

ACTES DU COLLOQUE APIC

21 NOVEMBRE 2013

LES SPECIFICITES DE LA PRISE EN CHARGE PSYCHOLOGIQUE DES PERSONNES ATTEINTES PAR DES PATHOLOGIES NEUROMUSCULAIRES ET NEURODEGENERATIVES RARES

- *APIC : présentation et état des lieux en 2013.* A. RIGAUX et V. PILOTI (page 2)
- *Présentation du Plan National Maladies Rares et sa déclinaison en Rhône Alpes.* Docteur Marie-Georges FLEISCHMANN (page 7)
- *Présentation de l'organisation hospitalière de la prise en charge des patients atteints de maladies neuromusculaires.* P. PAYRE, P. WILLOCQ et I. DIAZ (page 23)
- *Présentation de la prise en charge sociale des patients atteints de maladies neuromusculaires ou neurodégénératives.* N. MONTROBERT (page 40)
- *Impact psychologique et vécu de la participation à un essai clinique dans une maladie rare.* A. WALLET (page 49)
- *Sclérose Latérale Amyotrophique : Prise en charge palliative et enjeux psychiques.* Professeur J.P. CAMDESSANCHE et V. PILOTI (page 61)

A.P.I.C. RHÔNE-ALPES – BILAN 2013

Audrey RIGAUX et Valérie PILOTI

1 LE RESEAU APIC

1.1 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 le parcours de santé de la personne.
- 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.
- Communiquer sur l'offre de services du réseau APIC, son expertise et ses compétences.
- Le réseau admet un rôle d'observatoire de santé publique sur Rhône Alpes. Il permet de rapporter les demandes et les besoins en accompagnement psychologique des territoires de santé.

1.2 Moyens mis en œuvre

Un financeur public :

ARS Rhône-Alpes : Budget annuel ~ 118 Keuros

Une association : APIC RHONE ALPES

Unité thématique au sein d'un groupement de coopération sanitaire (GCS), mutualisant les moyens et favorisant la continuité dans le parcours du patient.

Un Comité de Pilotage :

GCS MRSI+ Centres de Référence + Associations de malades+ structures sanitaires et sociales+ CREA Rhône-Alpes + médecins de ville +Psychologues libéraux

Un Comité Médical Consultatif :

2 neurologues + 1 généticien + 2 psychologues-coordinatrices

Deux coordinatrices (1ETP) :

Audrey RIGAUX et Valérie PILOTI (psychologues cliniciennes)

1.3 Les accompagnements psychologiques

Les dispositifs d'accompagnement psychologique dans le parcours de santé de la personne permettent de mettre des mots sur un vécu difficile et de travailler :

- Sur la prévention de situations à risque : dépression, passage à l'acte..
- Sur la remédiation sociale : prévention de l'isolement et de la marginalisation. (exemple : pour les groupes de parole : création de liens inter-participants, dynamique de groupe..)
- Sur le soutien des structures familiales.
- Sur l'étayage des aidants et des professionnels.
- Sur la compliance aux soins.

Les dispositifs d'accompagnement psychologique permettent également aux partenaires d'adopter une culture professionnelle commune qui met au cœur de sa pratique la personne malade et son environnement global, en coordonnant les acteurs de la médecine hospitalière, de la médecine de ville, de la prévention, du sanitaire, du social et du médico-social.

1.4 Un réseau de santé régional

Coordination et suivi du parcours de santé du patient.**Accès à la ressource psychologique : un déploiement régional**

Actes individuels : séquences thérapeutiques en cabinet, à domicile, au téléphone.

Actes collectifs : groupes de paroles + rencontre ponctuelle thématique + séances de débriefing pour équipes de professionnels.

Une réponse au Plan National Maladies Rares 2011/2014 :

Développement du lien entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement.

Accompagnement des pratiques des professionnels de santé.

Accessibilité aux ressources psychologiques et diffusion de l'information.

Développement de la recherche sur les maladies rares : réponse en Novembre à l'appel à projet de la fondation maladies rares et CNSA en sciences humaines et sociales.

Support d'expertise dans :

- L'accompagnement des patients : spécificités des enjeux psychologiques des maladies chroniques et évolutives.
- L'accompagnement des professionnels : psychologues de l'annuaire, associations de malades, prestataires à domicile ..
- La méthodologie de projet : accompagnement à la réflexion, mise en œuvre de dispositifs, cadre de fonctionnement collaboratif.
- L'évaluation : des besoins, des dispositifs, retour aux instances.
- Le lien ville-hôpital : connaissance et collaboration avec les acteurs libéraux, départementaux, territoriaux, régionaux et de recherche.
- Actions de sensibilisation : à la prise en charge psychologique spécifique des personnes atteintes de maladies neuromusculaires et neuro dégénératives rares.

1.5 Caractéristiques

Transversalité :

MNM / SLA / Chorée de Huntington/ Ataxies / syndromes cérébelleux / syndromes parkinsoniens.

Enfants, adolescents, adultes.

Proximité et accessibilité :

Un déploiement régional : 120 psychologues dans l'annuaire, répartis sur tous les territoires de santé RA

Domicile / Cabinet / Durant l'hospitalisation / Téléphone.

Innovations :

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

Dimension propositionnelle

Accompagnement familial, accompagnement systémique.

Mise en œuvre du lien ville-hôpital.

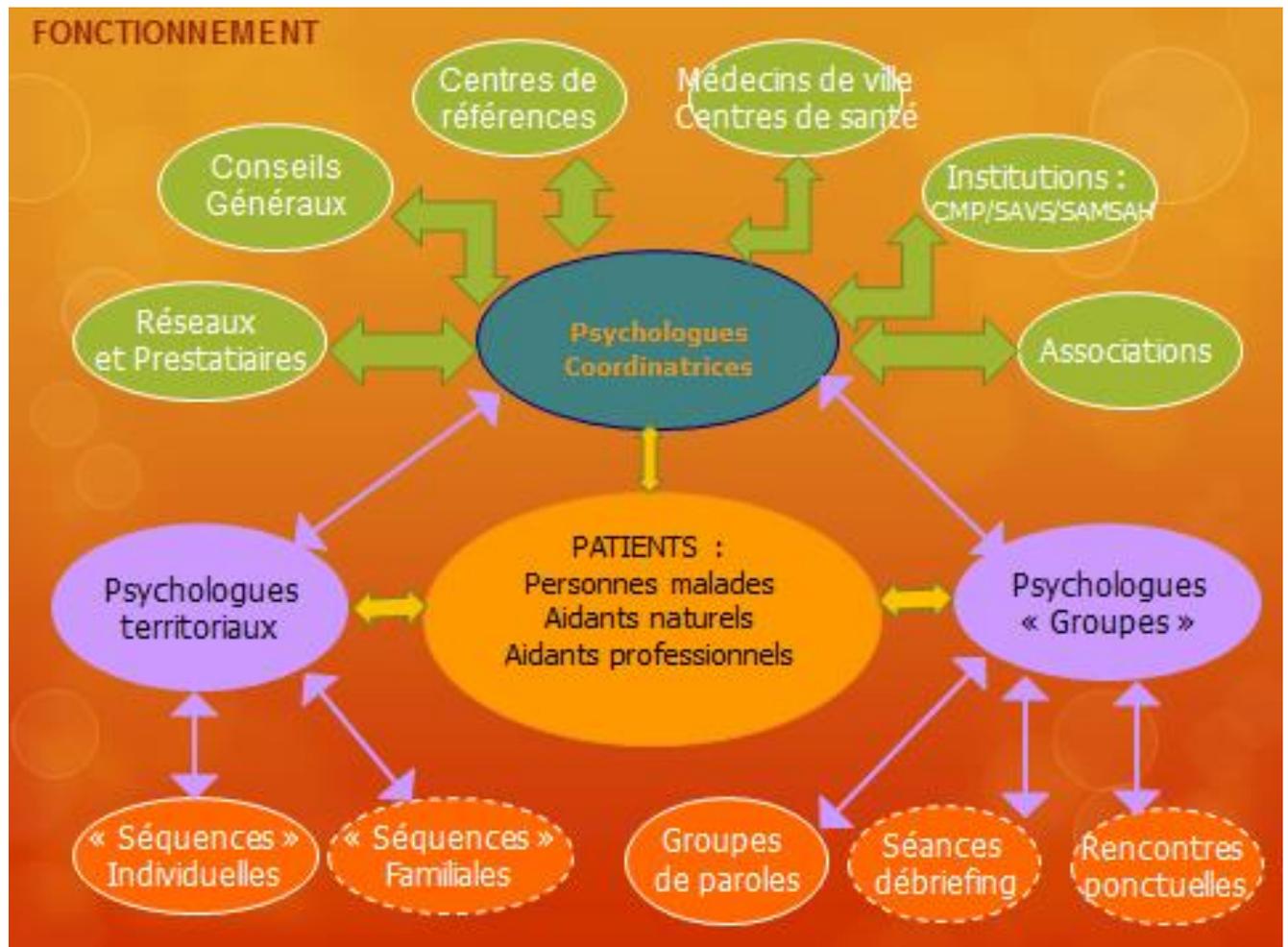
Financement pris en charge par l'ARS :

Individuel : 5 séances / an.

Collectif : 4 réunions / groupe / an (plusieurs groupes possibles)

Réactivité :

Rapidité de la proposition de prise en charge (1 semaine)



2 ACTIVITE REALISEE DU 1^{er} JANVIER 2013 AU 30 OCTOBRE 2013

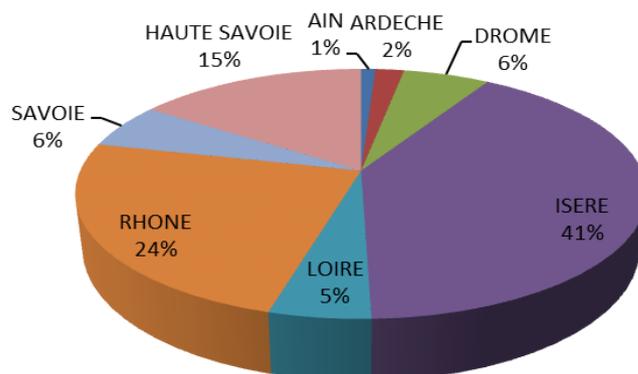
2.1 Les accompagnements individuels

Sur 103 personnes, nombre de personnes bénéficiant d'une prise en charge : (124 prévus dans la décision FIR)

-
- En cabinet : **63**
Dont **13 en** accompagnement systémique en cabinet.
- A domicile : **37**
Dont **10 en** accompagnement systémique à domicile.
- Cabinet et domicile : **3**

Dont 40% d'aidant et 60% de malades

Répartition géographique des patients en individuel



2.2 Les accompagnements collectifs

Nombre de patients en accompagnement collectif : 162,
Soit une augmentation de 79 personnes entre 2012 et 2013.

Groupe de parole : 83 personnes.

- Groupe Steinert malades, Bron. Département : 69/42/01.
- Groupe Steinert aidants, Bron. Département : 69/42/01.
- Groupe parents, La Ravoire. Département : 73/74/38/ 01.
- Groupe Steinert aidants/aidés, Sud. Valence. Départements : 26/07.
- Groupe Steinert aidants/aidés, Est, La Ravoire. Départements : 73/74/38/01.

Rencontres ponctuelles et thématique malades et aidants naturels : 51 personnes.

- L'impact de l'annonce diagnostique au fil du temps.
- L'impact de l'annonce diagnostique et fonctionnement familial.
- Projets de vie d'adultes.
- Sensibilisation manutention.
- Prendre son envol.
- Qualité de vie du jeune enfant très dépendant.

Séance débriefing professionnels : 25 personnes.

- CCAS St Marcellin, Agir à domicile et intervenants libéraux. Rencontre ponctuelle sur une situation complexe à domicile.
- SSIAD

ENQUETE DE SATISFACTION 2012/13 : 91% des participants pensent que les rencontres collectives sont utiles et permettant un mieux être.

PRESENTATION DU PLAN NATIONAL MALADIES RARES ET SA DECLINAISON EN RHONE ALPES

Docteur Marie-Georges FLEISCHMANN



APIC JOURNEE DE COLLOQUE ANNUEL 21 novembre 2013

LES SPECIFICITES DE LA PRISE EN CHARGE PSYCHOLOGIQUE DES PERSONNES ATTEINTES PAR DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES OU NEURODEGENERATIVES RARES, LEURS AIDANTS NATURELS, LEURS AIDANTS PROFESSIONNELS

Diapositive 1

Le plan national maladies rares et sa déclinaison en Rhône-Alpes

- * Dr Marie-George FLEISCHMANN
- * Agence Régionale de Santé Rhône-Alpes
- * 241 rue Garibaldi - CS 93383
- * 69418 Lyon Cedex 03
- * marie-george.fleischmann@ars.sante.fr

Commentaires :

Introduction

Fonction du Dr Marie-George FLEISCHMANN = Médecin inspecteur de santé publique à l'Agence régionale de santé Rhône-Alpes.

Ce thème m'a été confié en mars 2011 en tant que médecin inspecteur de santé publique – reprise d'une mission d'un autre confrère chargé du 1er PNMR (plan national sur les maladies rares)

Désignation officielle comme référente régionale de l'ARS Rhône-Alpes courant décembre 2012

Il est difficile de présenter les travaux en cours en Rhône-Alpes sur les maladies rares.

C'est un très vaste programme, avec beaucoup de bonnes volontés sur un thème mal connu, qui doit se glisser dans les autres missions de l'ARS

Mot-clé: ENSEMBLE

Il n'y a pas ou peu de réalisations pratiques encore à l'ARS. On y réalise surtout un gros travail de préparation et de bilan de l'existant, avant de savoir comment travailler en pratique en lien avec le PNMR.

Le PNMR (plan national sur les maladies rares) prévoit des guides de travail, des partenariats, mais suppose que le travail d'amont est fait.

Il est prévu un responsable régional du PNMR (plan national sur les maladies rares) par ARS.

On verra en Rhône-Alpes que le travail préparatoire d'inventaire est le premier en cours en France.

La région Rhône-Alpes est assez avancée par rapport aux autres.

Le calendrier prévu par le PNMR n'est pas respecté et n'a pas pu l'être, tant en région qu'au niveau ministériel. On verra que les filières prévues dans le plan, ont eu un appel d'offres par le ministère, qui n'est paru que cette année 2013.

On parlera des centres de référence, de compétence de maladies rares; mais on s'aperçoit que depuis leur création il y a quelques années, la mise à jour régulière est à faire, les contacts sont à entretenir. Chacun doit pouvoir aussi connaître les autres professionnels des maladies rares.

La prise en charge commence par le diagnostic, et concerne déjà divers acteurs. Les accompagnants et les professionnels intervenant auprès des patients, doivent pouvoir savoir de quelle pathologie il est question, ce n'est pas toujours le cas...

Les institutions comme l'Agence régionale de santé Rhône-Alpes sont là pour aider l'ensemble du programme à se mettre en place. Les maladies sont rares, les patients nombreux, la coopération enfin entre tous est indispensable en matière de financements, d'organisation de la prise en charge, les associations de patients aussi et moteurs de certaines actions, nous guident souvent dans notre travail de fond ou sur certains thèmes précis.

Adresse postale
du Siège
Tel. : 04 72 34 74 00

Siège
241 rue Garibaldi |
CS 93383
69418 Lyon Cedex

www.ars.rhonealpes.sante.fr

Diapositive 2

Plan

- * Les maladies rares
- * L'historique
- * Le PNMR (plan national sur les maladies rares) 2011 – 2014
- * Les Centres en France et en Rhône-Alpes
- * Le PNMR - Travail des institutions en Rhône-Alpes
- * Le futur

Pas de commentaire

Diapositive 3

Contexte des maladies rares

*FRÉQUENCE:

- < 1/2000 = RARES ?
- En tout: entre 6000 et 8000 maladies rares
- Prévalence combinée = environ 1 personne sur 20
- En France: environ 3 millions de malades - et de familles
- En Europe: entre 27 et 36 millions de personnes,
- Entre 6 et 8% de la population sont concernés au cours de la vie
- Plus de 30% de la mortalité infantile

*PAS DE TRAITEMENT ?

- Début → Substitution pharmacologique des protéines déficientes - thérapie génique et/ou cellulaire

*RECHERCHE : En cours et à faire

- Chère pour une seule maladie
- Utile aussi pour d'autres pathologies: par ex. progeria, et vieillissement ou pathologies du vieillissement
- COOPERATION EUROPEENNE ET MONDIALE
- NOUVELLES TECHNOLOGIES
- FINANCEMENTS (Mécénat, Etat, etc.)

Commentaires :

MECONNAISSANCE d'où l'utilité de réunions sur ce thème. Un peu plus connu via le Téléthon pour les myopathies au départ, puis par les découvertes génétiques, géniques, enfin par la médiatisation de certains nouveaux traitements.

CHIFFRES

Une maladie est dite rare lorsqu'elle n'affecte pas plus d'un individu sur 2000[1].

On dénombre aujourd'hui entre 6000 et 8000 maladies rares avec une prévalence combinée d'environ une personne sur 20.

En France, on estime ainsi à environ 3 millions le nombre de malades - et de familles - concernés par une maladie rare.

Ce nombre se situe entre 27 et 36 millions de personnes en Europe, touchant entre 6 et 8% de la population au cours de sa vie.

ETAT DES PATIENTS

Les maladies rares sont généralement sévères, chroniques, handicapantes et engagent souvent le pronostic vital ;

Dans plus de la moitié des cas elles se développent dès l'enfance, et on estime qu'elles sont responsables de plus de 30% de la mortalité infantile.

