédictif. Quelles que soient les avancées scientifiques, un résultat génétique n'élucidera jamais certaines questions : qui suis-je, d'où est-ce que je viens ? De nombreuses personnes effectuent des recherches généalogiques après leur résultat génétique, parce que la génétique n'a pas réponse à tout.

Conclusion

Le test prédictif de la maladie de Huntington questionne à la fois la transmission génétique et la transmission psychique. Dans ce parcours particulièrement impliquant sur le plan psychologique, chaque membre de l'équipe pluridisciplinaire, de la secrétaire à l'infirmière, en passant par le généticien, le neurologue, le psychiatre, le psychologue, a son rôle à jouer auprès des candidats au test. Nous devons être attentifs à ne pas faire preuve de paternalisme, qui consisterait à savoir mieux que le candidat s'il peut faire le test ou pas ; nous avons cependant une responsabilité lorsque nous lui "donnons le feu vert", à nouveau parce que le test ne comporte pas d'intérêt médical et peut être lourd de conséquences.

Sans remettre en cause l'importance du test pour ceux qui le demandent, il est fondamental de les accompagner dans leur réflexion afin que leur décision de faire ou de ne pas faire le test leur appartienne pleinement. Et lorsque le résultat est mal vécu, nous ne devons pas oublier qu'il y a toujours une possibilité de l'élaborer sur le plan psychique. Les choses ne sont pas figées : on peut être sidéré ou se sentir condamné à l'annonce d'un résultat, et peu à peu appréhender la situation différemment. Car, rappelons-le, le fait de connaître son résultat ne se résume pas à un savoir scientifique et la génétique n'a pas réponse à tout.

Je terminerai cette présentation par une situation clinique.

Rémi, 45 ans, a eu son résultat au début des années 2000 : il n'est pas porteur. Il revient me voir dix ans plus tard car il ne va pas bien depuis quelques années : il fait part de difficultés professionnelles, relationnelles. Il éprouve un sentiment d'instabilité qui se traduit par des séparations, des changements d'emploi, de domicile. Il réalise que son résultat le dérange car il ne peut lui attribuer ses difficultés. De nombreuses personnes de sa famille sont atteintes de la maladie ; ne pouvant s'imaginer que porteur, il s'était construit sur cette base. Rémi arrive à l'âge auquel son père a débuté la maladie. Il se sent rescapé, et doute parfois de son résultat (« ils » se sont peut-être trompés ?) Il se met à pratiquer la course à pied, à une allure de plus en plus rapide ; il se sent menacé lorsqu'il fait mine de ralentir. La maladie qui ne lui arrivera jamais le poursuit sans lui laisser de répit. La maladie qui n'arrivera pas constitue pour lui une menace peut-être plus sévère que s'il avait été trouvé porteur. Son statut de non porteur le déstabilise au point qu'il réagit par la fuite en avant, la course effrénée. Il se sent, au sens propre, poursuivi par la maladie qu'il n'a pas et n'aura jamais.

BIBLIOGRAPHIE

Ancelin Schützenberger A., Aïe mes aïeux ! D. de Brouwer, 1999

Chaumet H., Maladie génétique et souffrance psychique, *Le Journal des Psychologues* 2006, n° 243 p. 52

Freud S., Trois essais sur la théorie de la sexualité, 1923, Gallimard, 1962

Gargiulo M., Durr A., Anticiper le handicap. Les risques psychologiques des tests génétiques, *Esprit*, juillet 2014

Weil Dubuc P. L., Les servitudes du droit de savoir autour du diagnostic présymptomatique (en ligne), *La vie des idées*, [www.laviedesidees](http://www.laviedesidees.com), 15 octobre 2013

PROJET PARENTAL : QUAND LA GENETIQUE S'EN MÊLE

Ariane Herson, Psychologue Clinicienne

Contexte clinique

- Maladies neuro-dégénératives :
 - Ex de la Maladie de Huntington (MH) et de la SLA-DFT
 - Maladies héréditaires
 - Transmission autosomique dominants : 50%, probabilité forte
 - Dites à révélation tardive (âge adulte)
 - Ayant comme conséquences des troubles moteurs (neurologiques) et du comportement, psychiatriques, cognitifs
 - Vécu de la maladie familiale. L'atteinte cognitive, et ce qu'on appelle « démence » (terme médical) : viennent alourdir considérablement le fardeau pour les proches
- En consultation de génétique, il est beaucoup question de parentalité, être : l'enfant de; futur parent ; être déjà parent de... (interdisciplinarité +++)

Quand « hérédité » rime avec « risque »

- ... et avec « destin » ou encore « fatalité »
- Comment le sujet « à risque » pour une maladie génétique ou se sachant porteur, parvient-il à trouver malgré tout un chemin qui lui permettra de se dégager de cette idée d'une fatalité, forcément accablante ?
- La « médecine prédictive » n'est pas ce qu'elle dit être
- Réponses très subjectives :
 - Certains font le choix de faire en sorte de ne pas transmettre la maladie
 - D'autres celui de l'imprévisibilité, relative à la vie (ne pas chercher à modifier ses choix reproductifs en fonction du risque génétique)
 - Sentiment de culpabilité

Le test presymptomatique, un « rite de passage »

- Chez les personnes en âge d'avoir des enfants, la possibilité de « *ne pas transmettre* » est souvent une motivation énoncée pour « *vouloir savoir* » (connaître son statut génétique, porteur ou non porteur)
- Dans ces cas, S Staraci et M Gargiulo (2017) comparent le test presymptomatique à un « *rite de passage* » à la parentalité. Test = Besoin et moyen de se situer dans sa filiation
- Le résultat qui vient modifier la perception de la temporalité, avec un « *télescopage du temps* » (M Gargiulo, A Durr), peut impacter le processus de

parentalité (désir et temporalité) « *avoir des enfants jeunes pour pouvoir s'en occuper avant d'être malade* »

Processus de parentalité

- La parentalité est un processus guidé par le désir d'enfant et son projet, il s'amorce avant même l'existence de l'enfant
- Processus :
 - se déroule donc dans le temps,
 - pas linéaire
 - génère des remaniements psychiques singuliers chez la future mère et le futur père et des modifications au sein du couple conjugal, futur couple parental
- But de ce processus : A Vinay (2014) propose le terme de « *sentiment de parentalité* » : comment les parents parviennent-ils à se sentir parents ?

Le Désir d'enfant

- Elan de procréation, de reproduction de l'espèce, se construit dès l'enfance
- Monique Bydlowski « *mon premier est la volonté d'être identique à ma mère du début de ma vie ; mon deuxième est mon vœu d'obtenir, comme elle, un enfant de mon père ; mon troisième est la rencontre de l'amour sexuel pour un homme du présent; et mon tout est la conception et la naissance d'un enfant* »
- Cette part inconsciente du désir d'enfant et l'ambivalence normale qui y est associée va être mise au travail et amplifiée dans une situation où il existe un risque connu
- Le sentiment de transgression dans le désir d'enfant, est vécu d'autant plus fort qu'il existe un risque de transmission de maladie grave
- Comme si le risque génétique venait mettre un « coup de projecteur »
- Il peut être, souvent, à l'origine d'une demande de consultation avec un.e généticien.ne
- Demande qui peut être entendue
 - de façon manifeste, comme « *mieux connaître le risque de transmission et les possibilités pour ne pas transmettre le gène responsable de la maladie* » ou
 - de façon latente, comme une demande de validation du projet parental, voire d'autorisation à devenir parents
- Question sous-jacente : peut-on devenir des parents « suffisamment bons » ? au sens de Winnicott

Choix présentés aux couples « à risque »

- Donner naissance à un enfant, avec un risque de 50% qu'il soit porteur de la même anomalie génétique que son parent ;
- Avoir recours à un don de gamètes (sur lequel je ne m'attarderai pas, c'est une option qui reste rarement choisie);
- Avoir recours à un diagnostic prénatal (DPN) et à une interruption médicale de la grossesse (IMG) si le fœtus serait porteur ;
- Avoir recours à un diagnostic préimplantatoire (DPI)

Une Décision, un dilemme !