Actuellement, aucun traitement étiologique (agissant sur la cause) n'existe pour la grande majorité des maladies rares, les patients devant le plus souvent faire face à la maladie avec, au mieux, des traitements agissant seulement sur leurs symptômes.

ORIGINE

Pour 80 à 85% d'entre elles, les maladies rares ont une origine génétique, avec majoritairement un seul gène en cause.

Les gènes responsables ont été identifiés dans environ 3000 d'entre elles [2], laissant un nombre au moins équivalent sans identification des bases génétiques. Par ailleurs, concernant les maladies rares génétiques pour lesquelles les gènes critiques ont été mis en évidence, la fonction de ceux-ci ainsi que les mécanismes physiopathologiques associés ne sont à ce jour identifiés que pour une part minoritaire de ces maladies, limitant ainsi le développement de thérapies adaptées.

Durant les dernières années, un certain nombre de thérapeutiques ciblées basées sur la substitution pharmacologique des protéines déficientes ou encore la thérapie génique et/ou cellulaire ont émergé, des essais cliniques sont en cours, mais globalement peu de patients peuvent à ce jour en bénéficier.

FINANCEMENTS à trouver +/- aide des divers Etats

Diapositive 4

Classification actuelle ORPHANET : 18 groupes

- **Groupe I** Maladies systémiques et auto-immunes rares
- **Groupe II** Maladies cardio-vasculaires rares
- **Groupe III** Anomalies du développement et syndromes malformatifs
- **Groupe IV** Maladies dermatologiques rares
- **Groupe V** Maladies endocriniennes rares
- **Groupe VI** Maladies hépato-gastro-entérologiques rares
- **Groupe VII** Maladies hématologiques non malignes rares
- **Groupe VIII** Maladies héréditaires du métabolisme
- **Groupe IX** **Maladies neurologiques rares**
- **Groupe X** **Maladies neuromusculaires**
- **Groupe XI** Maladies pulmonaires rares
- **Groupe XII** Maladies sensorielles regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques
- **Groupe XIII** Maladies rénales rares
- **Groupe XIV** Maladies osseuses rares
- **Groupe XV** Déficits immunitaires rares
- **Groupe XVI** Maladies de la trame conjonctive
- **Groupe XVII** Malformations rares de la tête et du cou
- **Groupe XVIII** Autres maladies rares

Commentaires :

Groupes

18 actuellement selon la classification ORPHANET (base de référence sur les maladies rares) En bleu les groupes IX et X qui vous concernent ce jour.

Leur nombre va changer dans le prochain PNMR (plan national sur les maladies rares) pour mieux s'adapter à la réalité des maladies rares et des professionnels souvent référents sur plusieurs maladies rares.

D'autres classifications existent pour les répertories, que vous pouvez trouver sur le site ORPHANET

Ces groupes permettent néanmoins de savoir quelles sont les pathologies rares dont la prise en charge officielle est présente en Rhône-Alpes. On le reverra plus loin.

Diapositive 5

Historique

* Plateforme Maladies Rares – depuis 2011

<http://www.plateforme-maladiesrares.org/>

* PNMR (plan national sur les maladies rares)

- 2005 / 2008

- 2011 / 2014

http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan_national_maladies_rares.pdf

* Fondation nationale sur les maladies rares – depuis 2011

<http://fondation-maladiesrares.org/presentation#question-8>

* Création de filières: Circ. 29 juillet 2013

* Prolongation du label des 29 CRMR de 2007: 15 octobre 2013 – DGOS

Commentaires :

La Fondation maladies rares est une Fondation de Coopération Scientifique créée sous l'impulsion du Ministère de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur. Sa création a été une mesure de l'axe "recherche" du 2nd Plan National Maladies Rares 2011-2014 piloté par le Ministère de la Santé.

CRMR = centres de référence de maladies rares

Diapositive 6

Le PNMR (plan national sur les maladies rares) → TROIS AXES: A, B et C

Pas de commentaires

Diapositive 7

AXE A. AMELIORER LA QUALITE DE LA PRISE EN CHARGE DU PATIENT

- * A-1 Accès au diagnostic et à la prise en charge des patients
- * A-2 Modalités d'évaluation et de financement des centres de référence des maladies rares
- * A-3 Rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et soins
- * A-4 Qualité de prise en charge médicamenteuse adaptée à chaque patient atteint
- * **A-5 Liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement**
- * A-6 Pratiques des professionnels de santé
- * A-7 Accessibilité et diffusion de l'information
- * A-8 **Orphanet** : outil pour l'information et la recherche

Commentaires :

- A-1 *Améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladie rare*
- A-2 *Optimiser les modalités d'évaluation et de financement des centres de référence maladies rares*
- A-3 *Intensifier la rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins*
- A-4 *Garantir la qualité de prise en charge médicamenteuse adaptée à chaque patient atteint de maladie rare*
- A-5 *Développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement*
- A-6 *Améliorer les pratiques des professionnels de santé*
- A-7 *Rendre accessible l'information et la diffuser*
- A-8 *Orphanet : outil pour l'information et la recherche*

Diapositive 8

AXE B. DEVELOPPER LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES

- * B-1 Structure nationale d'impulsion de la recherche en interface avec les acteurs publics et privés
- * B-2 Outils pour augmenter les connaissances ; inscrire dans les programmes de l'ANR un montant minimum dédié à la recherche maladies rares
- * B-3 Développement des essais thérapeutiques
- * B-4 Favoriser la recherche clinique et thérapeutique

Commentaires :

- B-1 *Créer une structure nationale d'impulsion de la recherche en interface avec les acteurs publics et privés*
- B-2 *Promouvoir les outils permettant d'augmenter les connaissances sur les maladies rares et inscrire dans les programmes de l'ANR (agence nationale de la recherche) un montant minimum dédié à la recherche maladies rares*
- B-3 *Promouvoir le développement des essais thérapeutiques*
- B-4 *Favoriser la recherche clinique et thérapeutique*

Diapositive 9

AXE C. AMPLIFIER LES COOPERATIONS EUROPEENNES ET INTERNATIONALES

- * C-1 Partage de l'expertise au niveau international via les réseaux européens de référence
- * C-2 Capacité à conduire des essais cliniques multinationaux ;
Accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et contrôle de qualité des tests
- * C-3 Accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge, à la recherche et l'information sur les maladies rares;
Structuration des coopérations européennes et internationales

Commentaires :

C-1 Promouvoir le partage de l'expertise au niveau international via les réseaux européens de référence

C-2 Améliorer la capacité à conduire des essais cliniques multinationaux, l'accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et le contrôle de qualité des tests

C-3 Améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge, la recherche et l'information sur les maladies rares en structurant les coopérations européennes et internationales

Diapositive 10

Structuration du PNMR 2011 / 2014

→ Pour chaque action décrite

- Pilote de l'action
- Copilote
- Partenaires
- Financement
- Indicateurs (évaluation)
- Calendrier de mise en œuvre

→ LES INSTITUTIONS

- Agences régionales de santé
- MDPH
- Et autres

Pas de commentaires

Diapositive 11

Un paragraphe du PNMR : les filières

Pas de commentaires

Diapositive 12

AXE A : AMELIORER LA QUALITE DE LA PRISE EN CHARGE DU PATIENT

A1- Améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladie rare

- A-1-1 Structurer des filières « maladies rares »

Rôle de:

- Agence régionale de santé (ARS)
- Maison départementale des personnes handicapées (MDPH)

Pas de commentaires

Diapositive 13

A-1-1 Structurer des filières « maladies rares »

Pilote de l'action

- DGOS, Comité de suivi et de prospective
Direction générale de l'offre de soins
= Ministère des Affaires sociales et de la Santé

Pas de commentaires

Diapositive 14

A-1-1 Structurer des filières « maladies rares »

Copilotes

- DGS Direction générale de la santé
- Orphanet www.orphanet.fr
- CNSA www.cnsa.fr
Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie
- DGCS Direction générale de la cohésion sociale
- ARS ² Agences régionales de santé
(NB: www.ars.rhonealpes.sante.fr/)

Pas de commentaires

Diapositive 15

A-1-1 Structurer des filières « maladies rares »

Partenaires

- Centres de références
- Plateformes nationales de laboratoires de diagnostic approfondi
- Sociétés savantes
- Associations représentant les patients
- MDPH → Maisons départementales des personnes handicapées www.mdpf.fr/

Commentaires :

Modifié le 22 / 11 / 2013

Dans le PNMR (plan national sur les maladies rares) de 2011, pas de paragraphe financier, car pour ces filières, ce sont les partenaires qui instituent en coopération officielle et labellisée par le ministère (Comme précisé dans mon intervention du 21 / 11 / 2013)

Avec l'INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/308 du 29 juillet 2013 relative à l'évolution de la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare dans le cadre du plan national maladies rares 2011-2014 il est bien prévu un axe financier.

« Le nouveau dispositif d'évaluation 2014 prévoit :

- un rapport annuel standardisé d'activités en cours de finalisation. A terme, il s'agit d'allouer le montant de la MERRI [Les missions d'enseignement, de recherche, de référence et d'innovation] au regard du service rendu par la structure et ainsi envisager le redéploiement des dotations MIG ;
- un nouveau référentiel d'évaluation élaboré par la Haute autorité de santé.

Rôle des ARS

(...) Elles veilleront à l'adéquation des dotations allouées aux établissements de santé abritant des CRMR au regard des contrats pluri annuels d'objectifs et de moyens. (...)

Affectation de la dotation finançant les missions d'intérêt général (MIG) → Dans le cas d'un transfert de la coordination des activités du CRMR à un autre établissement de santé : la MIG dédiée à la coordination est, le cas échéant, redéployée vers les établissements de santé concernés sur la base de l'accord intervenu entre eux. (...)

Avec l'INSTRUCTION N° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014 - appel pour la constitution de filières,

Page 2

Les évaluations du premier plan maladies rares ont souligné l'intérêt [du] dispositif [des CR, CC etc.] Mais également la nécessité de développer les mutualisations et les complémentarités entre les CRMR, ainsi qu'avec

les autres acteurs de la prise en charge et de la recherche. Le Haut Conseil de la Santé Publique a recommandé lors de son évaluation que « les grands regroupements (soient) favorisés (anomalies du développement, maladies métaboliques, etc.), comme les fédérations de centres de référence de plusieurs régions prenant en charge les mêmes désordres ».

Page 6

Financement de la mesure

Des crédits seront alloués à l'établissement de santé auquel est rattachée la personne en charge de l'animation de la filière de santé maladies rares. Ces crédits seront proportionnés à la taille de la filière (nombre de CRMR regroupés) et aux actions prévues (journées d'informations et d'échanges, supports de communication...). Ces moyens financiers seront dédiés à l'animation de la filière. Ils seront financés pour partie par redéploiement sur les montants MBERRI [Les missions d'enseignement, de recherche, de référence et d'innovation] alloués aux CRMR, et pour l'essentiel par des mesures nouvelles. Ils seront intégrés dans la circulaire tarifaire la plus proche à compter de la publication des résultats de l'appel à projets.

Le renouvellement des moyens financiers dépendra des résultats de l'activité et de l'évaluation des filières.
(...)

Annexe 5 - Calendrier de mise en œuvre

<u>Période</u>	<u>Action</u>	<u>Modalités</u>
Décembre 2013 (si possible)	Circulaire budgétaire	Information des porteurs de projets / ARS / Directions d'établissements

Diapositive 16

A-1-1 Structurer des filières « maladies rares »

Indicateurs (évaluation)

- Nombre de centres de références et de compétences constitués en filières
- Production de la convention type entre centres de référence et MDPH
- Nombre de maladies rares avec expertise de « référence » en France
- Nombre de maladies rares avec expertise de type « référence » en Europe

Commentaires :

Indicateurs pour l'évaluation, la vérification du fonctionnement, sa description
Autoévaluation ou évaluation externe par les institutions d'Etat (Agence régionale de santé Rhône-Alpes notamment, ministère – DGOS, etc.)

Diapositive 17

A-1-1 Structurer des filières « maladies rares »

Calendrier de mise en œuvre

- 2011 : * identifier les filières
* bâtir le calendrier de mise en place, mettre en place les premières filières
- 2011 : * production de la convention type « centres de référence – MDPH » → www.mdph.fr/
- 2012 : * achever la mise en place des filières

OR:

→ **Eté 2013 : Appel d'offres ministériel pour la constitution des filières**

Commentaires :

MDPH = maison départementale des personnes handicapées^

Diapositive 18

Les centres de maladies rares

Pas de commentaires

Diapositive 19

Centres de référence, consultations de centres de référence, centres de compétence: CR(MR), CS de CR, et CC

* Politique nationale de labellisation de CR(MR) - centres de référence

Reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique pour les maladies rares → 2007
(Circulaire DHOS/DGS n 2005-129 du 9 mars 2005 relative à l'appel à projets auprès des centres hospitaliers universitaires en vue de l'obtention du label de « centre de référence pour une maladie ou un groupe de maladies rares » - 15/10/2009)

* Consultations de CR → CS

* Création de centres de compétence CC → 2007

(Circulaire N°DHOS/O4/2007/153 du 13 avril 2007, relative à la structuration de la filière de soins pour les patients atteints d'une maladie rare et créant les centres de compétences, accompagnés d'un cahier des charges)
→ CC régionaux ou interrégionaux

* Constitution progressive, autour de ces centres de référence, d'une filière de soins spécialisée

→ Accès au diagnostic et qualité de la prise en charge

Commentaires :

Dès le PNMR (plan national sur les maladies rares) 2005-2008

Politique nationale de labellisation

- *Reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique pour les maladies rares, à travers une démarche de labellisation de centres de référence pour une (ou un groupe de) maladie(s) rare(s) ;*
- *Constitution progressive, autour de ces centres de référence, d'une filière de soins spécialisée permettant d'améliorer l'accès au diagnostic et la qualité de la prise en charge, avec l'identification de centres de compétences régionaux ou interrégionaux pour les maladies rares qui le justifient.*

Diapositive 20

Centres de Rhône - Alpes: CR, CS de CR, CC

- Les chiffres se trouvent sur les Cahiers ORPHANET de 2009
→ Pour les détails par CR, CS de CR, et CC

MAIS...

- L'Hôpital de l'Hôtel Dieu et l'Hôpital Debrousse n'existent plus sur Lyon
→ Leurs consultations ou services de maladies rares sont transférés sur l'Hôpital Femme Mère Enfant

- Les totaux diffèrent selon la provenance des chiffres...

MAIS...

Leur nombre augmente pour toutes les catégories

Pas de commentaires

Diapositive 21**Prise en charge en Rhône Alpes des maladies rares***** Les centres de maladies rares**

- 29 CRMR labellisés en 2007, dont 3 en Rhône – Alpes

Etablissement	Intitulé du centre	Coordonnateur	Total
HCL DEBROUSSE	Centre de référence des anomalies du développement et des syndromes malformatifs	EDERY	1
HCL GH Est Hôpital Louis PRADEL	Centre de référence des troubles du rythme cardiaque d'origine génétique	CHEVALIER	1
HCL GH Est Hôpital Pierre WERTHEIMER	Centre de référence des syndromes neurologiques paranéoplasiques	HONNORAT	1

Pas de commentaires**Diapositive 22****Prise en charge des maladies rares***** Les centres de maladies rares**

- DERNIER INVENTAIRE EN RHONE ALPES = 2013

Type de centres	France (Orphanet 2009)	Rhône-Alpes (Orphanet 2009)	Rhône-Alpes 2013
Centres de référence	- 29 labellisés en 2007 et prolongés - 222 en tout selon ORPHANET 2009	- 3 labellisés en 2007 et prolongés - 15 en tout selon ORPHANET 2009	19 labellisés
Centres de compétence	273	26 officiels en 2009	35 (enquête)
Centres de consultations de centres de référence	517	15 en 2009	21 (enquête)

Commentaires :

Lecture du tableau : Evolution croissante

222 CR 2009 pour 29 labellisés en 2007 et prolongés

273 CS

517 CC

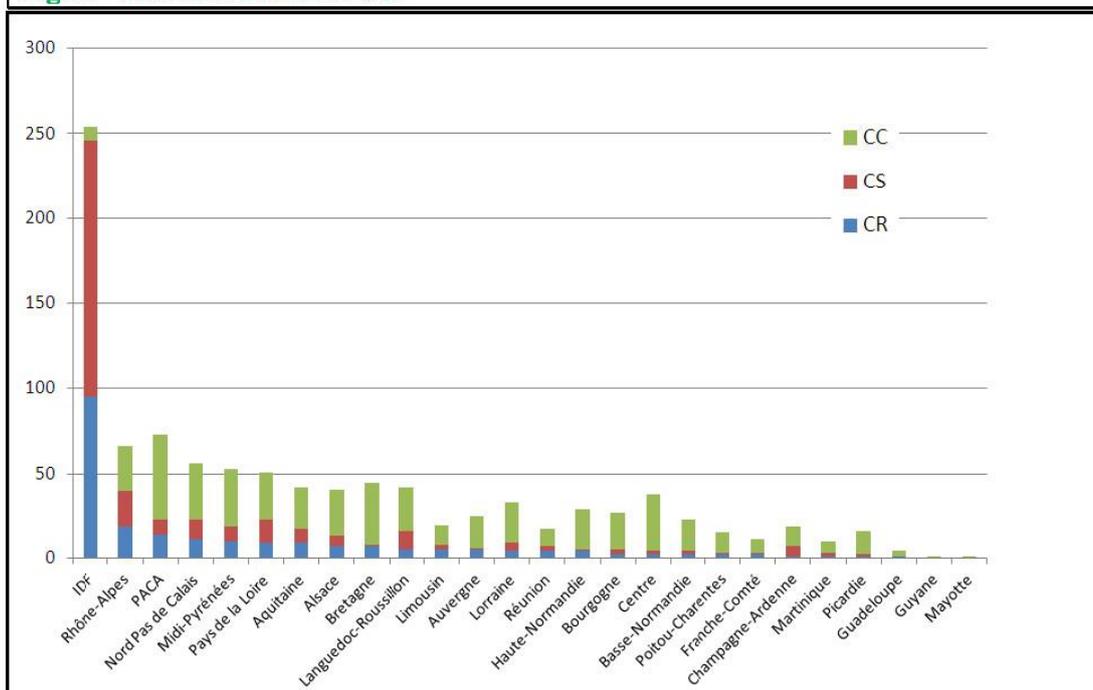
Chiffres fluctuants: nouveaux centres, anciens centres qui s'arrêtent, changement de centre hospitalier, de responsable, etc.

Maladies groupées ou non, CR sur plusieurs sites régionaux, ou un seul, avec ou sans centre de consultations, etc.

Suivi et mise à jour ORPHANET et ministériel pas parfaites, les centres doivent penser à demander / notifier officiellement leurs évolutions auprès du ministère

Diapositive 23

Centres de maladies rares par ordre décroissant de nombre de CR en France – par région - Réf: ORPHANET 2009



Commentaires :

On voit sur le graphique, par région, classé par ordre décroissant de nombre de Centres de référence, que l'Ile-de-France dépasse largement tous les autres CHU

Les CC sont un peu plus nombreux mais on voit que la partie droite du graphique est nettement en-dessous des effectifs de la partie gauche

On rappelle que le but est d'avoir des prises en charge géographiques proches de leur domicile pour tous les patients porteurs de maladies rares, dont les déplacements peuvent être difficiles.

Sur la cartographie à faire ensuite, devront figurer aussi les filières de maladies rares, les MDPH, etc.

Et relier les CS de CR avec le CR d'origine. Le CR peut être, ou pas, dans la même ville.

Manque de prise en charge spécialisée pour les DOM.

Les CC et les CS de CR permettent d'assurer une localisation au plus près des patients.

Diapositive 24

CR, CS, CC, par ville et département Rhône – Alpes 2013

Ville de Rhône-Alpes	Département	CR	CS	CC	Total
BRON		11	8	11	30
LYON		3	3	6	12
PIERRE-BENITE			1	3	4
SAINT GENIS LAVAL			1		1
Total Lyon et environs	69	14	13	20	47
GRENOBLE	38	3	3	4	10
SAINT-ETIENNE	42	2	5	2	9
TOTAL Rhône-Alpes		19	21	26	66
Total en France		222	273	517	1012

Commentaires :

Dans les 3 villes de CHU seulement - 3 départements sur les 8 de Rhône Alpes

Prédominance de Lyon et du Rhône

Malgré la taille de Rhône-Alpes avec ses huit départements et ses 3 CHU, portion réduite par rapport à la France

Diapositive 25

Exemple : Orphanet 2009 - Maladies neurologiques

Régions	CR	CS de CR	CC	Total général
ALSACE	1	1		2
AQUITAINE	1	2		3
BASSE NORMANDIE			1	1
BOURGOGNE			1	1
BRETAGNE			1	1
CENTRE			1	1
CHAMPAGNE-ARDENNE		2		2
ILE DE FRANCE	2	8		10
LANGUEDOC-ROUSSILLON		3		3
LORRAINE		2		2
MIDI-PYRENEES		2		2
NORD-PAS DE CALAIS	1	3		4
OUTRE-MER - MARTINIQUE	1	1		2
OUTRE-MER - REUNION	1	3		4
PAYS DE LOIRE	2	2		4
PROVENCE-ALPES-COTE D'AZUR	2	2		4
RHONE-ALPES	1	8		9
Total général	12	39	4	55

Commentaires :

Exemple sur la prise en charge des maladies neurologiques dont les myopathies

Prise en charge assez généralisée en centres CR, et CS de CR.

Mais seulement 17 régions sur 24 sont représentées ici.

Moins de CC

A noter, pour les centres pour maladies neurologiques par rapport à l'ensemble des centres en France:

- 1 CR en Rhône-Alpes sur 12 en France et 222 CR toutes maladies confondues
- 8 CS de CR en Rhône-Alpes sur 39 en France et 273 CS de CR toutes maladies confondues
- 0 CC en Rhône-Alpes sur 4 en France et 517 CC toutes maladies confondues

Diapositive 26

Le PNMR en Rhône-Alpes – Travail institutionnel

Pas de commentaires

Diapositive 27

Le PNMR - Travail institutionnel collaboratif

* LES DEBUTS – Lecture du PNMR – Partage de tâches

- Réunions mensuelles à l'Agence régionale de santé Rhône-Alpes : décembre 2011 – 1er pré-COPIEL

* Agence régionale de santé Rhône-Alpes

Partenaires de réunions

- Direction Handicap Grand Age DHGA
- Direction déléguée Prévention et Promotion de la Santé DDPPS
- Direction de l'efficience de l'offre de soins DEOS

ET ...

Partenaires de mise en œuvre

- Service financier
- Service télé-médecine
- Service Inspection de la Pharmacie
- Service de cartographie

Commentaires :

Désignation officieuse du Dr Marie-George FLEISCHMANN comme déléguée régionale Agence régionale de santé Rhône-Alpes sur les maladies rares depuis février 2012

Désignation officielle comme référente régionale de l'Agence régionale de santé Rhône-Alpes → courant décembre 2012

Au début du nouveau PNMR (plan national sur les maladies rares) 2011/2014

Première réunion à l'Agence régionale de santé Rhône-Alpes en décembre 2011 avant le Téléthon...

En lien dès le début avec l'AFM (Association de lutte contre les myopathies) comme on le verra plus loin

Diapositive 28

Le PNMR - Travail institutionnel collaboratif

* **Hors Agence régionale de santé Rhône-Alpes → Les premiers**

Centres de références

- Maladies neuromusculaires rares – CHU de St Etienne
- Maladies rares pulmonaires – Hôpital Louis Pradel – Hôpitaux Est – LYON

Centre de compétences

- Hypertension artérielle pulmonaire – Hôpital Louis Pradel – Hôpitaux Est - LYON

Associations

- Lesch-Nyhan Action
- François AUPÉTTIT - maladies digestives (Crohn ou autres maladies hémorragiques)
- AFM (Association française de lutte contre les myopathies)
- CISS-RA Collectif interassociatif sur la santé Rhône-Alpes → <http://www.cissra.org/>

Commentaires :

Hors Agence régionale de santé Rhône-Alpes: Les 1ers du « pré-COPIL », les acteurs « historiques »:

Centres de références

- maladies neuromusculaires rares – CHU de St Etienne
- maladies rares pulmonaires

Centre de compétences

- hypertension artérielle pulmonaire – Hôpital Louis Pradel – Hôpitaux Est - LYON

Associations

- Lesch-Nyhan Action - Le diagnostic de *Lesch-Nyhan, maladie enzymatique, est fait devant l'association* retard de développement, comportement anormal et hyperuricémie
- François AUPÉTTIT sur les maladies digestives (Crohn ou autres maladies hémorragiques)
- AFM (Association française de lutte contre les myopathies)
- CISS-RA Collectif interassociatif sur la santé Rhône-Alpes → <http://www.cissra.org/>

→Extraits

→1996, création du CISS (Collectif Interassociatif Sur la Santé) au niveau national

Loi du 4 mars 2002 : notions de droits des malades, de prise en charge globale de la personne, de réseaux de soins,

13 décembre 2001 : 30 associations créent le CISS Rhône-Alpes. Il faut que des citoyens usagers de la santé, formés et informés, responsables et acteurs, deviennent les interlocuteurs auprès des échelons locaux (établissements de santé), instances territoriales et régionales.

15 octobre 2004 : le CISS Rhône-Alpes devient une association Loi 1901

27 novembre 2006 : le CISS Rhône-Alpes signe le contrat de réseau et de label avec le CISS national

Diapositive 29

Prise en charge des maladies rares

* Etude des centres de maladies rares EN RHONE-ALPES

- Inventaire local en 2013, comparaison aux listes d'ORPHANET :
 - Courriel responsables de centres: 64 références
 - Courriel collaborateurs : 84 adresses
 - 17 adresses de CHU ou autres lieux avec centres de maladies rares
- Cartographie prévue vers 2014 : régionale, nationale
- Travail en commun prévu en COPIL restreint et en COPIL élargis
- Travail en partenariat avec les autres acteurs :
 - Enseignement médical, paramédical, EPU des médecins, etc.
 - Ordres professionnels médicaux et paramédicaux
 - MDPH
 - Autres associations, autres partenaires
 - ...

Commentaires :

Lecture de la diapositive

Il reste à voir selon les libellés précis des centres de la région, que toutes les pathologies puissent bien être officiellement prises en charge. Ex: myopathies. Elles peuvent être prises en charge dans des centres de maladies neurologiques en général pas forcément avec cette seule pathologie.

Par maladies, le groupe 12 – *Maladies rares Ophthalmologiques et ORL*, n'est pas ou plus représenté en Rhône-Alpes officiellement

Plusieurs libellés présents sur ORPHANET en France avec des noms précis de maladies, doivent être inclus dans le nom de tel ou tel lieu de prise en charge.

Il reste à vérifier que sur chaque ville de CHU, on ait tous les groupes de pathologies rares qui peuvent être pris en charge dans une filière.

Les filières devront permettre une organisation au plus près des patients.

Des COPIL –comités de pilotage- devront être organisés, élargis à tous les divers acteurs professionnels, les MDPH comme vu précédemment, l'enseignement médical et paramédical...

Echanges entre professionnels

Réunions mises en place à l'Agence régionale de santé Rhône-Alpes interservices et avec les CR, CC et CS;

Aussi avec les autres partenaires

COPIL restreint, COPIL élargis

Organisation de la prise en charge pour les diverses pathologies

Surveillance de la mise en place des filières et des points prévus d'évaluation

Suivi des CR CC et CS

Cartographie

Contacts avec les professionnels (ex: sur les études médicales et non médicales)

Quant aux laboratoires spécialisés, cela devra être prévu dans un second temps.

Diapositive 30

Liens avec d'autres plans nationaux

*Plan des handicaps rares 2009 - 2013

Prises en charge pouvant être associées

Ex: Surdicécité - <http://www.cresam.org/surdicecite>

*Plan Parkinson 2011 - 2014

Certaines pathologies proches (Ex. Paralyse supranucléaire progressive) sont des maladies rares.

Prise en charge – aidants, peuvent bénéficier des mêmes approches

*Autres plans

Cancers rares - dans le plan cancer 2009 – 2013 :

<http://www.plan-cancer.gouv.fr/> etc.

L'Agence régionale de santé Rhône-Alpes prévoit de mettre en commun certains types de filières, de prise en charge ...

Commentaires :

Handicaps rares – Dans les centres pour enfants, 80% sont dus à des maladies rares congénitales

Ex: La surdicécité

La surdicécité a été définie officiellement, et sans changement à ce jour, comme :

L'association d'une déficience auditive grave et d'une déficience visuelle. (Arrêté JO n° 186 du 12 août 2000).

La surdicécité relève maintenant du schéma national d'organisation sociale et médico-sociale pour les handicaps rares préparé par la CNSA pour 4 ans (2009-2013).

Les handicaps rares sont définis comme des handicaps dont le **taux de prévalence n'est pas supérieur à un cas pour 10 000 habitants**

Ils nécessitent des protocoles d'évaluation et d'accompagnement particuliers.

En France une estimation statistique évalue de **4 500 à 6 000 le nombre d'habitants atteints du handicap rare surdicécité**, cette population est *confrontée à des besoins "complexes et spécifiques" "qui ne sont pas l'addition des connaissances propres à chaque type de déficience principale auxquels les schémas départementaux s'adressent en priorité"*.

Diapositive 31

Avenir

- * Nouveau PNMR : en 2014 ?
- * Filières: les débuts
- * Médicaments nouveaux
- * Meilleurs diagnostics cliniques et biologiques / génétiques
- * Prise en charge géographique proche des patients pour l'ensemble des catégories de maladies rares
- * **Coopération et échanges réguliers** entre les partenaires

Et autres ...

Pas de commentaires

Diapositive 32

FIN ?

Commentaires :

Avec mes remerciements pour l'attention de tous.

Mais ce n'est qu'un début ...

Diapositive 33

**Diapositives en plus
... Si besoin**

Pas de commentaires

Diapositive 34

15 octobre 2013 – DGOS : prolongation du label des 29 CRMR de 2007

Objet : Information relative à l'évaluation externe des centres de référence maladies rares labellisés en 2007.

P.J. : Liste des 29 CRMR labellisés en 2007

La procédure d'évaluation des centres de référence maladies rares (CRMR) labellisés s'est effectuée en deux temps : « l'auto-évaluation » réalisée 3 ans après l'attribution du label puis « l'évaluation externe », conduite par la Haute Autorité de Santé (HAS) au cours de la 5ème année, après l'obtention du label.

Entre novembre 2012 et janvier 2013, les 29 CRMR labellisés en 2007 ont été concernés par la procédure d'évaluation externe (cf. liste jointe).

La HAS, en charge de la mise en œuvre des évaluations, a transmis au ministère chargé de la Santé, les rapports élaborés par les équipes d'experts, et les documents de synthèse récapitulant la situation de chacun des centres au regard des missions qui leurs ont été confiées lors de la labellisation initiale. Les conclusions de la HAS ne font pas apparaître de difficultés particulières.

Dans l'attente de la refonte de l'évaluation et de l'amélioration de la procédure de labellisation prévue par le plan national maladies rares 2011-2014, les 29 centres de référence labellisés en 2007 voient en conséquence leur label prorogé.

Dans le cadre du comité de suivi et de prospective (CoSPro) du plan national maladies rares 2011-2014, le groupe permanent « méthodologie de labellisation des centres de référence » placé sous la responsabilité du Pr Sabine SARNACKI, vice présidente « santé » du CoSPro, doit rendre ses travaux d'ici fin 2013 pour une mise en œuvre du nouveau dispositif dès 2014.

Commentaires :

(Extraits du texte sur la diapo)

Après autoévaluation puis évaluation externe des centres labellisés en 2007

Une nouvelle méthodologie est prévue fin 2013 avant le nouveau PNMR (plan national sur les maladies rares)

Dont TROIS centres en Rhône-Alpes.

Diapositive 35

Les totaux par ville de CHU et le total général

Ville / Agglomération	Lieu ou hôpital	Nombre de centres toutes catégories - 2013	Nombre CR ORPHANET	Nombre CS ORPHANET	Nombre CC ORPHANET
GRENOBLE	Hôpital couple enfants (HCE)	1			
	Hôpital Michallon	13	1	3	4
	TOTAL GRENOBLE	14	1	3	4
LYON	Centre Hospitalier Lyon Sud	3		1	3
	Hôpital Croix Rousse Lyon	4		1	1
	Hôpital Edouard Herriot Lyon	8	2	2	3
	Hôpital Femme Mère	19	6	5	6

Ville / Agglomération	Lieu ou hôpital	Nombre de centres toutes catégories - 2013	Nombre CR ORPHANET	Nombre CS ORPHANET	Nombre CC ORPHANET
	Enfant Bron				
	Hôpital Henry Gabrielle St Genis Laval	1		1	
	Hôpital HIA Desgenettes Lyon	1			1
	Hôpital Hôtel Dieu Lyon *	1	1	1	2
	Hôpital Louis Pradel Bron	7	2		2
	Hôpital Wertheimer Bron	5	1	2	1
	Institut d'Hématologie et d'Oncologie pédiatrique (IHOP) Lyon	1	1		
	Service consultations et traitement dentaire Lyon	1			1
	TOTAL LYON	50	13	13	20
St ETIENNE	Hôpital Bellevue	2		1	1
	Hôpital Nord	7	1	4	1
	TOTAL St ETIENNE	9	1	5	2
	TOTAL GENERAL	73	15	21	26
	TOTAL ORPHANET 2009 Vs 2013	73	←	62	→

Commentaires :

ORPHANET = 2009 ou 2010

Les totaux par ville de CHU et le total général

Les différences sont dues à divers moments de comptage et à la mise à jour en 2013 sur Rhône-Alpes par l'Agence régionale de santé Rhône-Alpes

Changeements d'hôpitaux, de responsable, de spécialistes...

* = L'Hôtel-Dieu n'existe plus en tant qu'hôpital

Evolution 2009 – 2013

27/11/2013 Dr Marie-George FLEISCHMANN

PRISE EN CHARGE PSYCHOLOGIQUE HOSPITALIERE DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES ET DE LEURS PROCHES

Ingrid DIAZ, Prune PAYRE et Patricia WILLOCQ

1 Le centre de référence des maladies neuromusculaires Rhône Alpes : CR MNM RA:

La création des centres de référence s'inscrit dans l'axe 6 du Plan national des maladies rares 2005-2008, visant à *assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge.*

1.1 Les missions du centre de référence :

- Assurer au malade et à ses proches une prise en charge globale et cohérente
- Améliorer la prise en charge de proximité en lien avec les établissements et professionnels de santé¹
- Participer à l'amélioration des connaissances et des pratiques professionnelles
- Développer les outils de coordination entre les différentes structures et acteurs
- Apporter aux autorités les connaissances essentielles dans le domaine des maladies rares et être l'interlocuteur des associations de malades.