- Dans une situation de dilemme, où la notion de perte -inhérente à toute décision- est d'autant plus forte
- « *Conflit entre désir d'enfant et peur d'être confronté à nouveau à la Maladie de Huntington plus tard* » (S Staraci et M Gargiulo, 2017)
- Il n'y a pas de « bon choix » ! Choix qui engage les couples, des questions sociétales et éthiques
- Les couples sont déjà dans une position parentale vis-à-vis d'un futur bébé ou de celui de la grossesse actuelle. Renvoie à la question « qu'est ce qu'être des bons parents ? »
- Une façon de réduire ce dilemme est de ne pas l'élaborer : une décision est déjà prise, sans autre option envisageable, ses effets difficilement anticipés
- Exemple : « *C'est possible [d'éviter de transmettre], la technique existe [dpn], je ne peux pas décider de courir le risque pour mon enfant* », « *c'est comme décider qu'il sera malade* »
- Importance d'« avoir le choix », même si celui-ci est douloureux et représente une véritable épreuve pour les couples et pour les femmes
- Pouvoir choisir, « *c'est une liberté qui peut être très lourde à porter* » (S Staraci, 2017)

Accepter l'imprévisible, ou nier le risque

Avoir une grossesse sans chercher à ne pas transmettre

- Connaissant son statut ou non (l'« être à risque » est « prolongé »)
- La pulsion de vie qui se déploie (ex après un résultat défavorable)
- Temporalité : le souhait de passer autant de temps que possible avec un enfant pourrait éventuellement avoir la priorité sur le risque héréditaire
- Le coût psychique d'un dpn (et img) et d'un dpi pour avoir la certitude de ne pas transmettre serait trop lourd à porter
- Ne pas rompre la chaîne de la filiation et laisser advenir, rester dans l'incertitude.
- Une réponse donnée par l'affirmative à « *ma vie faut-elle la peine d'être vécue ?* »

Le choix de « ne pas transmettre »,le diagnostic prénatal (DPN)

- Engage des enjeux éthiques complexes
- « *Passer par* » (notion d'épreuve) un DPN, comporte toujours un risque de recours à l'interruption médicale de grossesse (IMG) ! Décider, c'est trancher
- Pose la question de toute une vie et de l'existence même de la personne porteuse, « *ouvrir la porte à la haine de soi* » ou « *de l'autre* » lorsqu'il s'agit d'un.e conjoint.e ?
- Choisir que son enfant ne sera pas malade / (versus) à défaut peut être vécu comme « *choisir qu'il sera malade* »
- Souhait de ne pas reporter sur son enfant la responsabilité de ne pas transmettre « *mettre au monde un enfant qui sera peut-être à la même place que moi : faire ces tests, apprendre qu'il est P... devoir faire un dpn pour ne pas transmettre* »

- Anticipation de l'agressivité qui leur serait adressée par leur futur enfant et la culpabilité ressentie : « *il pourrait me le reprocher, plus tard* »
- Transgénérationnel : « *Être celui ou celle qui produira la rupture, c'est d'une certaine façon être à la fois celui qui détruit mais aussi celui qui peut potentiellement réparer. C'est toute une partie de la filiation qui pourrait brutalement se perdre* » (S Staraci, 2017)
- Il reste un aspect difficile à penser : le vécu de l'enfant d'un parent malade. Le DPN servirait fantasmatiquement à éviter « *qu'un enfant ne vive ce que j'ai vécu [avec une mère...un père malade]* ». Réparation de la lignée.
- Le risque étant le même pour chaque grossesse, il peut y avoir plusieurs résultats défavorables
- Poids traumatique lié à la perte de la grossesse et à l'acte violent que l'IMG représente et de la culpabilité lié à la décision et la part agressive qu'elle implique vis-à-vis du « fœtus » ou « bébé »
- Possibilité de créer une nouvelle réponse pour certaines personnes, « *plus jamais ça !* »
- Pour d'autres , « *maintenant que j'ai interrompu une grossesse, ai-je le droit de prendre une décision différente pour celle-ci ?* »

Décision des couples après un DPN : ex. de la MH, H. Bouchghoul, A durr (2015)

- Les décisions en matière de reproduction différaient en fonction du résultat du premier DPN
 - Si favorable, 62% des couples ont décidé de ne pas entreprendre une autre grossesse et 10% ont choisi d'avoir un enfant non testé
 - Si défavorable, 83% ont opté pour une autre grossesse et la majorité (87%) a repris la procédure de DPN.
- Seulement 37% des couples demanderont un DPN pour la 3^{ème} grossesse.
- 30% des couples auront un enfant sans avoir recours au DPN pour la 3^{ème} grossesse
- Décision renouvelée à chaque grossesse : changements de stratégie des parents reflète la complexité des choix

Le choix de « ne pas transmettre » le diagnostic préimplantatoire (DPI)

- Analyser chez les embryons obtenus par technique de la fiv et de procéder à une insémination des embryons non porteurs → Pas d'img
- « *dans le DPI, on s'extrait de l'agressivité que l'on pourrait avoir à l'égard de l'enfant si l'on prenait le risque de lui transmettre la maladie* » (S Staraci, 2017)
- 4 centres de DPI (Montpellier, Nantes, Paris, Strasbourg) : délais de prise en charge sont longs, environ 1 an ½ avant le 1^{er} rdv
 - Lourdeur du protocole pour des couples qui n'ont pas de problème de fertilité a priori, et pour la femme
 - Taux de « réussite » faible (naissance d'un bébé à l'issue) = 25%
- Les couples qui s'y engagent prennent le risque de ne pas voir se réaliser le désir d'enfant

- Le DPI : « *un attracteur de l'ambivalence du désir d'enfant dans les maladies génétiques à révélation tardive* » (S Staraci, M Gargiulo, 2017)
- Peut être révélateur d'une temporalité nécessaire au sein du couple pour faire advenir le processus de parentalité
- Cette ambivalence peut prendre une autre forme dans la survenue de grossesses naturelles en cours de démarche :
- M. Flis-Trèves, Paris, 2004 : 25% des couples
- Montpellier, 2017 : 10% des couples
- Pour M. Flis-Trèves :
- Être enceinte hors du DPI serait une façon inconsciente de dire non à la grossesse demandée, tout en s'y engageant (les engage dans questions telles : dpn ou ivg?)
- Forme de dénégaration du risque avec le désir d'être plus fort que la répétition du destin.
- Le refus d'une FIV serait un moyen d'évincer le tiers médical, soulignant le pouvoir de fertilité du couple et venant réparer la blessure narcissique de la mutation génétique au sein de la famille.

Le choix du Renoncement à un projet d'enfant

- En connaissant son statut de porteur.se
 - Après un vécu de DPN ou de DPI : vécu douloureux et potentiellement traumatique
 - Poids du transgénérationnel et de l'histoire familiale : ne rien transmettre
- En ne connaissant pas son statut
 - Comment concilier le « droit de ne pas savoir » -qui reste relatif car c'est tout en connaissant le risque- ; le souhait de ne pas transmettre ; et le désir d'enfant ?
 - Une des voies serait le renoncement à ce désir, un prix lourd à payer : *« j'ai pris conscience que le plus douloureux n'était pas d'être à risque, mais de renoncer à ce 2^{ème} enfant »*
- Couples ayant déjà un enfant
 - souhait de ne pas avoir des enfants avec des statuts différents : l'un « à risque » et l'autre non porteur,
 - Le risque peut servir d'écran pour traiter la question du désir chez l'un des membre du couple
- Choix temporaire ou définitif

Conclusion

- Parentalité, narcissisme, génétique
- Évolution possible dans les choix faits par les couples
- Importance de réinterroger la demande et donc le désir, à chaque grossesse ou projet de grossesse

Bibliographie

- H Bouchghoul, S-F Clément, D Vauthier, C Cazeneuve, S Noel, M Dommergues, D Héron, J Nizard, M Gargiulo, A Durr, « *Prenatal testing in Huntington disease: after the test, choices recommence* », (2016), European Journal of Human Genetics
- M. Flis-Trèves, « *Grossesses spontanées et diagnostic préimplantatoire : une mise en acte inattendue* », dans D. Brun (sous la direction de), *La fabrique du bébé, passion pour l'embryon*, 6e colloque Médecine et Psychanalyse, Études freudiennes, (2004), pp 172-175
- S Staraci, E Schaerer, A Durr, M Gargiulo, *Le choix du diagnostic préimplantatoire : un attracteur de l'ambivalence du désir d'enfant dans les maladies génétiques à révélation tardive*, Spirale, (2017)/4, n°84, pp 94-100
- A. Vinay et al., « *Réflexions autour du processus de parentalité : quelles étapes et quelles spécificités dans l'adoption ?* », *Pratiques psychologiques* 20, (2014) pp 21-37

LES ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES. SEMILOGIE ET PRESENTATION GENERALE

Docteur Bruno Plus, Neurologue

Quelles sont
les plaintes
neurologiques
des patients?

Gêne à la marche

difficultés d'équilibre

vertiges, instabilité

chutes

modification de la voix

tremblement

maladresse

gêne visuelle

difficultés d'écriture

LE CERVELET

ORGANISATION FONCTIONNELLE
ET
SEMILOGIE

**“LES”
CERVELETS**

**MOTEUR ou
SENSORI-MOTEUR**

VESTIBULAIRE

**COGNITIVO-
AFFECTIF**

**LES
SYNDROMES
CEREBELLEUX**

MOTEUR

VESTIBULAIRE

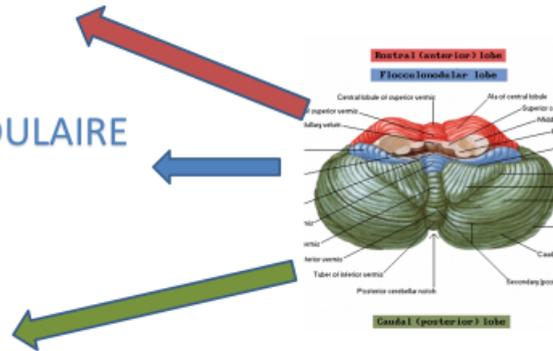
**COGNITIVO-
AFFECTIF**

Organisation anatomo-fonctionnelle

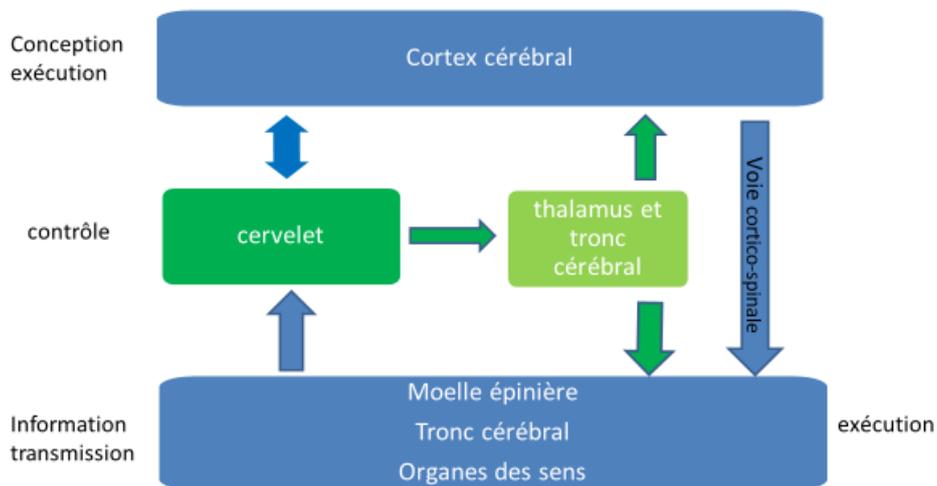
**LOBE ANTERIEUR: Médian/intermédiaire/lateral
sensori-moteur**

**LOBE FLOCCULO-NODULAIRE
vestibulaire**

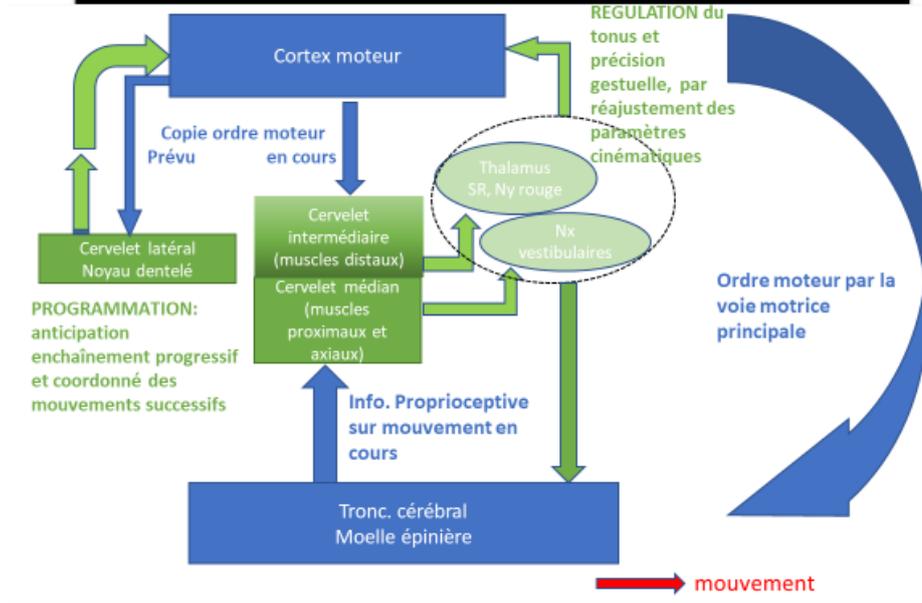
**LOBE POSTERIEUR
cognitivo-affectif**



organisation générale en boucle



LOBE ANTERIEUR, SENSORI-MOTEUR



En cas de lésion de ce système:

➡ **ATAXIE CEREBELLEUSE CINETIQUE**

ATAXIE CEREBELLEUSE CINETIQUE:

Défaut de coordination spatiale du mouvement:

- **dysmétrie (hypermétrie):** le mouvement dépasse son but
- **asynergie:** perturbation accomplissement simultané des différents mouvements qui constituent l'action => mouvements décomposés et excessifs, en plusieurs temps

Défaut de coordination temporelle du mouvement:

- **dyschronométrie:** retard d'initiation ou d'arrêt du mouvement
- **adiadococinésie:** perturbation des mouvements alternatifs

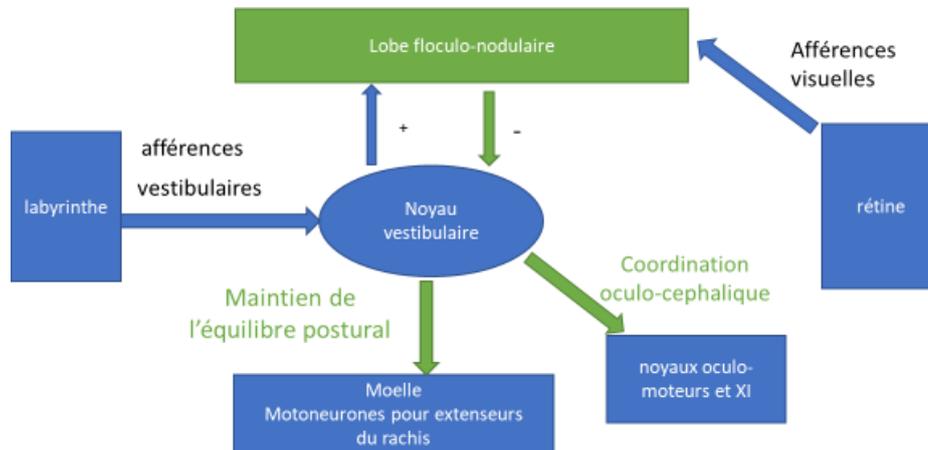
=> destructuration, anarchie gestuelle, maladresse, troubles de l'écriture (dysgraphie)

MAIS AUSSI:

TREMBLEMENT CEREBELLEUX

- Tremblement d'action s'amplifiant à l'approche du but
- **DYSARTHRIE:** voix lente, scandée, explosive, non modulée, sans mélodie
- **HYPOTONIE** axiale et des membres => augmentation de l'amplitude des mouvements passifs et des réflexes ostéo tendineux

LOBE FLOCULO NODULAIRE, VESTIBULAIRE



En cas de lésion de ce système:

➡ ATAXIE CEREBELLEUSE STATIQUE

➡ TROUBLES OCULO-MOTEURS

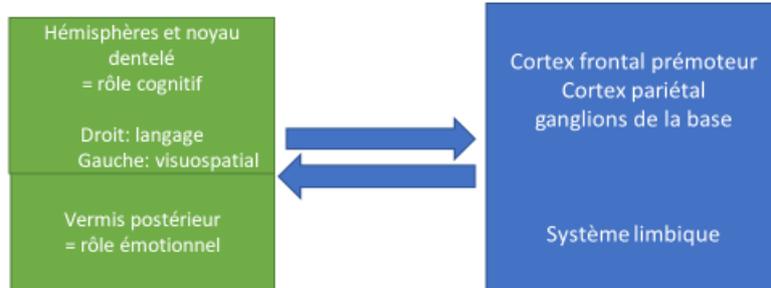
ATAXIE CEREBELLEUSE STATIQUE:

- **perturbation du maintien de l'équilibre:**
 - en station assise ou debout :** oscillations, « danse des tendons » en position debout immobile
 - et à la marche:** élargissement du polygone de sustentation, marche pseudo ébrieuse, chutes

TROUBLES OCULO-MOTEURS

- Mouvements de poursuite oculaire
- saccades dysmétriques
- mouvements anormaux, nystagmus, altération du nystagmus opto cinétique
- apraxie du regard: ralentissement de l'initiation de la déviation conjuguée des yeux aux mouvements de la tête.