Le groupement de maladies neuromusculaires rares, très nombreuses et très différentes les unes des autres, l'articulation des consultations enfants et adultes ainsi que la réunion de plusieurs CHU créant d'emblée une dimension régionale constituent l'originalité de tous les centres de références MNM, comparativement aux autres centres de référence dédiés à une seule maladie et souvent attaché à un seul CHU.

En 2007, le CR MNM RA a réuni 9 consultations de prise en charge des MNM réparties sur 3 pôles : les CHU de Grenoble, Lyon et Saint Etienne. Parmi les 9 consultations : il compte 4 consultations « adultes », 3 consultations « enfants » et 2 consultations en neurogénétique. Le CR MNM RA travaille en étroite collaboration avec les laboratoires d'analyse et de recherche clinique, nationaux et internationaux.

1.2 La place des psychologues au sein du centre de référence MNM

Le centre de référence de maladie neuromusculaire dans la région Rhône Alpes regroupe 6 psychologues (Lyon, Grenoble et St Etienne). Nous sommes toutes subventionnées par l'AFM.

Nous allons tenter avec mes collègues de vous expliquer les différents cadres hospitaliers dans lesquels nous rencontrons des patients atteints de maladie neuromusculaire à travers des exemples cliniques.

Chaque psychologue travaille en lien avec son équipe composée de médecins (rééducateurs, neurologues, pneumologues...), ergothérapeutes, kinésithérapeutes...

De ce fait chaque consultation a une façon singulière de travailler, il ne nous ait pas apparu pertinent de décrire chacune d'entre elles mais de reprendre les moments clés où nous rencontrons ces patients.

Le psychologue offre une écoute spécifique sur les impacts de la maladie neuromusculaire de la recherche diagnostique, à l'annonce et au cours de l'évolution de la maladie. Ses interventions : consultations pluridisciplinaire, de suivi et d'hospitalisation, s'intègrent dans une démarche de prise en charge globale du patient.

2 La recherche diagnostique d'une MNM :

Je rencontre Emma, petite fille âgée de 8 ans, accompagnée par sa maman.

Elle m'est adressée par son neuro-pédiatre car quelques signes (telles que des difficultés scolaires et une difficulté à se déplacer), évoquent une maladie neuromusculaire. La maladie a été suspectée du fait des antécédents familiaux. En effet, j'apprendrai par la suite que la mère d'Emma est elle-même atteinte de la maladie de Steinert diagnostiquée il y a quatre ans. De ce fait il y a un risque sur deux qu'Emma soit atteinte de cette même maladie.

La maladie de Steinert est une maladie qui peut entrainer des troubles de l'humeur, du comportement. Des difficultés scolaires peuvent être associées lorsqu'elle est diagnostiquée pendant l'enfance ainsi que des troubles neuropsychologiques.

Au niveau somatique il peut y avoir de trouble cardiaque, respiratoire ou cognitifs ainsi que l'atrophie de certains muscles.

La mère d'Emma apparaît très angoissée.

Emma a déjà rencontré des psychologues mais les prises en charge n'ont pas été reconduites pour absence de problème psychique me dira-t-on.

Durant tout le temps de l'entretien Emma m'apparaît comme une petite fille sur la réserve accrochée au regard de sa mère.

Elle répondra à certaines de mes questions mais se tournera souvent vers sa mère qui la soutiendra. J'apprendrai donc au cours de ce premier entretien qu'Emma redouble actuellement son CP car elle a de grosses difficultés d'apprentissage. Elle m'expliquera parfois manger à la cantine mais préférer rentrer chez elle car elle aime voir ses parents me dira-t-elle. On pressent déjà une vive inquiétude chez cette enfant.

Emma ne présente pas de difficulté pour être en lien avec les enfants de son âge.

Elle a une petite sœur âgée de 2 ans.

Ensuite la mère d'Emma m'expliquera qu'il y a deux ans sa fille ne pouvait plus se séparer d'elle. Elle craignait qu'elle ne meurt, elle avait besoin d'un objet lui appartenant, ce qui semblait la rassurer. J'apprendrai par la suite qu'il y a deux ans la tante d'Emma a eu un cancer dont elle est en rémission et que son arrière grand-mère est décédée à cette même période.

Moments d'angoisse importants ressentis par Emma et certainement toute sa famille qui venait questionner la véracité, la solidité des liens et de ce fait la séparation.

La mère d'Emma me fait part de son inquiétude et se demande si sa fille est atteinte de la même maladie qu'elle.

Je lui demanderai si les mêmes questions se posent pour sa seconde fille. Elle m'expliquera que des investigations avaient été menées lors de sa seconde grossesse, les résultats s'avérant négatifs la question d'une IVG ne s'était donc pas concrétisée.

La mère d'Emma souhaite faire des recherches diagnostics car elle pense que cela permettra à sa fille d'être plus apaisée. Quant au père d'Emma, elle m'expliquera qu'il est dans le déni et qu'il ne perçoit pas les difficultés de sa fille.

Emma, elle, dit qu'elle ne veut pas savoir si elle est atteinte de cette maladie mais les investigations médicales sont néanmoins déjà entamées.

Un bilan est effectué :

Il ne s'agissait pas d'un diagnostic pré-symptomatique qui nécessite une procédure particulière mais d'une prise de sang qui était la méthode la plus simple et la plus fiable.

Un consentement écrit a été demandé aux deux parents d'Emma.

Je proposerai à Emma et sa mère de nous revoir après le bilan. En ajoutant qu'une rencontre entre la mère et moi est possible aux vues des demandes qui semblent émergées lors de ce premier entretien.

La maman d'Emma s'en est rapidement emparée malgré certaines résistances (nombreuses erreurs de planning). De son côté Emma n'était pas demandeuse de suivi.

J'accompagnerai cette mère durant tout le temps de l'attente de recherche diagnostic. Nous évoquerons ses questionnements, angoisses ainsi que le poids de la culpabilité d'avoir éventuellement transmis la maladie. Le sentiment de solitude ainsi que le retentissement de la maladie sur son rapport aux autres sont fréquemment discutés.

L'attente a duré plus de 6 mois, ce qui fut très éprouvant pour la mère. Celle-ci ne put s'empêcher de m'interpeller pour solliciter le médecin à de nombreuses reprises. Dans son discours il y avait peu de doutes car selon elle, Emma présentait tous les signes.

Sans que la mère n'en prenne pleinement conscience ce temps d'investigation est venu cristalliser de nombreux enjeux, les relations de couple, le lien parents-enfants et ébranler la dynamique familiale.

Lorsque le médecin les contacta afin de leur transmettre les résultats, Emma maintiendra son désir de ne pas savoir. Elle viendra finalement à la consultation d'annonce.

Cet exemple clinique illustre certaines difficultés, angoisses et répercussions de l'attente diagnostic et l'intérêt d'une prise en charge psychologique dans ces moments de grandes incertitudes. Cela a permis à cette mère de déployer les fantasmes autour de cette maladie, de tenter de contenir les angoisses engendrées et de mettre en sens les mouvements psychiques opérant.

L'accompagnement psychologique de la mère n'occulte pas les préoccupations que nous pouvons partager autour d'Emma.

Il se pose la question de savoir si cette enfant doit être présente lors de l'annonce diagnostic alors qu'elle ne souhaite pas savoir. On peut se demander ce qu'elle ne souhaite pas savoir ?

Quelle peut être la violence du non-dit ? du silence ? quel que soit le diagnostic. Alors que les parents auraient su ? Quelles répercussions sur le lien aux parents dépositaires du savoir ? Il me semble que lui laisser le choix permet de convoquer l'enfant à une place de sujet, lui permet d'avoir une certaine maîtrise là où il n'y en a pas et de s'approprier son rapport à la maladie.

Cela me questionne sur la place qui est laissée à l'enfant durant le temps de cette recherche où il peut être d'avantage considéré comme un objet à soigner, à rééduquer, il devient malade.

Les investigations diagnostics offrent aussi un temps d'appropriation d'élaboration pour peu que celui-ci soit soutenu.

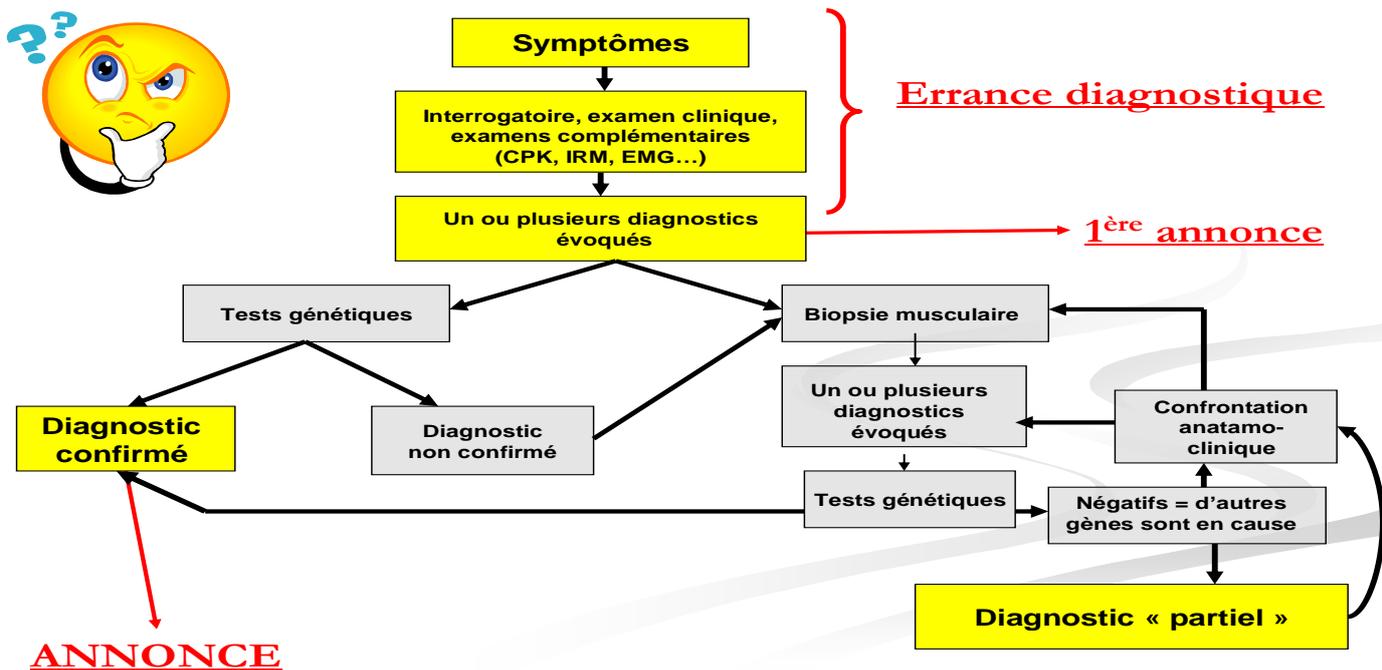
Il me semble que l'on peut s'interroger sur le sens du désir d'Emma d'être finalement présente à la consultation. Colle-t-elle au désir de la mère ? ou s'agit il d'un investissement plus personnel qui n'aurait pu se faire sans le travail psychologique engagé auprès de sa maman ?

Aider les aidants peut avoir autant de sens qu'aider directement nos jeunes patients.

3 L'annonce diagnostique

3.1 Un processus diagnostic est parfois long et complexe

Un processus parfois long et complexe...



Schéma, Hélène GERVAIS BERNARD, neurologue, Hôpital neurologique, CHU Lyon

L'annonce est souvent brutale lorsque la démarche diagnostique est rapide ; Le lien entre les symptômes cliniques et les résultats d'examens sont pratiquement d'emblée congruents dans la Dystrophie Myotonique de Steinert, l'Amyotrophie Spinale Infantile de type 1...

A contrario, une démarche diagnostique lente, place la personne dans une attente sans délai et génère légitimement des périodes d'anxiété. Le patient est aux prises avec des mouvements paradoxaux, des oscillations entre illusion/désillusion, entre envie de savoir/ ne pas savoir, entre ce qui est réel/fantasmé...

La durée de cette attente peut varier de 3 mois à 1 an 1/2 pour les maladies connues, répertoriées. C'est le cas, pour la recherche diagnostique de la Dystrophie Facio-Scapulo Humérale FSH ; myopathie métabolique...

Une annonce, dans ce contexte, même attendue revêt toujours un caractère brutal, mais l'arrêt de l'errance diagnostique coûteuse et éprouvante peut ouvrir aussi à des sentiments plus positifs : le soulagement...

3.2 Impact de l'annonce :

Le dernier résultat tant attendu, tant redouté au cours du processus diagnostique, arrive et permet l'annonce. Dès ce moment, le neurologue est en mesure de donner un nom, le nom d'une maladie. Ce nom recouvre alors : un ensemble de symptômes, un degré de gravité, un caractère congénital ou génétique, une idée de son évolution, une chronicité encore plus difficile à vivre lorsque aucun traitement n'est possible.

Toutes ces informations ne doivent pas être livrées en l'état et doivent s'ajuster aux connaissances et représentations de la personne malade, dans l'alliance thérapeutique : patient/médecin.

- *Aspect négatif: la mauvaise nouvelle tombe.*

L'annonce « définitive » d'une maladie marque la fin de la démarche diagnostique. La mauvaise nouvelle tombe. Elle constitue une rupture, c'est-à-dire un point de non-retour.

Après l'annonce, la personne peut se présenter comme un traumatisé. Nous savons que le choc traumatique provoque : la sidération de la pensée, l'effroi (incapacité à penser et dire quelque chose), l'évènement est de l'ordre de l'irreprésentable, l'irréparable. Selon FERENCZI : « *Le sujet se trouve dans un sac de farine, la seule chose qui reste, c'est une stratégie de survie : sidération, fragmentation, clivage* »

La personne a la confirmation qu'elle est touchée dans son corps : c'est-à-dire dans sa capacité à réaliser les actes de la vie quotidienne, dans la manière de ressentir son corps (ses ressentis subjectifs : douleur, fatigue) et enfin dans son image (du corps, de soi..) avec le cortège des questions identitaires et des remaniements narcissiques. La personne doit aussi composer avec l'incertitude de l'avenir, l'inquiétude des complications, des pertes physiques, économiques, affectives et sociales. Ses défenses seront sollicitées, pour se protéger de l'anxiété et la souffrance, pour tolérer une réalité devenue plus ou moins agressive.

- *Aspect positif : une forme de soulagement*

Faisant suite à une longue errance diagnostique, l'annonce peut être vécue comme une délivrance ;

L'annonce d'une maladie connue, identifiée, répertoriée, vient mettre des mots sur les maux du patient et lui permet de se faire une représentation des choses -cf dénommer ; WINNICOTT-.

Avec un diagnostic juste et précis, ouvre des possibles dans l'appréhension de la maladie. La personne malade accède à un statut, particulièrement si l'entourage ne reconnaissait pas ses symptômes. Ce diagnostic donne aussi la possibilité d'avoir les moyens de mieux gérer la maladie au présent et essayer de mieux anticiper l'avenir en toute connaissance. Enfin, recevoir un diagnostic peut être une forme de soulagement car il vient donner après-coup du sens. La relecture de certaines pages de vie libère la fonction narratrice, contribue à réinscrire les événements dans une temporalité et crée un nouveau regard sur la situation et parfois sur la propre vie du patient.

- *Les tests présymptomatiques*

Apprendre que l'on est atteint d'une maladie génétique n'a rien d'anodin.

La maladie génétique s'inscrit toujours dans une histoire personnelle et familiale qui nous renvoie à nos origines et nous poussent à rechercher des informations parfois occultées ou déformées.

Un résultat de test génétique n'a pas qu'une signification individuelle. Il a du sens pour celui qui le reçoit et sa famille (ascendants, descendants, fratrie, compagnon.)

Ainsi lorsqu'une famille est touchée par une maladie génétique, se pose la question du conseil génétique aux autres membres de la famille et la possibilité de connaître son statut à l'avance.

Le test prédictif ou présymptomatique pose la question de « l'être à risque »²
Risque d'être malade un jour, risque de transmettre à ses descendants, risque de devenir comme ses ascendants.

Le test présymptomatique décèle une maladie avant d'en avoir les symptômes

Connaître son statut permet d'éviter d'en être le vecteur, de la léguer à sa descendance et de faire dans certains cas de la prévention.

➤ **Partir du présent : en aidant la personne à exprimer ses motivations pour faire le test génétique.**

² « Vivre avec une Maladie génétique » Marcella GAGIULO. Albin Michel.186p

Comment vivre avec la certitude d'être touché un jour par cette maladie incurable ?

Vaut-il mieux savoir ou pas ?

Le protocole est fait par étapes pour permettre au consultant d'avancer par pallier dans sa décision.

La représentation que les personnes ont de la maladie va déterminer la manière de vivre le test et son protocole.

➤ **Revenir sur le passé : en aidant la personne à mieux comprendre comment la démarche du test s'inscrit dans son histoire personnelle et familiale.**

Le doute est-il insupportable, envahissant ?

La maladie de l'autre a un effet miroir. Si la personne vit la maladie à travers l'autre : observation des effets de la maladie, guette les premiers signes (auto observation, série de test pour voir si développe maladie)

➤ **Se projeter dans l'avenir**

La personne va devoir réfléchir à l'anticipation du résultat, se mettre en situation de porteur/non porteur et voir si elle a les ressources internes pour affronter le résultat.

Pour certains, il est important de savoir car la question du doute, du risque empêche des projets de vie ou génère des angoisses.

Besoin d'envisager des projets autres avec la personne et être capable de s'adapter aux besoins : travailler les notions de perte

Pour d'autres, ce ne sera pas le moment de savoir, pas la bonne période, le doute sera finalement plus protecteur et moins paralysant pour continuer à se projeter. Etre capable en tant que psychologue d'entendre ce discours et d'accompagner la personne dans sa démarche.

Nil ne faut pas oublier que le statut de non porteur invite le sujet à réapprendre à vivre autrement. Lorsqu'on a pensé être porteur et que l'on a mené un travail d'anticipation de ce mauvais résultat, le bouleversement peut-être important : Remise en question de sa vie, de ses choix ? Comment vivre sans la peur de la maladie.

Quant au statut de porteur : Il fait cohabiter le patient avec la crainte : l'incertitude qu'il avait avant de faire le test entre savoir et pas savoir va se transformer par une autre incertitude : à quel moment la maladie va apparaître ?

4 La prise en charge

4.1 La consultation pluridisciplinaire annuelle

Le rôle du psychologue dans les consultations pluridisciplinaires des maladies neuromusculaires (MNM)

Les consultations pluridisciplinaires sont le fruit d'une réflexion menée entre L'AFM et les Hôpitaux publics depuis presque 20ans. La première a été mise en place en 1996 à l'Institut de Myologie, à l'hôpital de la Salpêtrière. L'AFM a souhaité une prise en charge globale du patient et de sa famille et a donc financé des postes de vacataires. Aujourd'hui 80% des consultations MNM disposent d'un poste de psychologue, sur financement public ou AFM. On dénombre environ 60 psychologues pour 75 consultations.

La consultation pluridisciplinaire dans laquelle je travaille à L'hôpital de La Croix-Rousse à Lyon a lieu une journée ½ par mois et accueille exclusivement des adultes ou jeunes adultes. Différentes spécialités médicales sont représentées (cardiologie, pneumologie, neurologie, génétique, rééducation) ainsi que paramédicales (Ergothérapie et psychologie).

Nous accueillons en moyenne entre 5 et 10 patients sur la journée ou demi-journée qui rencontrent successivement les différents intervenants en fonction de leurs pathologies et/ou leurs besoins. Une synthèse leur est envoyée après chaque consultation.

Cette journée de consultation MNM est dite journée de bilan. Les patients bénéficient d'une consultation annuelle ou biannuelle selon les pathologies.

En fin de journée un temps est consacré à la synthèse. En général tous les intervenants y participent. C'est un temps d'échange et de reprogrammation des futures consultations

La place du psychologue s'inscrit dans une démarche de prise en charge globale du patient et dans un parcours de soin bien défini. Le but est d'offrir au patient un espace de parole dans un cadre médicalisé où la dimension corporelle prime.

Les psychologues ont dû inventer une pratique originale par rapport à leur formation. Comme le dit Françoise de Barbot « ils n'ont plus affaire seulement à la vie fantasmatique de leur patient, mais aussi à la réalité incontournable qui est celle de la maladie organique. »³

³ Psychologue clinicienne : « Le travail du psychologue dans les consultations pluridisciplinaires en maladies neuromusculaires. »

Le rôle du psychologue n'est donc plus directement thérapeutique. Il est celui d'un interprète des situations et des angoisses que les différentes étapes de la maladie imposent au patient et à sa famille. Le psychologue se doit d'être propositionnel et ne pas forcément attendre la demande car Il ne faut pas oublier que nous travaillons avec des personnes qui ont des maladies évolutives et chroniques.

Ce sont les différents intervenants (pas seulement les médecins) qui informent le patient d'un psychologue dans l'équipe.

L'Entretien psychologique est systématique pour les patients effectuant leur première consultation. Cela permet de faire connaissance et de créer un lien.

Entretien qui permet aussi d'entendre les représentations, les peurs et les attentes de chacun par rapport à la consultation. C'est également un moment d'information sur le déroulement de la journée, sur la maladie et sa prise en charge.

Nous essayons lorsque cela est possible d'offrir un espace de parole pour les proches. Cela permet de leur donner la possibilité de s'exprimer car souvent les familles sont en retrait, elles ont peur de « prendre la place » du patient. Le psychologue peut alors être un relai et proposer un accompagnement psychologique avec APIC ou un psychologue en libéral.

Pour les patients qui viennent annuellement, l'entretien se fait à la demande du patient soit lors de la prise de RDV ou le jour même, ou à ma demande. C'est un temps d'élaboration autour du vécu de la maladie et des différentes étapes qu'elle impose (évolution, perte de la marche, perte de l'emploi..., deuil) qui est souvent lié à une période de vulnérabilité.

Nous proposons de plus en plus aux patients l'entretien téléphonique pour ceux ne pouvant pas se déplacer ou habitants hors périphérie. Cela impose le respect d'un cadre établi avec le patient lors de notre première rencontre d'elle.

Les activités des psychologues de consultations MNM sont donc multiples et dépendent de la place qu'ils s'y sont faite, des relations qu'ils ont pu établir avec les médecins, les soignants et les associations ainsi que de leur formation et de leur personnalité. Ils ont aussi et surtout à trouver la juste distance qui leur permettra de tenir une position de psychologue.

4.2 Le suivi

Le suivi psychologique dans le cadre hospitalier est proposé au patient et à ses proches lors d'une période de vulnérabilité : l'annonce diagnostique, une réorientation professionnelle, le décès d'un proche atteint, la perte de la marche, une opération, une difficulté face à l'appareillage (fauteuil, atèles...)

J'illustrerai cette pratique à travers l'exemple clinique de Juliette.

Juliette est une petite fille de 8 ans qui m'a été adressée par le neuro-pédiatre de la consultation. Juliette est atteinte d'une myopathie centrale corps.

Cette maladie se traduit par une hypotonie musculaire à la naissance avec faiblesse musculaire s'accompagnant d'un retard neurologique. C'est grâce à une biopsie que le diagnostic a été effectué. Son développement a toujours été bon (bonne tenue de tête et elle a acquis la position assise à l'âge voulu). Sa motricité fine des membres supérieurs est normale. Juliette a des difficultés à se relever du sol et à monter les escaliers, elle chute fréquemment. L'évolution est variable, lentement progressive.

La demande initiale est portée par les médecins car Juliette ne veut plus porter ses bottes de nuit.

De ce fait, chaque soir au moment du couché surgit un conflit entre Juliette et sa mère. Les parents de Juliette se sont séparés lorsqu'elle était bébé, elle vit actuellement avec sa mère et son beau père. Son père vit à plusieurs centaines de kilomètres, elle le voit un week-end par mois.

Nous parlerons des raisons pour lesquelles, il est difficile pour Juliette de porter ses bottes. Elle m'expliquera que cela lui tient chaud. Les raisons pour lesquelles il est préconisé que Juliette porte cet appareillage, ont été expliquées par le neuro-pédiatre et Juliette semble en avoir saisi le sens mais l'enjeu semble autre. L'appareillage orthopédique est un traitement de base des maladies neuromusculaires. Il permet d'améliorer la marche et d'éviter les déformations.

Juliette m'expliquera devoir porter ses bottes, un jour sur deux mais chaque soir sa mère lui demande de les mettre et elle ne souhaite pas le faire.

Je lui proposerai de définir des jours fixes. Juliette réfléchira et choisira trois jours dans la semaine et cette question ne sera plus présente.

Mais d'autres questions et difficultés surgiront au cours des entretiens. De ce fait je proposerai des rencontres régulières au rythme d'un entretien toutes les trois semaines. Juliette et sa mère seront d'accord avec ma proposition. Je les reçois toutes les deux dans un premier temps et ensuite je rencontre Juliette seule. Juliette investit cet espace.

Juliette n'écoute pas la parole de sa mère. Chaque matin elle ne souhaite ni s'habiller ni se laver, ce qui engendre de nombreux conflits entre elles deux.

Lorsque la mère de Juliette me fait part de ces difficultés, Juliette ne dit rien mais elle fronce les sourcils et se tourne vers sa mère et la regarde avec insistance. La mère de Juliette apparaît lasse de ce comportement.

Je tente de mettre des mots et du sens sur ce qui se joue entre Juliette et sa mère. Il me semble que Juliette tente de s'exprimer et de s'affirmer. Il me semble que les

conflits mettent en avant la façon dont Juliette investit et prend soin de son corps. Cela s'est décalé et n'est plus en lien direct avec la maladie mais c'est bien de son corps dont il s'agit.

Juliette investit le temps où nous nous retrouvons seules, moment où elle peut jouer et laisser place à son imaginaire mettant en scène des petits animaux que je laisse à sa disposition. Elle construit à chaque fois une histoire à partir de ceux là. Le jeu est une médiation que je propose à chaque enfant.

La mère de Juliette fera part de son inquiétude par rapport à l'avenir de sa fille. Lorsque ses questions surgiront je lui proposerai de la rencontrer seule et Juliette nous attendra dans la salle d'attente.

La mère de Juliette pourra alors exprimer son angoisse par rapport à l'avenir de sa fille, perspectives que l'on ne connaît pas. Elle exprimera sa peine à regarder sa fille qui ne peut plus se relever seule, elle ne peut s'empêcher de la comparer à sa seconde fille qui vient d'apprendre à marcher et qui court déjà plus vite que Juliette.

Elle exprime sa culpabilité même si on ne connaît pas l'origine de la maladie. Elle a fait les tests ainsi que le père de Juliette et ils ne sont pas porteurs du gène. On perçoit que la dimension familiale et l'inversion fraternelle sont bouleversées et que cela peut engendrer une rivalité entre les deux sœurs. Les liens familiaux sont donc impactés.

Quant au père de Juliette, je ne pourrai jamais le rencontrer mais il sera très présent dans les échanges que nous pourrons avoir toutes les trois.

La mère de Juliette explique que sa fille souffre de son absence et que les séparations sont un déchirement pour Juliette. Elle pourra exprimer son désir de vivre chez son père. Ceci permettra à la mère de Juliette de dire que son père partage les bons moments avec elle, loin du quotidien et des différentes prises en charge dont dépend son état de santé. En effet, Juliette se rend régulièrement à des rendez-vous médicaux (dont les consultations pluridisciplinaires) et chaque semaine chez le kinésithérapeute.

On perçoit à travers cet exemple que la demande initiale est très vite dépassée mais que cela fait ressurgir d'autres enjeux tels que le conflit entre Juliette et sa mère.

Néanmoins, il me semble important de percevoir que les attelles font rentrer Juliette dans le principe de réalité de la maladie. Il se pose peut-être la question de l'appropriation de cet appareillage vécu comme contraignant pouvant également faire effraction dans le corps de l'enfant. L'enfant peut avoir le sentiment d'être un objet à réparer.

Elle questionne le choix de vivre chez son père à ce moment là. Il me semble que la rythmicité est ici en jeu ainsi que la question de la présence et de l'absence. Le fait d'avoir un rythme établi permet d'assurer une certaine continuité.

La consultation laisse un espace pour parler de la maladie mais Juliette ne s'en saisit pas de cette façon là et il me semble que c'est un choix à respecter et à défendre car cela peut apparaître comme un mécanisme de défense.

La consultation permet également à la mère de Juliette d'exprimer ses angoisses. Il me semble important de laisser un espace aux parents qui ont besoin d'être entendus et soutenus à l'abri du regard de leur enfant.

Ma place est donc différente et différenciée de celle des médecins. Le cadre de la consultation permet à Juliette et sa mère d'élaborer une problématique familiale dans ce contexte de maladie génétique.

Le psychologue me semble avoir un rôle d'interface avec l'équipe médicale et leur permet de pouvoir s'étayer sur lui. Nous formons tous un réseau, un maillage qui permet de tisser des liens, d'être présents et de soutenir l'enfant.

L'offre de soin psychologique permet à l'enfant d'être considéré dans son unité psychosomatique et permet de rappeler l'importance de l'unité corps-psychisme et de ne pas être dans le clivage.

4.3 L'hospitalisation

Les patients atteints de MNM peuvent être hospitalisés pour divers motifs :

- des examens spécifiques dans le cadre de la recherche diagnostique ou du suivi: biopsie, investigation des troubles du sommeil, endocrinologiques, respiratoires...
- pour le suivi d'un traitement : cure d'immunoglobuline...
- pour un acte chirurgical : arthrodèse, trachéotomie, ablation du thymus...

Accueillir une personne hospitalisée, c'est accepter l'autre dans ce qu'il a de spécifique, de particulier. Le psychologue hospitalier porte son attention aux ressources adaptatives nécessaires pour intégrer ce lieu particulier : l'hôpital. Il reste toujours vigilant aux impacts de la séparation personne malade/proche et aux retentissements psychiques des actes de soins infirmiers, chirurgicaux, rééducatifs... prodigués sur le corps.

- *Intégrer un lieu chargé de représentations, de fantasmes, de projections... faire face à la peur de l'inconnu:*

L'hôpital est un lieu inquiétant et rassurant puisque les soins prodigués visent à la guérison ou à prendre en charge la santé du patient.

La peur de l'inconnu se manifeste par l'appréhension d'un lieu nouveau, avec ses codes : blouses médicales, procédures d'hygiène, son environnement particulier : odeurs, bruits, lumières spécifiques... Lorsque l'enfant est hospitalisé, sa sensibilité à l'inconnu est exacerbée. Prendre en considération l'enfant, dans son entité, tenir compte de son affectivité, de son développement comme de son rythme

de vie, de ses habitudes alimentaires, de ses jeux, de ses relations avec son entourage est une nécessité. Le fait de se retrouver hospitalisé est un événement anxiogène qui ne peut être atténué par l'assurance d'être en lien avec le personnel soignant et les informations, données. Les lieux de soins deviendront alors de plus en plus familiers.

- *Faire face à la séparation personne malade/proche*

Lorsqu'un enfant est hospitalisé, la question de la séparation enfant/parents est centrale. Cette séparation peut mobiliser la peur, la solitude, l'angoisse, la détresse, la douleur..., majorés par la confrontation avec un monde inconnu, angoissant et effrayant.

Si cette séparation n'est pas suffisamment prise en compte, des répercussions sur le développement mental et psychomoteur de l'enfant peuvent émerger : troubles du sommeil, régression des progrès, perte de l'envie de jouer. L'enfant se sent abandonné, il est triste, il pleure car il pense qu'on ne l'aime plus. De plus, nous retrouvons également un retentissement sur les parents. S'ils vivent cette séparation brutalement, ils peuvent être aux prises avec des sentiments de dépossession et d'impuissance.

Robertson décrit un processus d'adaptation de l'enfant au milieu hospitalier qu'il divise en trois phases :

- la *protestation* : c'est une phase de détresse lors de l'admission de quelques heures à quelques jours). L'enfant crie, pleure dans l'espoir de voir revenir son parent et il repousse ceux qui veulent le consoler.
- le *désespoir* : l'enfant a toujours besoin de son parent mais se décourage devant l'inefficacité de ses appels vers lui (il pleure souvent mais de façon intermittente et monotone).
- la *négation* : phase où l'enfant semble s'adapter. Il s'intéresse à ce qui l'entoure. Ne pouvant supporter l'intensité de cette détresse, l'enfant s'accommode progressivement à la situation et réprime ses sentiments pour son parent qui n'a pas su voir ses besoins. L'enfant peut montrer un désintérêt lors des visites parentales. Ces phases peuvent se manifester en cas d'hospitalisation d'urgence.

La préparation de l'enfant en préalable comme de ses parents est essentielle, si l'hospitalisation est programmée.

Dans le cadre des consultations médicales en vue d'une chirurgie : ex : arthroscopie, trachéotomie...le médecin s'assure de créer les conditions nécessaires afin que les parents soient prêts à accepter cette décision de séjour à l'hôpital. Offrir un espace pour confier leur peur et leur angoisse permet aux parents d'être plus sereins pour parler avec leur enfant, répondre à ses questions et solliciter l'aide des professionnels, si besoin.

L'enfant est rassuré, lorsque nous nous adressons à lui mais surtout en parlant avec lui, des connaissances qu'il a de sa maladie, de ses ressentis, de ses sensations corporelles... au regard du projet de soin pensé pour lui. Dans ce

dialogue, l'enfant s'engage dans une position d'acteur et est reconnu en tant que sujet. Cependant, il convient toujours d'être attentif à ce que cette préparation n'intervienne ni trop tôt, ni trop tard.

Au moment de l'admission dans le service de soins, le déroulement de l'hospitalisation peut être expliqué par des jeux, à l'aide de livrets, de lui dire pourquoi il est là, la durée éventuelle de son hospitalisation, et les différents examens complémentaires qu'il pourrait avoir. Il s'agira, à l'approche de la sortie, de préparer aussi le retour à domicile, dans des conditions optimales.

L'attention portée à la préservation des liens parents/enfants ou à l'établissement de liens privilégiés avec des soignants référents, pour faire face à la séparation, permet à l'enfant et ses parents de se sentir soutenus et d'être rassurés. Il n'en reste pas moins que cette même attention nécessite d'être portée avec des préoccupations semblables, aux adultes hospitalisés.

L'hospitalisation reste une période particulièrement sensible, qui peut faire écho ou faire émerger, avec plus ou moins d'acuité, le noyau intériorisé des interactions infantiles précoces. Conscient de l'exacerbation des défenses de la personne et/ou de ses proches, dans ce moment d'extrême vulnérabilité le psychologue « au lit » du patient doit mobiliser une grande attention et vigilance aux aspects non-verbaux : mimiques, regards, intonations de la voix... pour entrer en relation avec tact, mobiliser le processus d'alliance thérapeutique et faciliter les ressources adaptatives.