LOBE POSTERIEUR, COGNITIVO-AFFECTIF



En cas de lésion de ce système:

➔ **SD COGNITIVO-AFFECTIF**
(ou EMOTIF)

SYNDROME CEREBELLEUX COGNITIVO- AFFECTIF

Brain (1998), 121, 561–579

The cerebellar cognitive affective syndrome

Jeremy D. Schmahmann and Janet C. Sherman

Department of Neurology, Massachusetts General Hospital
and Harvard Medical School, Boston, USA

Correspondence to: Jeremy D. Schmahmann, MD,
Department of Neurology, Massachusetts General Hospital,
700 135, First Street, Boston, MA 02114, USA



Neuroscience Letters
Volume 488, 1 January 2019, Pages 62–75



Review article

The cerebellum and cognition

Jeremy D. Schmahmann

Schmahmann JD. Brain 1998

- Description initiale: "atteinte mineure de type fronto-pariétal", puis "syndrome cognitivo-émotif de type cérébelleux" ou "dysmétrie de la pensée" (Botez, Lalonde et Botez-Marquard, 1996; Schmahmann, 1998). Imprécision de la pensée
- Dans les lésions non dégénératives:
 - troubles du langage (hémisphère droit)
 - déficit des fonctions exécutives
 - perturbations visuo-spatiales (hémisphère gauche)
 - déficit de mémoire de travail
 - troubles du émotionnels et du comportement (inapproprié, désinhibition, émoussement affectif)
 - ralentissement cognitif global

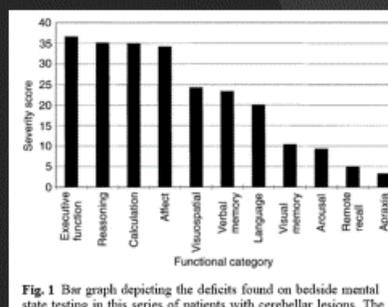


Fig. 1 Bar graph depicting the deficits found on bedside mental state testing in this series of patients with cerebellar lesions. The

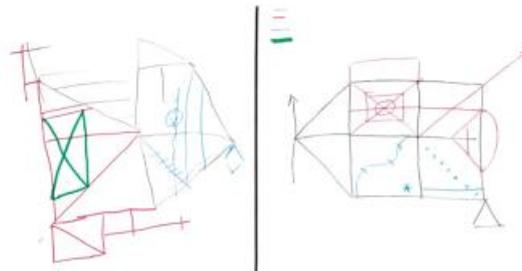


Fig. 7 Copies of the Rey complex figure, on the left, produced by Case 15 during the symptomatic phase of post-infectious cerebellitis; and of the Taylor figure of equivalent complexity, on the right, 3 months later when she had recovered.

Dans les Ataxies dégénératives:

- Chez les patients atteints de l'ataxie de Friedreich:
 - diminution de la vitesse du traitement de l'information
 - déficits visuo-spatiaux.
 - déficit de la mémoire de travail et attentionnel
 - baisse des fluences verbales (phonologique)
- chez les patients atteints de SCA AD:
 - déficits souvent plus étendus impliquant d'autres structures: striatum, cortex cérébral, système cholinergique, sauf pour les formes cérébelleuses pures (SCA 6,8)
 - association à des syndrome démentiels (SCA 17, DRPLA)
- En pratique clinique ces troubles cognitifs sont en majorité légers.
- nécessitent des tests psychométriques spécifiques s'affranchissant de l'atteinte motrice

EN DEHORS DU CERVELET

SYSTÈME NERVEUX:

voies médullaires proprioceptives
(sensibilité profonde): ataxie proprioceptive,
compensable par la vue.

voie médullaire motrice principale
(pyramidale): syndrome pyramidal

nerfs périphériques: déficit sensitif et/ou
moteur (polyneuropathie)

noyaux gris centraux: dystonies, syndrome
parkinsonien, déficit cognitif

Cortex cérébral: déficit cognitif, épilepsie,
retard mental

EN
DEHORS
DU
SYSTÈME
NERVEUX

œil

malformations squelettiques

peau (télangiectasie)

muscle

cœur

pancréas

ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES

PRESENTATION GÉNÉRALE

LES ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES

MALADIES RARES

- ACAD ou SCA : 2 à 4/100 000 en Europe
- ACAR : 1/19 000 en France (*Anheim et al*)
 - dont maladie de Friedreich: 1/50 000
- ...
- Maladie de Parkinson: 2 à 3/1 000
- Maladie d'Alzheimer: 22/1 000 après 40 ans

LES ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES

HETEROGENEITE:

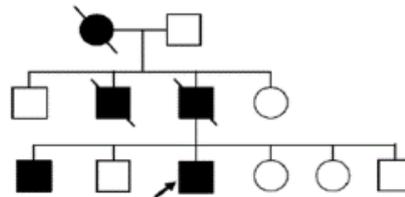
- PHENOTYPES CLINIQUES
- **MULTISYSTEMIQUES**: cervelet + tronc cérébral, moelle épinière, système nerveux périphérique, noyaux gris centraux, cortex cérébral, atteintes extra neurologiques
- **GENETIQUE**: modes de transmission, pénétrance et expressivité, nombreux gènes identifiés, hétérogénéité allélique ou non
- **MOLECULAIRE**: expansion de répétition de triplets de polyglutamines, mutations, prémutations, conséquences moléculaires protéiques variables
- EVOLUTION VARIABLE

LES ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES

- LEUR MODE DE TRANSMISSION SERT DE BASE POUR LEUR CLASSIFICATION ET LEUR DIAGNOSTIC:

- ATAXIES CEREBELLEUSES AUTOSOMALES DOMINANTES (SCA ou ACAD)
- ATAXIES CEREBELLEUSES AUTOSOMALES RECESSIVES (ARCA)
- ATAXIES CEREBELLEUSES LIEES A L'X
- ... mais aussi les ATAXIES EPISODIQUES (EA 1 à 7, autosomales dominantes) et les maladies MITOCHONDRIALES

AC AUTOSOMALES DOMINANTES

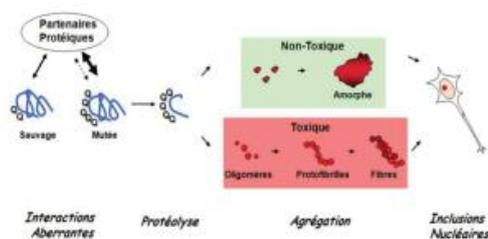


- Les deux sexes sont atteints avec la même fréquence.
- La transmission de la maladie peut se faire par les deux sexes.
- Les transmissions père-fils sont pathognomoniques de l'hérédité AD.
- Tout sujet porteur d'un allèle morbide AD a un risque de 50% (1/2) de le transmettre à ses enfants quelque soit leur sexe.
- Les sujets atteints se retrouvent sur plusieurs générations et leur répartition apparaît verticale sur l'arbre généalogique.

Mais l'histoire familiale peut paraître négative si:

- Décès précoce des parents. (censure)
- Non identification de l'ataxie chez les ascendants
- Début tardif chez un parent
- Pénétrance réduite d'un allèle pathogène chez un parent asymptomatique
- Mutation de novo

l'expansion de polyglutamine confère aux protéines mutées des propriétés toxiques, qui causent la mort des neurones dans des régions spécifiques



Défauts des protéines mutées.

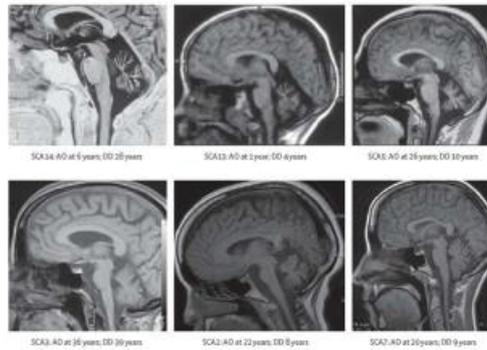
Abou-Sleymane et al., Rev Med Genet Hum, 2010

AC AUTOSOMALES DOMINANTES

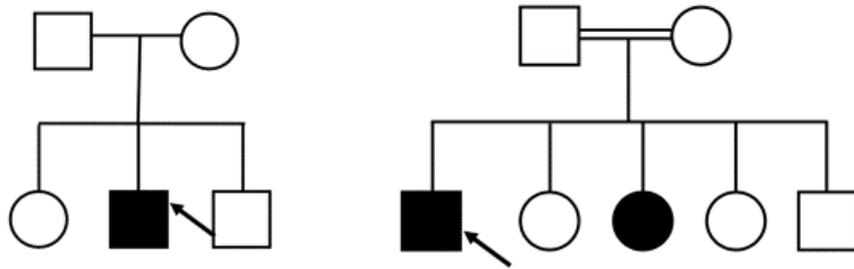
- NOMBRE DE REPETITIONS INFLUENCE AGE DE DEBUT , PHENOTYPE CLINIQUE ET SEVERITE
- REPETITIONS INSTABLES PENDANT LA TRANSMISSION: ANTICIPATION
- PHENOTYPES VARIABLES ET PAS ASSEZ SPECIFIQUES POUR PREDIRE RESULTAT TEST GENETIQUE
- SCA 6: SD CEREBELLEUX PUR ET ATROPHIE CEREBELLEUSE SUR IRM
- MAUVAIS PRONOSTIC. FATAL SUR 20 ANS. AUCUN TRAITEMENT.
- EN ROUTINE: SCA 1,2,3,6,7,17, ADRPL
- ABSENCE D'ANOMALIE GENIQUE IDENTIFIEE DANS LA MOITIE DES CAS

IRM

Durr, Lancet Neurol 2010



AC AUTOSOMALES RECESSIVES:



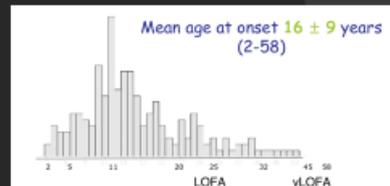
- Les deux sexes sont atteints avec une fréquence égale.
- Les deux parents sont en général sains, mais sont obligatoirement hétérozygotes.
- Dans les familles, les sujets atteints se retrouvent le plus souvent dans la même fratrie donnant une répartition horizontale sur l'arbre généalogique.
- Un couple hétérozygote a un risque de 25% de transmettre l'anomalie
- Consanguinité des parents plus fréquente