- *Retentissements psychiques des actes de soins infirmiers, médicaux, chirurgicaux, rééducatifs... Faire face à la peur d'avoir mal et à la peur de l'atteinte de l'intégrité physique*

La peur de la douleur, d'avoir mal... est commune à tous. Nous connaissons l'impact négatif d'une expérience antérieure d'un soin : piqûre, suture, opération... Le souvenir réactivé, nourrit souvent un terrain anxigène et induit des réactions émotionnelles disproportionnées de nature phobique. Les recommandations officielles sont nombreuses ; elles visent toutes à prévenir, soulager et traiter la douleur par une évaluation rigoureuse et régulière.

Prendre en compte la douleur, c'est la mesurer en utilisant des outils en adéquation avec les capacités communicatives du patient. Les échelles d'évaluations de la douleur proposées tout au long de l'hospitalisation, évaluent aussi l'efficacité du traitement.

La peur de l'atteinte de l'intégrité physique s'enracine dans les traces laissées par les soins antérieurs ou à des représentations erronées, des fantasmes, des croyances... Ainsi, la personne malade peut imaginer : que la blessure ne se referme

jamais, que la cicatrice reste trop visible, ne pas se réveiller après une anesthésie, ne plus pouvoir marcher, d'être transpercé par les rayons x,...

La peur de l'atteinte à l'intégrité du corps peut aussi se révéler au travers de gestes «simples» des soignants : par exemple lorsqu'un objet médical entre dans le corps de l'enfant : ex : l'examen des oreilles, de la bouche...

Plus l'enfant est jeune ou plus la personne a vécu une expérience de soin extrêmement douloureuse, plus sa crainte est grande, car elle est difficile à raisonner. Dans ces situations, le psychologue doit faciliter la mise en lien entre les expériences passées et actuelles relatives aux soins et entre l'imaginaire et la réalité. L'information donnée doit être réalisée par l'ensemble des acteurs : infirmier, médecin, rééducateur... avec bienveillance et cohérence.

5 En conclusion,

Au cœur de la clinique, la mise en récit du vécu personnel, des événements traversés permet au patient et à ses proches de s'engager à nouveau sur le chemin incertain de leur désir et de leur avenir. L'intervention psychologique veille alors à préserver une part d'imprévisibilité, de créativité et de complexité.

« La démarche de création des postes de psychologues par l'AFM, qui s'inscrit dans le mouvement général « d'humanisation des hôpitaux », traduit une attention toujours renouvelée autour de la prise en charge globale du patient. Elle est issue d'une réflexion approfondie autour de l'accueil et de l'accompagnement de chacun tout au long du parcours médical allant de l'errance ou de la révision diagnostique, au temps de l'annonce, puis à chaque étape de son évolution », N. Angeard et al., 2011, Journal de réadaptation médicale

Cependant, l'éloignement géographique, le maintien à domicile, la nécessité pour un aidant d'être accompagné... peuvent limiter les possibilités d'un suivi à l'hôpital. En conséquence, le psychologue informe et/ou oriente le patient et ses proches, vers des acteurs du réseau: soutien des Référents Parcours Santé et des bénévoles de l'AFM, accompagnement psychologique APIC... afin d'offrir une réponse adaptée à leurs besoins. En retour, les psychologues du CR MNM RA restent à l'écoute des demandes et des besoins, émanant du réseau : AFM, APIC, des structures médico-sociales et sanitaires.

ANNEXES :

Cette charte résume et réaffirme les droits des enfants hospitalisés.

- L'admission à l'hôpital d'un enfant ne doit être réalisée que si les soins nécessités par sa maladie ne peuvent être prodigués à la maison, en consultation externe ou en hôpital de jour.
- Un enfant hospitalisé a le droit d'avoir ses parents ou leur substitut auprès de lui, jour et nuit, quel que soit son âge ou son état.
- On encouragera les parents à rester auprès de leur enfant et on leur offrira pour cela toutes les facilités matérielles, sans que cela n'entraîne un supplément financier ou une perte de salaire. On informera les parents sur les règles de vie et les modes de faire propres au service afin qu'ils participent activement aux soins de leur enfant.
- Les enfants et leurs parents ont le droit de recevoir une information sur la maladie et les soins, adaptée à leur âge et leur compréhension, afin de participer aux décisions les concernant.
- On évitera tout examen ou traitement qui n'est pas indispensable. On essaiera de réduire au maximum les agressions physiques ou émotionnelles et la douleur.
- Les enfants ne doivent pas être admis dans des services adultes. Ils doivent être réunis par groupes d'âge pour bénéficier de jeux, loisirs, activités éducatives adaptés à leur âge, en toute sécurité. Leurs visiteurs doivent être acceptés sans limite d'âge.
- L'hôpital doit fournir aux enfants un environnement correspondant à leurs besoins physiques, affectifs et éducatifs, tant sur le plan de l'équipement que du personnel et de la sécurité.
- L'équipe soignante doit être formée à répondre aux besoins psychologiques et émotionnels des enfants et de leur famille.
- L'équipe soignante doit être organisée de façon à assurer une continuité dans les soins donnés à chaque enfant.
- L'intimité de chaque enfant doit être respectée. Il doit être traité avec tact et compréhension en toute circonstance.

LA PRISE EN CHARGE SOCIALE DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES OU NEURODEGENERATIVES

Nelly MONTROBERT

LE CADRE LEGISLATIF DE LA PRISE EN CHARGE EST IDENTIQUE
POUR TOUTES LES SITUATIONS DE HANDICAP

1 La loi du 11 février 2005

Comment sommes-nous passés de la tolérance, à la charité, à la générosité/solidarité pour en arriver au Droit.

L'homme a toujours eu besoin d'expliquer et de rationaliser les blessures

- Epoque romaine : handicap = punition
- Monde hébraïque : tolérance du handicap
- XVIème siècle : la pratique de la charité s'élabore
- XVIIème siècle : Diderot démontre que la personne handicapée peut avoir une pensée
- Fin du XIXème siècle : création de l'éducation spécialisée
- 1975 : S. Weil fait de l'intégration une priorité nationale
- 2005 : Loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

Il s'agit maintenant de passer « d'une situation particulière » à une culture considérant le handicap comme ordinaire.

Loi du 30 juin 1975 : Les devoirs de la nation envers les personnes handicapées sont affirmés, mais l'objectif d'intégration de la personne n'a pas été atteint.

Les objectifs à remplir de la loi du 11 février 2005

- Une logique d'inclusion sans discrimination
- Une définition légale couvrant toutes les formes de handicaps
- Une réaffirmation du droit des personnes handicapées à la solidarité nationale
- Un renforcement de la prévention et de la recherche en matière de handicap

Introduction d'une définition du handicap : Constitue un handicap toute limitation d'activité ou restriction dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive, d'une ou plusieurs fonctions physiques,

sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant.

Trois axes principaux :

- Permettre aux personnes handicapées d'avoir une participation effective à la vie sociale
- Garantir aux personnes handicapées le libre choix de leur projet de vie
- Placer la personne handicapée au centre des dispositifs qui la concerne

1.1 Permettre aux personnes handicapées d'avoir une participation effective à la vie sociale

➤ Missions de la MDPH :

- Accueillir, informer, accompagner
- Recevoir les demandes de droits ou prestations
- Mettre en place un numéro vert
- Mettre en place et organiser l'équipe pluridisciplinaire qui appréciera la situation de la personne dans son environnement
- Assurer l'organisation de la CDA (Commission des Droits et de l'Autonomie) et le suivi de la mise en oeuvre de ses décisions
- Organiser une mission de conciliation
- Organiser des actions de coordination
- Gérer le fond départemental de compensation

- La CDAPH (Commission des Droits et de l'Autonomie des Personnes Handicapées)
Composition : Représentants du département, de l'état, des organismes d'assurance maladie et de prestations familiales, des organisations syndicales, des associations de parents d'élèves, des associations de personnes handicapées, des organismes gestionnaires d'établissement

➤ Compétences

- Orientation professionnelle des personnes handicapées : UEROS, Centre de Rééducation Professionnel
- Désigner les établissements et services d'accueil :médico-social (CAJ, FAM, MAS, Foyer d'Hébergement)
- Reconnaître la qualité de travailleur handicapé
- Statuer sur l'accompagnement des personnes handicapées de plus de 60 ans
- Donner des dérogations d'âge
- Apprécier l'attribution de certaines prestations (AEEH, majoration spécifique parent isolé, AAH et complément de ressource, PCH, carte d'invalidité)

- Principe d'accessibilité pour toutes personnes handicapées pour :
 - . la scolarisation
 - . l'emploi
 - . le cadre bâti
 - . le transport
 - . la communication électronique

1.2 Garantir aux personnes handicapées le libre choix de leur projet de vie

- Le droit à compensation des conséquences du handicap
 - Répondre aux besoins de la personne en situation de handicap et de sa famille
 - Principe du caractère universel de ce droit : quelque soit l'origine, la nature du handicap, le mode de vie ou l'âge
 - Le champ de la compensation concerne l'ensemble des besoins individuels et tous les aspects de la vie
 - Les droits sont ouverts et les prestations versées pour une durée limitée : Demander leur renouvellement*
- La prestation de compensation du handicap (PCH)
 - Aide destinée à financer les besoins liés à la perte d'autonomie
 - Englobe les aides de toute nature, déterminées en fonction du projet de vie et des besoins spécifiques
 - Attribution personnalisée
 - Peut être attribuée aux personnes vivant à domicile ou hébergées en établissement
 - Conditions d'ouverture du droit à la PCH :
 - Résider en France
 - Etre âgé de 20 à 60 ans (dérogation jusqu'à 75 ans si handicap déjà reconnu)
 - Satisfaire à des critères de handicap
 - Les aides apportées par la PCH :
 - L'aide humaine
 - Les aides techniques
 - Les aménagements de logement
 - Les aménagements de véhicule, et les surcoûts liés au transport
 - Les charges spécifiques ou exceptionnelles
 - Les conditions d'attribution à la PCH :
 - Evaluation des besoins par une équipe pluridisciplinaire
 - Plan personnalisé de compensation établi en accord avec la personne handicapée
 - Décision de la CDA :
 - Comprend un volet pour chacun des éléments de la PCH
 - Droit ouvert à compter du 1er jour du mois du dépôt de la demande

- Un revenu d'existence :
 - o Une AAH intégralement liée aux besoins de la vie quotidienne
 - o Un complément de ressource
 - o Une majoration pour la vie autonome pour la personne handicapée pouvant travailler
- L'Allocation Adulte Handicapé
- Conditions d'attribution de l'AAH :
 - o Handicap : Plus de 80%, ou de 50% à 80% si impossibilité de se procurer un emploi
 - o Age : de 20 ans à 60 ans
 - o Résidence : France
- Allocation différentielle versée par la CAF ou la MSA
- Affiliation gratuite et automatique au régime d'assurance maladie
- A SAVOIR
- Création d'une majoration pour la vie autonome pour les personnes pouvant travailler mais au chômage du fait du handicap. Elle a pour objectif d'alléger les charges d'un logement indépendant
- Instauration d'une garantie de ressources pour la personne handicapée ne pouvant travailler, composée de l'AAH et d'un complément de ressource

1.3. Placer la personne handicapée au centre des dispositifs qui la concerne

- 3 Cartes : Invalidité, priorité, stationnement
- Conditions d'attribution de la carte d'invalidité:
 - o Bénéficiaire de l'élément « aide humaine » de la PCH
 - o Percevoir l'APA ou la majoration tierce personne de la CPAM
 - o Avoir un taux d'incapacité égal à 80%
 - o Résider en France
- Une priorité d'accès aux places assises des transports en commun et aux établissements et manifestations
- Donne droit à des avantages tarifaires pour l'accompagnateur de la personne en cas de déplacements
- Un demi part supplémentaire sur l'imposition sur le revenu
- Dégrèvement possible de la taxe d'habitation
- Exonération éventuelle de la redevance TV
- Réduction supplémentaire pour les frais d'aide à domicile
- Exonération des cotisations patronales pour l'embauche d'une tierce personne

- Macaron GIC
- Procédure d'instruction des dossiers :
 - o Les dossiers doivent être déposés à la MDPH
 - o L'équipe pluridisciplinaire instruit les dossiers et
 - o Propose un plan personnalisé de compensation
 - o La CDA a 4 mois pour se prononcer
 - o Les décisions peuvent être révisées selon l'évolution d'une situation
 - o Une procédure de recours est prévue

2 La législation sociale

- Principes : Ticket modérateur, forfait journalier, CMU, CMUC, accord de transport, aides extralégales
- Les indemnités journalières et la pension d'invalidité
- L'ALD :
Liste des affections permettant une prise en charge à 100% par la CPAM
- Le forfait journalier :
18 euros/jour. Prise en charge éventuelle par les mutuelles
L'accident de travail entraîne automatiquement une prise en charge à 100% avec exonération du Forfait Journalier
- La CMU et CMUC :
La CMU concerne les personnes qui ne peuvent bénéficier du régime général (condition de ressources et de résidence).
La CMUC fait office de mutuelle (condition identique)
- Les indemnités journalières : Le droit est en fonction d'un nombre d'heures minimum effectué
 - Versées pendant 3 ans maximum
 - Représentent 50% du salaire journalier brut. Elles sont calculées sur les 3 mois précédents l'arrêt maladie et versées à compter du 4e jour. En cas d'accident de travail, elles représentent 60% puis 80% du salaire journalier
 - Elles ne sont pas soumises à l'impôt si elles sont en lien avec une ALD
 - Cas particulier pour les artisans, commerçants, professions libérales, fonctionnaires (congé longue maladie)...
 - Possibilité de complément de salaire par l'employeur

- La pension d'invalidité :
Prestation destinée à garantir à l'assuré social un revenu de remplacement. Elle compense une perte d'argent du fait de la réduction de la capacité de travail.
- Condition d'attribution:
 - Avoir moins de 60 ans
 - Justifier d'une réduction des 2 tiers au moins de la capacité de travail
 - Justifier de 800 heures de travail au cours des 12 derniers mois
 - Avoir son état de santé consolidé
 Elle est versée jusqu'à 60 ans et calculée par la CPAM selon les 10 meilleures années de travail et selon le taux d'invalidité attribué par le médecin conseil
- 3 catégories :
 - 1e : La personne peut travailler . 30% du salaire annuel moyen (SAM), maximum de 925,80 euros/mois
 - 2e : La personne peut travailler. 50% du SAM, maximum de 1543 euros/mois
 - 3e : La personne ne peut plus travailler et a une aide pour les actes de la vie quotidienne. 50% du SAM plus 1082,43 euros de majoration tierce personne
- La rente accident du travail :
La personne est consolidée suite à un accident de travail ou une maladie professionnelle mais n'a pas retrouvé ses capacités antérieures. Elle est déterminée selon une Incapacité Partielle Permanente IPP). Cette rente (ou capital) est calculée en fonction du taux d'incapacité et du salaire des 12 derniers mois

3 –La protection juridique des majeurs

La loi n°2007-308 du 5 mars 2007 portant réforme de la protection juridique des majeurs

- Augmentation croissante des mesures depuis 1970
- Modifications des régimes de protection juridique des majeurs
- Objectif : mettre au coeur du dispositif la protection de la personne elle même et non plus seulement son patrimoine
- Volonté du législateur: distinguer les mesures prises en raison de l'altération des facultés mentales ou corporelles de celles prises pour des raisons sociales de précarité et d'exclusion
- Entrée en vigueur le 01 janvier 2009
- Création de nouvelles mesures contractuelles, judiciaires et administratives

L'ouverture d'un régime de protection

- 3 mesures : Sauvegarde de justice, Curatelle, Tutelle
- Les démarches :
 - Une demande écrite de l'entourage ou d'un service social (via le procureur de la République)

- Un certificat médical

Le certificat médical devra être réitéré tous les 5 ans maximum (sauf cas graves) par un médecin inscrit sur une liste établie par le Procureur de la République. Le juge ne peut plus se saisir d'office

Le jugement

- Juridiction compétente : Tribunal d'instance du lieu du domicile de la personne à protéger
- La personne et son entourage peuvent être entendus
- Le jugement est notifié au requérant, à l'intéressé, et au Procureur de la République
- Le jugement est susceptible de recours

3.1 La sauvegarde de justice

- Mesure d'urgence
- Mesure provisoire, en attendant la tutelle ou la curatelle
- Ne peut excéder 1 an, renouvelable une fois
- Nomination d'un mandataire spécial
- Mesure souple laissant à la personne tous ses droits

3.2 La curatelle

- Permet d'assister, de conseiller, ou de contrôler continuellement la personne dont les capacités de discernement sont amoindries dans les actes importants de la vie civile
- Signature du curateur obligatoire dans les actes les plus importants
- Devoir d'associer et de faire participer la personne aux prises de décisions

3 types de curatelles: La curatelle simple, la curatelle aménagée, la curatelle renforcée

3.3 La tutelle

- Permet de représenter la personne d'une façon générale et continue dans tous les actes de la vie civile
- Inapacité générale avec perte du droit de vote
- Le tuteur prendra les décisions seul, ou avec l'autorisation du juge
- Il percevra et gèrera seul les ressources de la personne

3.4 Sauvegarde, curatelle, tutelle

- La loi du 5 mars 2005 conserve ces mesures
- Choix de la mesure la moins contraignante réaffirmée par la loi
- Possibilité pour le juge de moduler les différentes mesures
- Possibilité pour la personne de s'exprimer sur le régime ou le choix de la personne chargée de la mesure
- Le choix de la personne chargée de la mesure :
 - o Un membre de la famille (toujours privilégié)
 - o Une association tutélaire
 - o Un personne privée

Appellation commune : « Mandataire judiciaire à la protection des majeurs »

Inscription sur une liste établie par le Préfet et obligation de formation

Financement de la mesure : Par la personne selon ses ressources ou à défaut par la collectivité

3.5 Les nouvelles mesures de protection

- De nouvelles missions attribuées en matière de protection des personnes aux Conseils Généraux
- Plus de mises sous tutelle ou curatelle des personnes en difficultés socio-économiques
- Prise en charge dans le cadre de mesures contractuelles
- Mesures prononcées pour 5 ans maximum
- La mesure d'accompagnement social personnalisé (MAPS): A la charge du département. Objectif: Pallier aux difficultés financières pouvant mettre en danger les familles. Accompagnement social proposé sur une base contractuelle.
- La mesure d'accompagnement judiciaire (MAJ). Intervient en cas d'échec de la MAPS, sur signalement du Président du Conseil Général au juge des tutelles. Mesure d'accompagnement social contraignante
- Le mandat de protection future: Donne la possibilité à chacun d'organiser à l'avance sa future protection (contrat notarié)

4 L'accompagnement social

L'accompagnement sera différent du fait de l'évolution spécifique des maladies

4.1 Patients atteints de maladies neuromusculaires

- Consultation annuelle avec orientation possible vers l'assistante sociale qui prodiguera conseils et aide dans les démarches administratives
- Evolution longue: Accompagnement social dans le temps

- Insertion professionnelle: Bilan de compétence, Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH)
- Prestation de Compensation du Handicap (PCH): Aménagement du domicile, matériel adapté
- Dispositif CARSAT, fond social des mutuelles pour les patients de plus de 60 ans
- Liens avec les partenaires : AFM, MDPH, CPAM....
- Les motifs de sollicitations du service social en 2012 à Saint Etienne
 - o 62 % de dossiers administratifs: 31 % de dossiers PCH et 6 % de demandes d'AAH
 - o 27 % d'entretiens: 57 % de bilans sociaux et 44 % d'informations / droits
 - o 11 % de liaisons partenaires

4.2 Patients atteints de maladies neurodégénératives

- Consultation trimestrielle avec rencontre systématique de l'assistante sociale
- Evolution rapide.
 - o - Décalage dans le temps : Anticipation de l'équipe, cheminement du patient
 - o - Décalage avec les dispositifs sociaux
- Aspect professionnel: Pas de possibilité d'insertion professionnelle. Invalidité 2e ou 3e catégorie. Complément de salaire
- Prestation de Compensation du Handicap (PCH): Aides humaines, Aménagement du domicile, matériel adapté
- Liens avec les partenaires : ARSLA, MDPH, APF....

Impact psychologique et vécu de la participation à un essai clinique dans une maladie rare.

Anne WALLET

Objectifs de la présentation : Comprendre les enjeux psychiques liés à la participation à un essai clinique chez l'enfant, l'adolescent ou le jeune adulte. Saisir plus spécifiquement l'impact dans le cadre de la maladie rare (souvent incurable). S'appuyer sur les recherches menées.

Le travail présenté aujourd'hui porte sur l'impact psychologique et le vécu de la participation à un essai clinique.

Cette présentation est en deux parties : tout d'abord, nous intéressons au fait de **vivre avec une maladie dite rare, neurodégénérative et, actuellement, incurable** (en prenant le cas de l'ataxie de Friedreich) et en étudiant la particularité de l'apparition de cette maladie **au moment de l'adolescence**.

Dans la deuxième partie, notre intérêt se porte sur le **vécu de la participation à un essai clinique** : motivations et attentes des patients, vécu de l'essai en lui-même (hospitalisations, examens, prise de la molécule testée, existence d'un placebo...), de la rencontre avec les autres participants (aspect particulièrement intéressant en population adolescente et dans le cadre d'une maladie rare), mais aussi attente des résultats. Nous pourrions terminer en ouvrant une réflexion sur l'annonce des résultats. Comment penser cette annonce, c'est-à-dire s'interroger sur le contenu annoncé, la personne en charge de transmettre les résultats, les modalités etc.

1 Vivre avec une maladie neurodégénérative rare et, actuellement, incurable.

1.1 Cas de l'ataxie de Friedreich.

Décrite pour la première fois en 1881 par le neurologue allemand qui lui donnera son nom, l'ataxie de Friedreich est une maladie très sévère.

C'est une maladie **rare**, même s'il s'agit de la plus fréquente des ataxies héréditaires. Sa prévalence est estimée à un cas pour 50.000 naissances en Europe, soit 1.300 à 2.000 malades en France. Pour rappel, quelques chiffres : une maladie est qualifiée de rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2.000. A l'échelle française, cela équivaut à moins de 30.000 personnes par pathologie et, actuellement, on recense plus de 7.000 maladies rares et environ cinq nouvelles maladies rares sont décrites chaque mois dans la littérature médicale. Tout ceci

concerne donc plus de 3 millions de Français (soit environ 1 personne sur 20) et entre 25 et 30 millions d'Européens.

Ces chiffres indiquent que, prises globalement, ces maladies rares sont fréquentes. C'est d'ailleurs un paradoxe qui est repris par les associations de malades : « *Les maladies rares sont rares, mais les malades nombreux* ». Le symbole de l'Alliance Maladies Rares, la marguerite à vingt pétales, dont un diffère par sa couleur montre l'importante prévalence de ces maladies. On peut penser que cette fleur incarne aussi le sentiment d'appartenance de ces patients qui se reconnaissent autour d'une caractéristique commune de leur pathologie, celle d'être « rare », même si leurs tableaux cliniques sont différents.

Les pathologies rares ont été retenues comme l'une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique, ce qui a conduit à la mise en place de Plans nationaux maladies rares : le premier durant la période 2005-2008 et le second toujours en cours actuellement. Il comporte trois axes : renforcer la qualité de la prise en charge des patients, développer la recherche sur les maladies rares et amplifier la coopération européenne et internationale.

Enfin, le 28 ou 29 février de chaque année se déroule la Journée internationale des maladies rares. En 2013, c'était la 6ème.

L'ataxie de Friedreich est d'origine **génétique** (comme 80% des maladies rares), de transmission autosomique récessive. Cette pathologie se manifeste sur le plan clinique au moment de l'adolescence, 80% des cas apparaissant en effet avant l'âge de 20 ans.

Neurodégénérative, elle entraîne une dégradation progressive des fonctions motrices (cervelet et voies sensitives profondes). Les symptômes sont dits lentement évolutifs, ils commencent habituellement par des troubles de la marche et de l'équilibre, avec une instabilité en position debout, et des difficultés de coordination. La marche est en effet ébrieuse, avec des chutes fréquentes, l'écriture se dégrade et l'élocution et l'articulation sont généralement touchées (dysarthrie). Un nystagmus (mouvements involontaires des yeux) est parfois présent. La cardiomyopathie est fréquente, elle est asymptomatique au début. Une scoliose, un diabète ou une baisse de l'acuité visuelle ou auditive peuvent être associées.

Le handicap moteur est progressif et sévère. Il y a généralement une perte de la marche après 10 ans d'évolution. Mais il est important de retenir que l'évolution est très différente d'un patient à l'autre. L'espérance de vie moyenne serait réduite (autour de 35 à 50 ans), le décès pouvant intervenir à la suite de complications cardio-pulmonaires.

Sans atteinte intellectuelle, hormis quelques signes neuropsychologiques fins. Il n'y a pas de troubles neuropsychiatriques, ni de dépression plus fréquente (ce qui contraste avec d'autres pathologies neurologiques, comme la maladie de Parkinson).

Incurable. Il n'existe pas encore à ce jour de traitements qui permettent de guérir l'ataxie de Friedreich. La prise en charge comprend un suivi pluridisciplinaire : kinésithérapie, éventuellement orthophonie et ergothérapie. Le suivi psychologique est aussi recommandé.

1.2 ADOLESCENT ET « EN PLUS » MALADE

Il est unanimement reconnu que la maladie « grave » ou la maladie chronique entre en interférence avec le processus adolescent. Pour Epelbaum, « *la maladie va bouleverser, de façon plus ou moins grave, les processus maturatifs* ». Son apparition peut même être perçue de façon très péjorative : « *handicap supplémentaire, comme un boulet que l'adolescent traîne partout et tout le temps* ». L'arrivée de la maladie au moment de la puberté représente une « *cascade d'événements traumatiques difficiles à dépasser* ».

Ce serait même antinomique. Un « *coup double* », un traumatisme de plus sur celui que représente toute adolescence. C'est aussi l'idée développée par Alvin, pédiatre-médecin d'adolescents, quand il écrit que « *l'adolescent malade a généralement beaucoup plus à supporter que l'enfant plus jeune ou l'adulte dans la même situation* ».

L'étymologie d'adolescent provient de *adolescere*, « grandir » ou « grandir vers ». Au sens figuré, ce sont les débuts, l'époque du premier développement (de quelque chose). Les termes de maladie et de malade trouvent quant à eux leur origine dans le latin *male habitus*, « qui est en mauvais état ». Il s'agirait alors de grandir, de se développer, tout en étant dans un état dysfonctionnel. Plus spécifiquement, la maladie dégénérative est définie comme une maladie « *dans laquelle un ou plusieurs organes sont progressivement dégradés* » (avec tous les sens péjoratifs associés au terme « dégradé ») ou qui correspond à la « *destruction progressive d'un tissu* ». A travers ces étymologies et définitions, nous percevons bien toute la contradiction : comment intégrer au processus de croissance qu'est l'adolescence cette notion de dégradation de la maladie neurodégénérative ?

Ainsi, comment la problématique de l'entrée dans la maladie s'articule-t-elle avec le processus adolescent et, plus particulièrement, dans le cas de l'atteinte neurodégénérative ? En quoi la déclaration de la maladie évolutive vient-elle faire effraction dans les remaniements psychiques inhérents à cette période de la vie ? Enfin, en quoi le travail de la maladie entre-t-il en résonance avec celui de l'adolescence ?

L'**adolescence** est une période de développement marquée par des changements aux niveaux corporel, cognitif, identitaire et social.

L'atteinte du corps

Parce que la maladie touche le corps, ce corps en changement, elle vient mobiliser l'adolescent « *là où il se sentait déjà fragilisé* ».

Selon certains auteurs, la question de tout adolescent « suis-je normal(e) ? » renvoie aux processus pubertaires de sexualisation. Cette question de la croissance et de la puberté se poserait alors de façon plus insistante chez ces adolescents. Sur le plan fantasmatique, la survenue de la maladie au moment de la puberté pourrait être vécue comme une punition des pulsions agressives et/ou de la réactivation des désirs œdipiens. Le corps serait alors plus attaqué, déjà car « *c'est par lui que le malheur arrive* » et puis parce que l'adolescent se sentirait « *trahi* » par ce corps qui le lâche.

Les tentatives de suicide, les actes auto-agressifs et les épisodes dépressifs sévères avec une symptomatologie mettant en scène le corps sont plus fréquents dans cette population.

Autonomie et dépendance

Il y a une contradiction entre le message médical, restrictif, et le message social, orienté vers la prise d'autonomie : âge des choix, âge de tous les possibles, qui crée un décalage douloureux.

Elle est une « *étape importante dans la conquête de l'autonomie* », or cette période correspond souvent à une aggravation des limitations motrices et, pour certains jeunes, elle est synonyme du passage au fauteuil. La période de la perte de la marche est en effet caractérisée par de fortes angoisses et une instabilité physique et psychique (Gargiulo). Même si l'autonomie ne revêt pas qu'un aspect fonctionnel, il en est toutefois une part importante. Le fauteuil, souvent chargé de représentations sociales associées à la dépendance, est un signe extérieur fort de handicap.

Le paradoxe de l'autonomie-dépendance est aussi à entendre sur le plan psychique : alors qu'ils doivent se distancier des figures parentales à un niveau psychique, la réalité externe est inverse : ces jeunes ont souvent besoin d'être davantage aidés.

Les pairs

Les relations sociales avec les pairs ont une importance majeure. L'adolescent malade chronique serait pourtant plus souvent isolé avec moins d'activité sociale. A un âge où l'être humain souhaite être « pareil » et répondre aux attentes normatives de la société, la maladie vient inscrire une différence (une différence d'autant plus difficile qu'elle est subie et non choisie). Ce sentiment de solitude provoquée par la maladie pourrait être d'autant plus fort quand celle-ci est rare (très peu de personnes en connaissent même le nom). De plus, le regard des « autres », c'est-à-dire bien souvent le regard des pairs, si fréquemment évoqué par les adolescents, est particulièrement redouté lorsque le passage au fauteuil est envisagé. La crainte de la non-conformité trouve ici un objet pour se cristalliser.

Projection dans l'avenir

Les obligations ou restrictions liées à la maladie sont vécues « *comme des entraves aux projets d'avenir autonome* ». Chez l'adolescent porteur d'une maladie neurodégénérative, l'avenir est encore plus marqué par l'incertitude et l'inconnu de l'évolution ; et ni lui, ni aucun médecin, ne peut prévoir quel sera son état de santé et d'autonomie quelques années plus tard.

Période de deuil

Deuil de l'état d'enfant et de sa toute-puissance vient rencontrer en parallèle le deuil de l'état de bonne santé qu'implique la survenue d'une maladie. Le corps n'est plus invulnérable.

En outre, en raison de l'étiologie des maladies héréditaires, c'est également toute la question de la filiation qui est « *ici interrogée, sur un autre mode que celui des adolescences habituelles* ».

Comment le travail de la maladie prend-t-il forme en l'absence de traitement curatif : comment penser la maladie sans la guérison ? L'espoir de guérison est-il tout de même présent ?

1.3 Concept de qualité de vie liée à la santé

Historique et définition

Il s'agit d'un concept complexe et multidimensionnel, né dans les années 60-70 aux Etats-Unis et s'étant développé en France une vingtaine d'années après. Il est le symbole d'une approche plus humaine du malade. L'un des buts principaux est de mesurer l'impact d'une maladie, d'un handicap ou des interventions proposées (Benony). L'intérêt pour cette notion s'est considérablement accru au cours de la seconde moitié du XXe siècle (Auquier, Simeoni & Robitaille ; Dazord ; Debout), avec une multiplication du nombre de publications ces dernières années.

En 1994, l'OMS propose l'illustre définition de la qualité de vie : « *perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lesquels il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes. Il s'agit d'un large champ conceptuel, englobant de manière complexe la santé physique de la personne, son état psychologique, son niveau d'indépendance, ses relations sociales, ses croyances personnelles et sa relation avec les spécificités de son environnement.* »

Une autre définition est proposée par Lovatt (1992), il s'agit du « *niveau de bien-être et de satisfaction associé à la vie d'un individu et comment celle-ci est affectée par la maladie, les accidents et les traitements du point de vue du patient.* »

Toutefois, beaucoup d'auteurs relèvent que ce **concept est encore flou** dans la communauté scientifique et que sa définition ne fait pas consensus.

Outils de mesure

Ils sont abondants dans le domaine de la qualité de vie *liée à la santé* (ou « associée à la santé »), en raison de la diversité du concept, relié à plusieurs dimensions (santé physique, niveau d'autonomie, état émotionnel, vie sociale, aspects spirituels...) et aux bases théoriques différentes des chercheurs.

On parle davantage de profils de qualité de vie, plutôt que d'indices, en raison de la dimension plurifactorielle. Par ailleurs, si la qualité de vie ne se résume pas à la santé, cette approche est prépondérante et beaucoup d'outils y font référence dans leur dénomination. Il n'existe pas de norme dans le champ de la qualité de vie et ainsi chaque sujet serait son propre témoin (Dazard).

Ces outils se répartissent en **trois grandes catégories**, dont les deux premières sont les plus répandues : les *génériques*, qui s'appliquent aux personnes en bonne santé ou malades (et quelle que soit leur pathologie), et les *spécifiques* définis selon une maladie ou une atteinte particulière. Plus récemment, des auteurs ont ajouté une troisième catégorie, les *modulaires*. Ces outils réunissent dans leur construction à la fois des éléments génériques et des éléments spécifiques (Missotten).

Plusieurs revues de littérature internationale ou des méta-analyses ont été conduites selon les populations ciblées (âge, pathologie) et les études de validation et permettent d'argumenter le choix de ses outils.

1.4 La qualité de vie chez l'adolescent

Difficultés de l'évaluation

Il est difficile d'étudier la qualité de vie de l'adolescent (5 difficultés principales) :

- la question de l'âge : critère d'âge n'est pas clairement défini, terme « pédiatrique » peu précis ;
- les aspects conceptuels : suppose une connaissance des attentes et priorités des adolescents (prédominance du temps présent, relations avec les pairs, image de soi et capacité à se faire des amis)
- le statut de l'évaluateur : auto ou hétéro-évaluation. L'avis direct étant toujours à favoriser car il est unanimement montré que les résultats entre les parents et les enfants apparaissent peu

concordants et que les enfants et les adolescents, sains ou malades, expriment une meilleure qualité de vie que ne le font leurs parents. De plus, la vie sociale de l'adolescent n'est bien souvent pas connue des parents.