AC AUTOSOMALES RECESSIVES:

- Regroupent de nombreuses maladies neurologiques multisystémiques avec ataxie
- Se présentent souvent sous une forme sporadique
- Grande hétérogénéité génétique allélique et non allélique
- Début avant l'âge de 30 ans mais formes tardives possibles
- Ataxie de Friedreich la plus fréquente (FDRA)

MALADIE DE FRIEDREICH

- La plus fréquente: 40% des ARCA
- Début vers 16 ans mais formes tardives > 25 ans/40 ans
- Ataxie **cérébelleuse** et sensitive proprioceptive car atteinte sensitive périphérique (**polyneuropathie**) et médullaire (**cordone postérieure**)
- Et : déficit sensitif, troubles oculomoteurs, déficits cognitifs légers, atteinte oculomotrice, syndrome pyramidal



Atteintes extra-neurologiques:

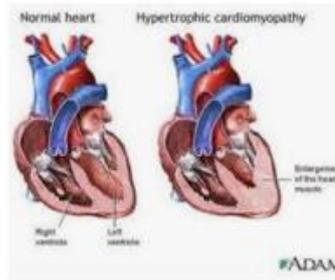
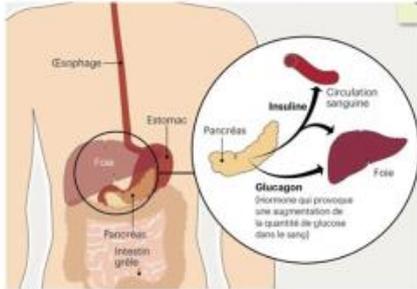
Pieds creux



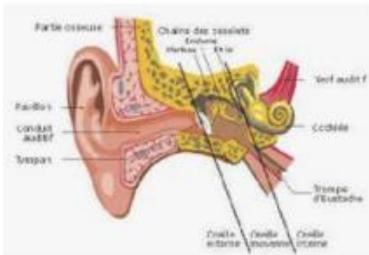
scoliose



diabète



Cardiomyopathie hypertrophique

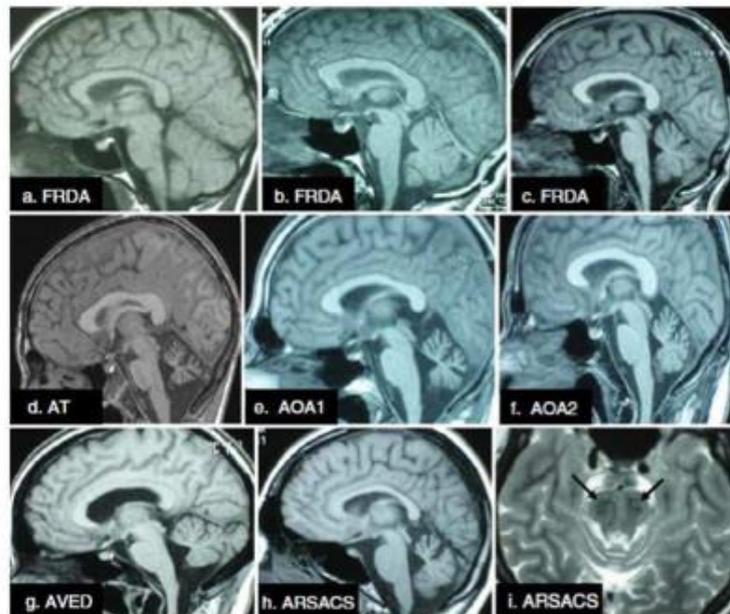


surdit 



Atrophie optique

IRM



D'apr s M Anheim

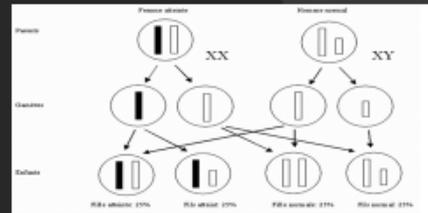
- Expansion de la répétition de triplet GAA sur gène FXN sur le chromosome 9 codant pour la frataxine mitochondriale => perte de fonction
- Perte de la marche en 10 ans
- Idébénone (MNESIS) antioxydant pour la cardiomyopathie et petit bénéfice neurologique

AC liée à l'X

- Seuls les garçons sont atteints.
- Dans les formes familiales, les sujets mâles atteints se retrouvent uniquement dans la lignée maternelle.
- Il n'y a aucun sujet atteint dans la lignée paternelle et l'on n'observe jamais de transmission père-fils.

AC LIEE A L'X

- SYNDROME DE L'X FRAGILE (FXTAS)
 - Prémutation instable sur gène FMR1
 - Homme vers 60 ans
 - **Ataxie, tremblement**
 - sd Parkinsonien
 - déficit cognitif

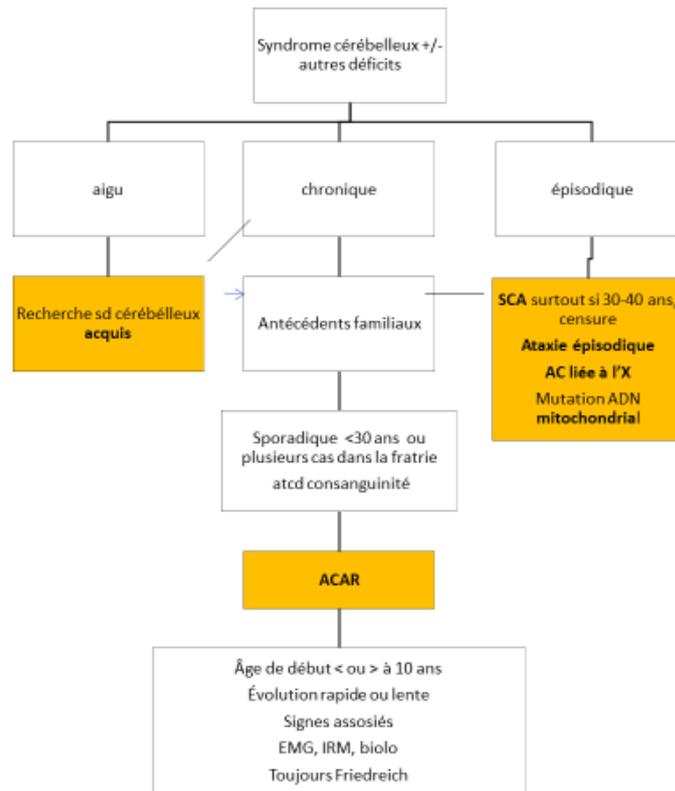


- ADRENO MYELONEUROPATHIE
- ATAXIE AVEC ANEMIE SIDEROBLASTIQUE

LES ATAXIES CEREBELLEUSES HEREDITAIRES

DIAGNOSTIC COMPLEXE:

- TYPE DE TRANSMISSION
- MODALITE EVOLUTIVE
- AGE DE DEBUT
- SD CEREBELLEUX PUR OU NON
- EXCLUSION DES CAUSES ACQUISES
- PAR ORDRE DE FREQUENCE
- ET FINALEMENT SELON LES TESTS GENETIQUES DISPONIBLES EN ROUTINE...



Pour les cas sporadiques, il peut s'agir:

- Acquis (non génétique)
- Origine génétique de novo d'une ACAD
- Faible pénétrance d'une ACAD
- Cas unique d'une ACAR ou liée à l'X
- Paternité alternative

CONCLUSION:

- Ensemble hétérogène à tous les niveaux
- Complexité diagnostique clinique et génétique
- Aucun traitement
- Déclin progressif sur 10 à 20 ans

BIBLIOGRAPHIE

- Durr A. Autosomal dominant cerebellar ataxias: polyglutamine expansions and beyond. *Lancet Neurol* 2010;9:885–94.
- Anheim M, Fleury M, Monga B, Laugel V, Chaigne D, Rodier G, et al. Epidemiological, clinical, paraclinical and molecular study of a cohort of 102 patients affected with autosomal recessive progressive cerebellar ataxia from Alsace, Eastern France: implications for clinical management. *Neurogenetics* 2010;11:1–12.
- F. Vuilliera, Medeiros de Bustosb, L. Tatu. Organisation fonctionnelle du cervelet : approche neuro-anatomique. *Rev Neurol* 167 (2011) 361-369.
- Mathieu Anheim, Christine Tranchant, Michel Koenig. The autosomal recessive cerebellar ataxias. *NEJM* 366;7, 2012.

- J.D. Schmahmann, J.C. Sherman, Cerebellar cognitive affective syndrome, *Int.Rev. Neurobiol.* 41 (1997) 433–440.
- J.D. Schmahmann, J.C. Sherman, The cerebellar cognitive affective syndrome, *Brain* 121 (1998) 561–579
- F. Hoche, X. Guell, M. Vangel, J.C. Sherman, J.D. Schmahmann, The cerebellar cognitive affective / Schmahmann syndrome scale, *Brain* 141 (2018) 248–270.
- Gretta Abou-Sleymane, Yvon Trottier. Maladies par expansion de polyglutamine: Avancées récentes et perspectives thérapeutiques. *Revue Méditerranéenne de Génétique Humaine*, 2010, 1, pp.11-25.
- M. Anheim. *Revue générale. Les ataxies cérébelleuses autosomiques récessives. Revue Neurol* 167 (2011) 372–384.
- C. Marellia, C. Cazeneuve, A. Brice, G. Stevanina, A. Dürr. General review. Autosomal dominant cerebellar ataxias. *Revue Neurol* 167 (2011) 385–400
- Thomas D Bird. Hereditary Ataxia Overview; GeneReviews (Internet). 1998; Last Revision: September 27, 2018.

- C. Marellia, C. Cazeneuve, A. Brice, G. Stevanina, A. Dürr. General review. Autosomal dominant cerebellar ataxias. *Revue Neurol* 167 (2011) 385–400
- Thomas D Bird. Hereditary Ataxia Overview; GeneReviews (Internet). 1998; Last Revision: September 27, 2018.
- R. Lalonde, C. Strazielle. Caractéristiques neuropsychologiques de l'ataxie de Friedreich. *Revue de neuropsychologie* 2002, vol. 12, no 3, pp.437-456.
- Jeremy D. Schmahmann. The cerebellum and cognition. *Neuroscience Letters* 688 (2019) 62–75.
- Dogan I et al. Cognition in Friedreich's ataxia: a behavioral and multimodal imaging study. *Annals of Clinical and Translational Neurology* 2016;3(8): 572-587.
- Lindsay E, Storey E. Cognitive changes in the spinocerebellar ataxias due to expanded polyglutamine tracts: a survey of literature. *Brain Sci.* 2017,7,83;doi:10.3390/brainsci7070083

TRANSMISSION GENETIQUE ET PSYCHOLOGIQUE : ACCOMPAGNEMENT PAR TELEPHONE

Marie-Christine Nolen, Psychologue clinicienne

Ce n'est pas facile de décrire ce que je fais depuis 9 ans lors des permanences téléphoniques pour les patients ataxiques ou pour leur entourage.

C'est toujours la même chose et c'est en même temps chaque fois différent. Les annonces ont été faites par des médecins différents, à des âges différents, pour des personnes qui ont chacune une histoire différente.

Et si la conséquence de ce diagnostic sur le plan de la vie quotidienne est souvent la même, (fatigue, difficultés de coordination motrice, d'équilibre ou d'articulation), elle sera vécue, pourtant, très différemment pour chacun.

Pendant les entretiens, j'écoute bien sûr. J'attends quand l'émotion submerge le discours et que parfois les pleurs arrivent. Je relance quand il faut reparler de moments difficiles ou aider à faire des liens. Je donne aussi des exemples d'activités ou de mode de vie de patients avec la même maladie. Nous parlons de projets, de nouvelles envies, de voyage ou de contacts, mais aussi des périodes dépressives, et des envies de baisser les bras, des difficultés à parler de transmission dans la famille.

Je suis parfois étonnée certains jours de voir les sujets si différents qui ont été abordés pendant tout l'après-midi.

Pourquoi les personnes concernées appellent -elles ?

- Certaines mettront plusieurs mois avant de faire le numéro de téléphone.
- Un homme m'a dit un jour, « Je vous dis tout cela parce que je ne vous vois pas, jamais je ne serai aller voir un psychologue dans un cabinet de consultations »
- D'autres appellent assez rapidement après le diagnostic et trouvent notre numéro sur Internet pour savoir comment vont les autres, ceux qui ont reçu un tel diagnostic. « Qu'est-ce qu'ils deviennent, comment la maladie évolue-t-elle ? »
- D'autres, après quelques entretiens, rappelleront plusieurs mois plus tard après l'évolution de la maladie, ou une épreuve particulière, ou l'obligation de cesser une activité ou un sport.

L'arrêt du travail, l'impossibilité pour certains de continuer à faire du bricolage ou du sport entraînent une « Perte de l'estime de soi » et parfois « un repli ». Voici les mots d'un homme de 58 ans environ lors de son 1er appel :

« Je me suis un peu retiré de tout. J'ai écrit une lettre à mes amis et parents pour leur dire que je ne voulais plus voir personne. J'ai donné mon ordi, mon scooter, ma voiture... Je ne voyais plus l'intérêt de la vie ! Je n'ai pas la vie que j'espérais. Je ne veux pas que l'on me voit diminué. Je courais beaucoup avant la maladie, je faisais partie d'un club, c'est très dur d'être maintenant en fauteuil ! »

Si les gestes sont mal contrôlés, les émotions aussi et certains deviennent irritables et impulsifs.

« Ça me rend de mauvaise humeur, je râle pour un rien, alors que mon mari veut m'aider. Je suis agressive, je lui rends la vie difficile. Il serait mieux si je n'étais plus là... »

Lors d'une de mes permanences, un jeune de 17 ans, atteint d'une ataxie de Friedrich m'a contactée en me disant :

« Cela fait longtemps que j'ai votre numéro mais je vous appelle aujourd'hui car mes copains me disent « qu'est-ce que tu as Romain, tu es tout déprimé ? Tu ne bouges pas, tu fais tout le temps la tête. »

- *« C'est complètement vrai, je suis très déprimé.*

Je suis en Terminale au lycée. Je vais bientôt quitter l'école pour l'université. Ça me fait très peur. Je n'arrête pas de me demander comment sera ma vie plus tard. Ce qui va se passer ou pas se passer. Je sais que c'est évolutif. Est-ce que je serai capable d'avoir un métier plus tard ou pas ? »

Romain se déplace seul pour de petites distances, sinon depuis le début de l'année, il utilise un fauteuil roulant. Mais comme il n'ose pas demander à ses camarades de le pousser, il ne va plus avec eux lorsqu'ils disent « On va manger au Mac Do ». Il se rend compte que petit à petit, il ne voit plus ses copains en dehors du lycée.

J'ai expliqué à Romain que ses copains étaient peut-être gênés de lui proposer de le pousser.

C'était à lui de leur parler de ses besoins, de ses envies et de leur demander s'ils pouvaient l'aider.

« L'acceptation du fauteuil est toute récente pour moi, » me disait une femme un autre jour.

« Par coquetterie, je n'arrivais pas à y penser. Et puis, les gens font souvent l'amalgame entre le handicap moteur et cérébral. Ils voient les personnes en fauteuil comme si elles n'étaient « pas finies ». Il leur manque quelque chose. Ils ne sont pas à l'aise avec ça... »

Dans l'ensemble,

- *Les gens ne peuvent pas comprendre : ma démarche, mon langage, ma lenteur, ma fatigue*
- *Les gens ne se rendent pas toujours compte. Ils font mal, sans le vouloir, ils nous infantilisent un peu.*
- *Mais ils donnent, aussi, du bonheur ! ou l'inverse : trop d'attention. Je n'ai jamais autant dit MERCI depuis que je suis malade. On m'aide beaucoup, mais quelque fois, c'est gênant. On est encore capable de faire plein de choses !*
- *C'est un équilibre à trouver. Il y a des gens qui sont naturellement à l'aise avec nous et d'autre pas.*

Il y a quelques temps, une femme m'a appelée, alors qu'elle avait l'habitude d'appeler lors des permanences de Martine, ma collègue psychologue. Je lui ai expliqué qu'elle serait là, la semaine suivante. Mais, elle a tenu à me parler ce jour-là, me disant qu'elle aimerait savoir que répondre à son mari, lorsqu'il lui dit qu'elle parle trop de sa maladie. « *Comment dois-je faire, car ma maladie évolue ?* »

Je l'ai donc écoutée et j'ai même écouté aussi son mari qui intervenait de temps en temps dans la conversation et je me suis rendu compte que l'argument qu'elle m'avait donné pour rester me parler ce jour-là n'était pas réel.

Son mari semblait très aidant et à son écoute, mais son histoire personnelle à elle, semblait beaucoup plus complexe. C'était une longue histoire de famille, famille avec laquelle elle était fâchée. Elle ne se sentait pas reconnue depuis sa plus tendre enfance et c'est vrai que la maladie évoluant, ce problème de non reconnaissance dans sa famille ré-apparaissait et lui enlevait toute motivation pour s'adapter et lutter.

On constate en effet, bien souvent, que les problèmes psychologiques antérieurs et non résolus, viennent perturber la vie relationnelle actuelle.

Et on a tendance à tout mettre sur le dos de la maladie.

Lorsque Karine me contacte, elle me dit qu'elle a 26 ans, que l'ataxie s'est déclarée lorsqu'elle avait 9 ans. Elle a besoin de parler, pas de sa maladie mais de l'attitude de ses parents.

Elle faisait ses études dans une ville universitaire où elle avait une chambre d'étudiant et se débrouillait assez bien grâce aux auxiliaires de vie. Au bout de 6 ans de vie assez autonome par rapport à sa famille, elle a dû rendre sa chambre d'étudiant, car elle avait terminé son cursus, et se retrouve chez ses parents, dans un petit village, loin de tout.

Par internet, elle a fait la connaissance d'un jeune homme, plus jeune qu'elle, de 4 ans, mais déjà très mûr. Il a une mère qui a une maladie évolutive et qui perd la vue petit à petit. Lui-même a été opéré du cœur. Il a failli mourir, me dit-elle, et pourtant, il est cordiste, il travaille pour la sécurité en montagne.

Entre eux, ils s'appellent souvent, mais ses parents qui l'ont vu une fois, font tout pour qu'ils ne se voient plus et communiquent le moins possible. Ils trouvent qu'il a un look étrange car il a une moustache, une longue barbe et le crâne rasé, et ils n'ont pas voulu parler avec lui.

Il y a 5 ans, Karine a eu une aventure avec un jeune homme et au moment où il l'a quittée, Karine a déprimé.

Ses parents pensent que son ami actuel joue la comédie et va la laisser tomber, donc la faire souffrir à nouveau. Karine explique qu'ils ont pourtant beaucoup de points communs tous les deux : le théâtre, la musique, le sport, les voyages. Et, il est le seul à lui envoyer des messages pour prendre de ses nouvelles, faire des projets, lui parler de la vie.

La soeur de Karine a 21 ans et fait un stage en Finlande, elle ne l'encourage pas non plus à continuer cette relation.

Karine explique que sa mère s'énerve chaque fois qu'elle veut aborder ce sujet, donc elle ne lui en parle pas mais n'a plus aucun projet et trouve très difficile d'être dépendante de sa famille, pour tout. Et même, pour arriver à se parler, car sa grand-mère est souvent dans la pièce, lorsque nous nous appelons au téléphone.

Je lui explique que ses parents comme tous les parents souhaitent qu'elle soit heureuse dans l'avenir et voudraient la voir « casée », comme elle le dit elle-même, dès la première relation avec un partenaire. Or, ce n'est pas ce qu'elle souhaite. Elle veut surtout avoir un ami, échanger, communiquer. Elle peut donc peut-être leur écrire puisqu'ils ne veulent pas aborder le sujet en dialoguant. Leur parler dans sa lettre de sa solitude et de son mal être actuel.

En fin d'entretien, elle paraît contente d'avoir parlé et lorsque je la rappelle 15 jours plus tard, elle me dit qu'elle a appris par sa mère, mais surtout par sa grand-mère que lorsque ses parents se fréquentaient, étant jeunes, leurs propres parents ne voulaient pas non plus qu'ils se voient. En effet, son père avait un frère jumeau et tous les deux étaient connus, dans la vallée, pour avoir fait plein de bêtises... « mais elle n'a pas dû nous écouter, avait dit la grand-mère, parce que voilà, ils sont mariés maintenant ! »

Karine trouve que sa mère l'écoute un peu plus depuis qu'elle sait que sa fille connaît leur histoire, néanmoins, elle ne comprend pas toujours sa logique.

En effet, la « logique » entre les événements de la vie et le déclenchement de maladie n'est pas du tout la même dans la tête de chaque patient...

Lors de sa dernière consultation en neuro-génétique, le médecin lui a expliqué pourquoi le syndrome de Friedreich engendrait aussi, parfois, le diabète. Karine me raconte qu'elle avait toujours fait un lien entre le déclenchement du diabète chez elle et le choc psychologique créé par sa rupture sentimentale. C'est pour cette

raison que sa mère veut tellement éviter qu'elle tombe sur quelqu'un qui pourrait lui déclencher autre chose...

Après cette explication lors de la consultation médicale, elle espère que sa mère sera moins angoissée de la voir partir en we avec son ami.

Maintenant, je voudrais ici vous lire le texte que j'avais demandé à une personne de 77 ans qui vit dans une ville côtière de Bretagne. Elle était artiste peintre et elle continue à exercer son art, grâce à une auxiliaire de vie qui maintenant lui tient ses pinceaux... et fait ce qu'elle lui demande. Malgré sa voix très difficile à comprendre, nous parlons de ses difficultés avec l'administration, mais aussi de la vie, de ses envies de voyage et lui ayant demandé ce qu'elle aimerait que je vous dise, elle m'a envoyé ce texte, il y a 4 jours :

De l'importance de la psychologie dans la relation d'aide et de grande dépendance.

Pour ma part, je suis atteinte d'une affection appelée Ataxie de Friedrich qui nécessite d'instinct un considérable éventail d'aides humaines.

Dû matin au soir et dû soir au matin se succèdent tous mes aidants...

Je suis sans aucun doute, bien entourée.

Pourtant il suffira, peut-être d'un seul mot, pour que je me sente blessée par cette communication insatisfaisante.

Mais, je ne suis qu'un être humain, empli de faiblesses et d'émotions, ...

J'aimerais pouvoir aimer tout le monde, Mais !! Comme on dit vulgairement : plus facile à dire qu'à faire...

Je pourrais dire la même chose pour ce qui concerne l'indispensable acceptation.

J'ai donc beaucoup de difficultés à accepter tout.

Surtout mes multiples tâtonnements, certaines douleurs qui me donnent parfois envie de changer d'enveloppe terrestre et quelquefois l'attitude des personnes accompagnantes qui me donne à penser : mal - aidée équivaldrait pour moi à mal- aimée ?

J'accepte aussi très mal, parfois, d'être sanglée pour le transfert., je ressens alors une résistance tenace et de mauvaise augure pour ma paix intérieure !

Quand je me sens bien, en parfaite harmonie avec moi- même il m'arrive de penser que je suis comme un noyau de roue dont les rayons correspondraient à tous ceux qui s'occupent patiemment de moi...

Quant au mot « maladie » mot que j'exècre tout particulièrement, il pourrait vouloir dire selon certaines sources : « mal à dire ». Ceci ne convient absolument pas aux vaillants ataxiques.

Pourquoi l'entourage appelle-t-il ?

- C'est souvent très difficile pour les parents, après le diagnostic, de voir un avenir pour leur enfant ou leur adolescent.
- Ils ne peuvent imaginer qu'un jour leur enfant aura envie de vivre seul dans un

appartement, ou en couple. C'est pour cette raison que nous leur conseillons parfois de se rendre dans une Assemblée Générale d'Association de Patients, afin qu'ils voient des jeunes ou des moins jeunes qui ont une vie de couple, qui travaillent ou qui ont eu des enfants.

- Ils ont aussi du mal à penser que même en fauteuil, un jeune peut avoir sa crise d'adolescence et ne pas avoir envie de se confier ou d'aller voir un psy.

Un jour, une jeune fille de 16 ans m'a dit : « En fauteuil, je ne peux même pas claquer la porte de ma chambre ou sortir marcher dehors, quand je ne suis pas d'accord avec mes parents !! »

Une femme, un jour, m'a dit : « *La première fois, je vous ai parlé de ma fille ; mais dès le 2^e appel, j'ai pris conscience que c'était plutôt pour moi que j'appelais* »

Les parents nous posent parfois la question : « *Dois-je dire à mon enfant tout ce que j'ai lu sur Internet. Comment lui parler de sa maladie ? Que lui dire ?* »

Il est souvent important d'attendre les questions de l'enfant qui, d'ailleurs, ne se pose pas les mêmes que ses parents.

Il ne faut pas en dire trop mais ne pas être dans le déni non plus. Tout est une question de temps. Ne pas vouloir aller trop vite. Laisser faire le temps.

Un homme d'un certain âge m'a dit un jour : « *J'ai toujours hésité à parler de moi. C'est difficile de voir le déclin qui se fait chez la personne qu'on aime. Je me sens coupé de l'environnement extérieur. Ma femme ne veut pas que les voisins voient mon fauteuil. Les infirmières font ce travail mais le soir, elles rentrent chez elles. Pour nous les aidants, c'est 24h sur 24. Je me sens prisonnier.* »

Et la fratrie ?

Des livres entiers ont été écrits sur les fratries d'enfants handicapés. Des frères et sœurs ont écrit ce qu'ils avaient vécu dans leur famille, leur culpabilité d'être eux, en bonne santé ; leur impression d'être oubliés par leurs parents qui étaient sans arrêt sollicités ou préoccupés par l'enfant malade. Ils devaient, eux-mêmes, marcher droit, ne pas faire de vague et ont parfois quitté la famille très tôt pour pouvoir s'épanouir ailleurs ou se diriger vers des professions réparatrices comme la médecine, le métier d'infirmière, la recherche scientifique...

Il y a quelques mois, une sœur d'une personne ataxique m'a appelée. On va la nommer Caroline, elle est d'ailleurs préparatrice en pharmacie.

Elle a 39 ans, elle est l'aînée de sa sœur Valérie qui, elle, a 34 ans.

A 30 ans, Valérie a fait un malaise sur son lieu de travail. Elle a fait tout un bilan au CHU de Strasbourg et on a diagnostiqué un syndrome cérébelleux.

Tout s'est enchaîné ensuite : ses parents sont montés à Strasbourg pour faire des tests génétiques. Ils portent tous les deux la même anomalie.

Valérie a fait les démarches auprès de la MDPH, elle a maintenant son Allocation Adulte-Handicapé, elle est prise en charge par un Kiné et un psychologue.

« La dernière fois qu'elle est venue à la maison, me dit-elle, j'ai trouvé ma soeur diminuée, fatiguée, elle montait mal les escaliers, elle n'avait pas l'air bien ».

Caroline en a parlé à sa mère qui était consciente de l'évolution de la maladie. Sa mère savait qu'elle était tombée de sa baignoire, qu'elle s'était brûlée en faisant la cuisine, qu'elle articulait plus difficilement.

Caroline lui a alors demandé pourquoi elle ne prenait pas les devants pour l'aider pour ses courses, par exemple ? Sa mère reconnaissait qu'elle restait en retrait car sa fille, Valérie, se braque ou se ferme facilement.

« Mon père, lui, il est sanguin et s'énerve vite. Il ne veut pas entendre parler des problèmes de sa fille. Elle ne percute pas tout de suite, elle a parfois un temps de réflexion pour comprendre ou assimiler, et ça l'agace. Quant à moi, je me demande où est ma place dans tout ça, par rapport à la maladie, à mes parents qui sont absents et à ma sœur ?

Alors, j'ai téléphoné à l'association et on m'a dit que c'était à moi de faire les démarches pour savoir si j'avais la même maladie et si mes enfants pouvaient l'avoir un jour et on m'a donné votre numéro, c'est pour cela que j'appelle aujourd'hui. »

« Finalement, j'ai appelé ma sœur. Elle s'est d'abord fâchée quand elle a appris que j'avais contacté l'Association. Puis, elle a réfléchi et a compris que je voulais l'aider car je m'étais rendu compte de ses difficultés. Cela l'a touchée que j'ai fait cette démarche et que j'ai remarqué son changement. »

« Elle aimerait d'ailleurs avoir un autre avis car sur le plan médical, elle trouve les RV trop expéditifs et voudrait venir à Paris. Elle se demandait si elle pourrait avoir un VSL et je lui ai proposé de l'y emmener, ce qui l'a beaucoup touchée. »

« Je ne sais pas vraiment quelle est ma place ?

Dois-je l'aider ? Je suis très fière d'elle, car elle a fait toutes ses démarches, toute seule. »

« Avant, nous avons des relations très conflictuelles.

Là, elle s'est confiée, en me disant qu'elle avait peur d'une trop grande dégénérescence, que cela se termine en fauteuil roulant et que son conjoint la quitte.

Elle vit en couple depuis trois ans, mais ils ne vivent pas sous le même toit.

Elle avait la larme à l'œil et disait vivre au jour le jour. »

Je suis partagée entre deux sentiments : fière d'elle et fâchée contre mes parents.

Mes parents ont 63 et 65 ans, que dois-je faire ?

Ils sont à la retraite et ne se déplacent même pas pour l'aider de temps en temps.

On ne peut pas discuter avec mon père. Tout le monde a tort et lui seul a raison !

Ma mère, elle s'angoisse pour des choses qui n'existent même pas encore...

Je ne les remercie pas de m'avoir toujours comparée à ma sœur. Cela a créé de nombreux conflits entre nous.

Tout ce qui venait de moi, elle le rejetait. Il suffisait que je me teigne en blonde pour qu'elle se teigne en brune.

Au niveau des apprentissages à l'école, on vantait mes résultats, alors qu'elle avait des difficultés de concentration et de mémorisation.

Elle était renfermée, un peu dans son univers, alors que moi j'avais plein d'amis. A 20 ans, j'ai quitté la famille pour aller faire mes études.

Elle, elle était ambulancière. Elle a dû arrêter, a été mise en longue maladie. Elle avait fait un stage de recyclage mais on a trouvé qu'elle avait trop de pertes de mémoire.

Elle a été bénévole aux restos du cœur mais mes parents ont trouvé ça nul et elle a arrêté. ça lui plaisait pourtant.

Maintenant, elle ne fait plus rien. Il faudrait qu'elle trouve un petit travail, quelques heures par-ci par-là.

Après cet entretien téléphonique, elle me dit d'elle-même ;

« Je me sens plus légère. Je me sentais partagée. C'est comme si sur une épaule, il y avait le petit diabolotin, et sur l'autre le petit ange et j'essayais de me dire qui je suis, où je suis ? »

Elle me remercia beaucoup et me dit qu'elle me rappellerait dans 15 jours.

Comme c'est parfois difficile de nous contacter, car nous sommes déjà en ligne avec une personne et le répondeur est en Anglais. En effet, nous passons par Skype, pour éviter des frais aux patients ; donc, bien souvent c'est nous qui rappelons.

J'ai donc rappelé une 1ère fois, mais c'était lors de vacances scolaires, elle n'était pas chez elle.

Quinze jours après, Caroline me répond qu'elle revient de l'école et qu'elle a ses 3 enfants autour d'elle et ne peut me parler. Nous prenons donc un RV à 15h pour ma prochaine permanence.

Elle me remercie de l'avoir re-contactée et m'explique que le RV avec la conseillère en génétique où elle est allée avec son mari, les a beaucoup rassurés.

Comme je le pensais, en effet, il est fort peu probable que son mari ait la même anomalie génétique, car elle est très rare. Même si elle, est porteuse saine, leurs enfants ont très peu de risque et elle a l'impression d'être moins stressée, moins angoissée. Elle a admis que sa sœur se débrouille bien et qu'il fallait lui faire confiance. Elle a d'ailleurs repris son bénévolat aux Restos du cœur.

« Je trouve qu'elle est bien en ce moment.

Elle est consciente qu'il y a eu beaucoup de comparaisons entre nous, mais que je n'en étais pas responsable.

On se rapproche doucement.

Elle a aussi compris que je me souciais d'elle, cela crée un lien différent. Comme vous me l'aviez conseillé, je lui ai demandé de se mettre sur Whatsapp et depuis, elle me rappelle, nous discutons davantage, je lui envoie des photos de mes enfants, elle leur parle... C'est beaucoup moins froid entre nous et je pense que beaucoup des comportements de ma sœur étaient liés à l'émotionnel. Actuellement, je la trouve plus alerte, plus souriante, plus enjouée. Je pense sincèrement que d'avoir discuté avec elle, lui avoir dit que notre mère angosse pour des choses incroyables et arrive à nous transmettre ses angoisses, lui a fait du bien. Ma mère a entendu aussi ce que je lui ai dit et semble faire des efforts. Elle réalise et lui fait un peu plus confiance ; mais mon père, lui, il reste en dehors... »

D'elle-même, Caroline m'explique qu'elle a un fils d'un premier mariage et deux filles d'un second. Son fils a un problème de santé, il a un dolichocôlon mais son père se ferme lorsque l'on parle des problèmes de santé de son fils.

« Raphaël, c'est un peu le fils qu'il aurait aimé avoir et il adore ce petit-fils. Raphaël m'a dit un jour « Tes grands-parents sont nés en Pologne, tu es peut-être une reine là-bas, maman ? »

Je ne suis même pas sûre du nom de mon grand-père... Mon père a coupé les ponts avec toute sa famille, ses frères, ses sœurs... On s'est retrouvé grâce aux réseaux sociaux. J'ai su qu'une des sœurs de mon père, avait adopté une petite polonaise et elle a même été accueillie par la famille pendant plusieurs mois là-bas. Mon père n'a jamais voulu nous emmener en Pologne. Je l'ai entendu dire à ma mère : « Ne te mêle pas de ça, ce n'est pas toi qui a trouvé un jour sa mère ensanglantée sur le paillason ! »

Il y avait de nombreuses querelles entre mes parents, à cause de la famille de mon père, mais on n'en parlait jamais. »

Caroline a connu un peu sa grand-mère paternelle, je lui demandais si elle lui avait transmis quelques traditions de son pays. *« Non, car elle ne parlait que le polonais ou un allemand très approximatif et on ne la comprenait pas bien. »*

Elle se promet, par son fils Raphaël, qui a un arbre généalogique à faire pour l'école, de réussir à faire parler son père sur sa famille, sur son pays.

Ce n'est pas le gène déficient qu'il a transmis qui l'enferme et le rend colérique. C'est plutôt tout ce qu'il a vécu, les traumatismes de son enfance qui l'empêchent d'être à l'écoute des autres et de participer à la vie familiale.

Les résultats des tests de sa fille ou de lui-même, il n'a pas voulu les écouter dans le bureau du médecin, il est resté sur le parking à attendre sa femme et sa fille...

« Quant à ma mère, me dit Caroline, depuis qu'elle ne me transmet plus ses angoisses, je ne les transmets plus à ma sœur... »

Voilà, je voulais vous raconter ces quelques entretiens pour vous montrer que la « transmission » d'une maladie génétique et les « interrogations » qu'elle entraîne peut avoir des effets très différents. Et que des familles où tout était bloqué, peuvent à nouveau dialoguer parce qu'un de ses membres a cherché à comprendre et parfois, a pris son téléphone pour parler ou pour prendre un RV dans un service de Génétique.