- la notion de confiance : certaines études montrent une certaine méfiance de la part de cette population envers les équipes soignantes.
- les **résultats paradoxaux obtenus dans cette population** : les adolescents obtiennent des scores de qualité de vie plus élevés quand ils sont dans un environnement moins favorable, constatent Dazord & Manificat (2004). La comparaison entre des adolescents malades somatiquement (porteur d'un handicap moteur congénital, d'une pathologie rénale ou hépatique, ou encore ayant subi une greffe) et des jeunes tout-venants montrent une plus grande satisfaction au niveau de la vie scolaire et de la relation aux adultes, avec un meilleur vécu des routines médicales chez ces jeunes patients. On note également moins d'insatisfaction relationnelle (conflits) et moins d'affects dépressifs exprimés. En revanche, l'insatisfaction s'exprime concernant le sport et/ou leur autonomie et le domaine somatique.

Ainsi, l'adolescent malade obtient quasiment toujours des résultats plus élevés aux mesures de qualité de vie que l'adolescent sain. De même, l'enfant sain rapporte de meilleurs scores que l'adolescent sain.

Ces chercheurs émettent une hypothèse : ces résultats contre-intuitifs seraient le **reflet des paradoxes liés à cette période de la vie et l'expression de la faculté des adolescents à exprimer une opposition**, une remise en question et un mécontentement envers l'existant. Les jeunes ayant une meilleure qualité de vie rapporteraient une satisfaction moindre, laissant penser que ce concept aurait un autre sens pour eux. En somme, **une qualité de vie plus basse à cet âge serait un signe de bonne santé psychique**. Les adolescents présentant une pathologie somatique lourde et rapportant une meilleure qualité de vie ne seraient alors pas dans le processus adolescent (deviendraient adultes trop tôt ou resteraient proches de l'enfance) : leur « *expression de l'opposition caractéristique de l'adolescence paraît inhibée* » concluent ces auteurs (Dazord & Manificat, 2004).

Retenons que l'étude de la qualité de vie de l'adolescent doit être guidée par la connaissance de ces caractéristiques et de ces biais. La population adolescente apparaît très spécifique dans ses priorités, ses enjeux et ses paradoxes. En somme, il convient de considérer l'adolescent dans sa globalité (âge, genre, situation sociale, contexte médical, etc.) afin de ne pas interpréter de façon erronée les scores obtenus.

Résultats chez les jeunes adultes (18-25) De tels résultats n'apparaissent pas en population adulte. Toutefois, les scores des jeunes adultes (18-25 ans) présentent une similitude « non-négligeable » avec ceux des adolescents (dans un contexte médical ou social).

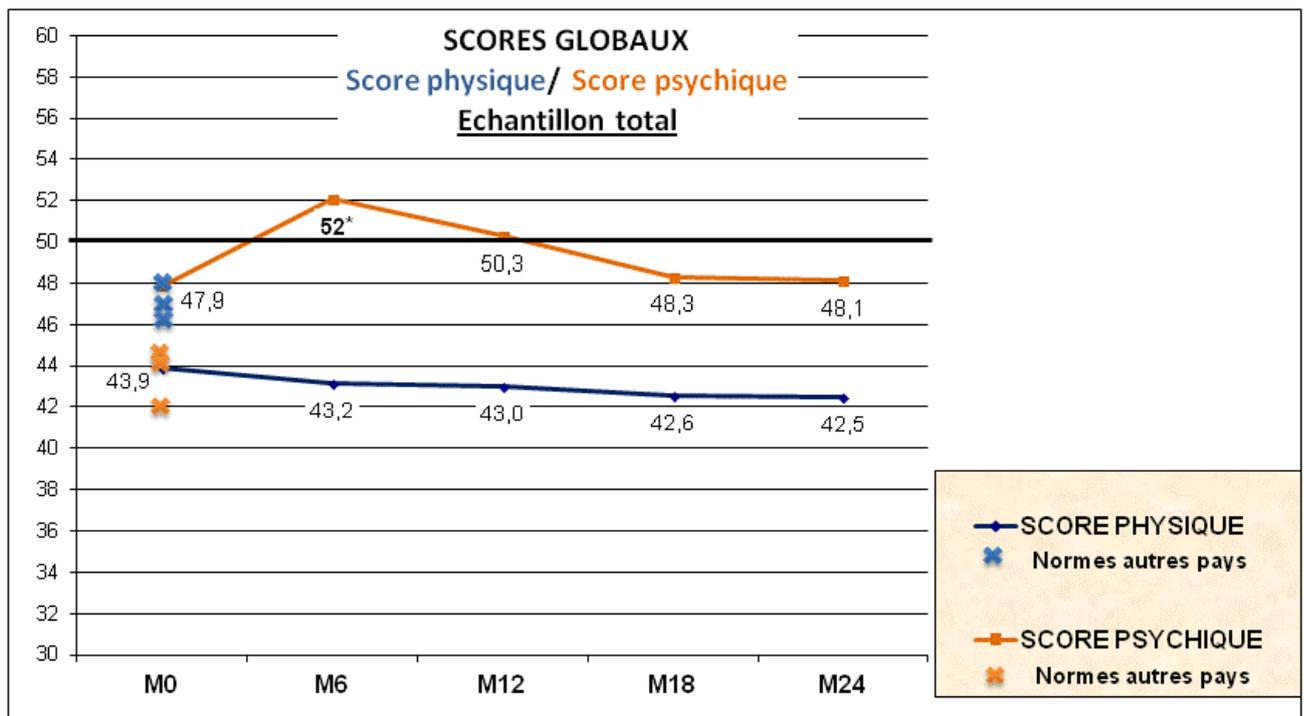
Effet du genre Un impact du genre retrouvé dans toutes les études. Les hommes obtiennent des scores supérieurs à ceux déclarés par les femmes.

Présentation de l'étude réalisée CHU Robert DEBRE, Paris. Service de Neurologie et Maladies Métaboliques.

Méthodologie : 28 patients, âgés de 14 à 25 ans, ont participé à un essai clinique qui comprend au total 40 malades et qui vise à tester une molécule à potentiel thérapeutique (la pioglitazone). Le protocole de cet essai (de phase III), contre placebo et en double aveugle, comprend de nombreux examens médicaux (évaluation neuromotrice, analyses de sang, examens cardiaque, ophtalmologique, etc.). L'échelle de Qualité de Vie (SF-36) a été proposée lors de l'entretien psychologique, réalisé à chaque hospitalisation, soit tous les 6 mois pendant deux ans.

Résultats : Aucune corrélation entre les scores globaux de la QdV physique (PCS) et psychique (MCS) de la SF-36 n'a été observée. La dimension physique de la qualité de vie est dégradée et tend à baisser, alors que la sphère psychique et émotionnelle apparaît plus préservée et stable.

Conclusion : Ces résultats suggère une absence de lien direct entre l'évolution des dimensions physiques et psychiques chez les jeunes avec une ataxie de Friedreich.



2 Etude sur le vécu de la participation à un essai clinique

2.1 Présentation de trois profils de patients, établis à la suite d'entretiens semi-directifs

Les entretiens sont semi-directifs (enregistrés) et réalisés à la sortie de l'essai (M24) avec le participant (systématique). Ce sont les mêmes patients que ceux de l'étude précédente. Un autre entretien pour le ou les parent(s) pour les mineurs et les majeurs accompagnés est proposé. Ils sont anonymisés et entièrement retranscrits.

La grille d'entretien comporte différents thèmes :

- Motivations (découverte de l'existence d'un essai, première réaction, attentes) ;
- Vécu de l'essai (prise du traitement testé, hospitalisations, carnets de suivi à compléter, bénéfices perçus, contraintes ressenties) ;
- Vécu du placebo (connaissance/compréhension, intuition sur le groupe d'appartenance, souhait de savoir ou non) ;
- Autres participants (informé ou non, sentiment a priori / vécu a posteriori)
- Vécu des entretiens psychologiques (malgré biais évident)
- Projection dans l'avenir.

Globalement, on observe :

- Un fort sentiment d'engagement et une très bonne observance : impact probable du caractère maladie rare (Seul 1 retrait sur 40) ;
- Des attentes importantes. « *Médicament* » est le terme souvent utilisé (alors que le clinicien par de « molécule testée »). Très peu de craintes sont exprimées.
- Peu de contraintes rapportées dans l'ensemble.
- Un suivi complet vécu comme rassurant (plutôt que contraignant). Sentiment que l'équipe soignante connaît la pathologie (à nouveau, le caractère maladie rare est important à considérer).
- Peu de préoccupations concernant le fait d'être inclus dans le groupe placebo ou le groupe traité (préoccupation davantage médicale et/ou parentale).

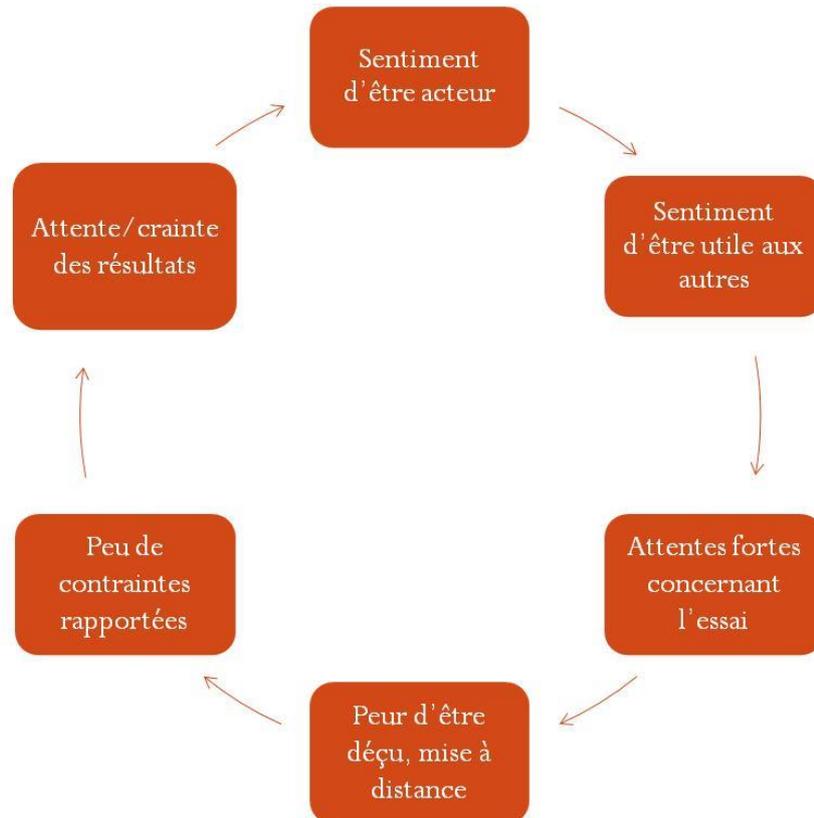
2.2 Analyse (partielle) des entretiens :

Différents facteurs semblent influencer le vécu de la participation à un essai clinique. Nous relevons que : (ces résultats étant encore partiels et en cours d'analyse)

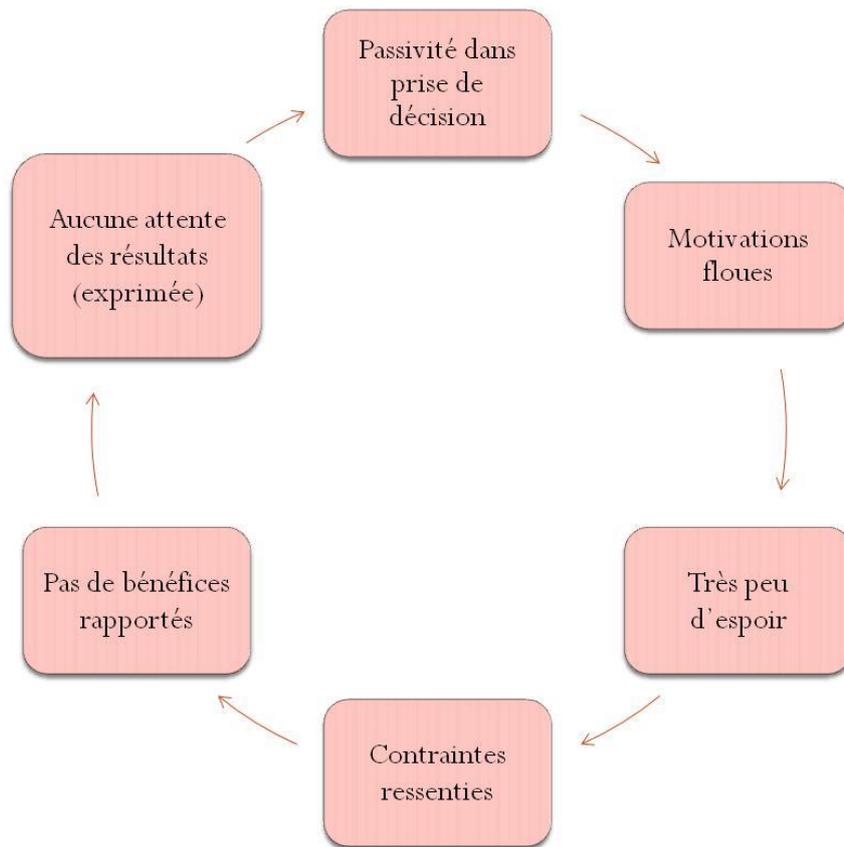
- Les attentes concernant les effets de la molécule testée diffèrent selon la durée écoulée entre le moment du diagnostic et le moment où ils ont appris qu'un essai était en cours.
- L'âge influence le niveau de compréhension de l'essai clinique et de ses enjeux.
- Le vécu de contraintes dues à l'essai est faible. L'essai étant vécu comme une chance (parallèle avec d'autres maladies rares pour lesquelles il n'y a pas d'essais en cours et aspect incurable de la maladie).

- Ressenti-satisfaction de l'essai/des hospitalisations n'est pas lié au sentiment de dégradation.
- Les projections dans l'avenir sont très hétérogènes, même si le vécu « au jour le jour » est fréquemment retrouvé (mais pas de groupe contrôle).

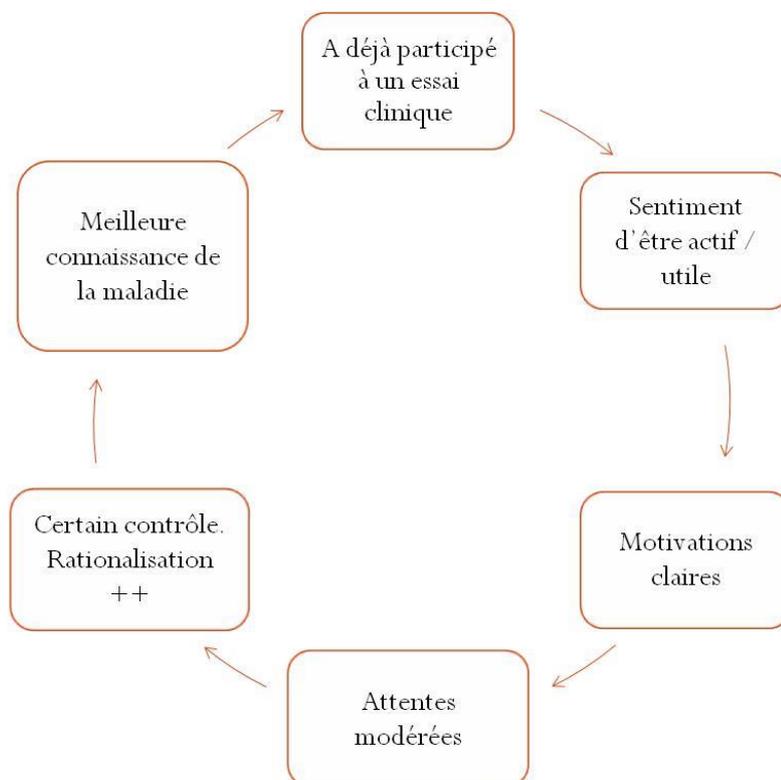
Pour terminer, nous présentons trois profils de participants (non-exhaustifs et ne prétendant pas représenter l'ensemble des jeunes rencontrés), mais qui ont pour but de montrer l'hétérogénéité des attentes et vécus exprimés par les participants.



Profil 1. Investissement important



Profil 2. Investissement pauvre



Profil 3. Investissement « rationnel »

En somme certains éléments déterminants dans le vécu de l'essai clinique ont été mis en évidence :

- l'implication dans la prise de décision !
- la perception de l'importance de sa participation (maladie rare) ;
- le délai entre le moment du diagnostic et celui de l'inclusion ;
- les attentes concernant la molécule testée ;

Par ailleurs, on observe que les mécanismes défensifs mis en place pour faire face aux enjeux de l'essai clinique sont assez semblables à ceux mobilisés dans l'ajustement à la maladie.

Conclusion : Le vécu de l'essai est meilleur s'il y a une adéquation entre les motivations du participant et la réalité de l'essai. En outre, ce vécu est très relié et/ou révélateur du rapport du patient à sa maladie.

- ➔ Il apparaît donc important d'explorer les motivations/attentes et le consentement du participant. Cette connaissance permettra au clinicien (médecins-investigateurs principalement, mais aussi psychologues) de pouvoir réajuster son discours afin de permettre au patient un choix éclairé. L'accompagnement et l'information dans un essai clinique pourraient être envisagés en plusieurs temps et non pas seulement en un moment unique, comme lors de l'entretien préalable (parallèle avec l'annonce de la maladie). Ces différents temps auraient l'avantage de suivre les mouvements du patient dans son rapport à la maladie et dans son investissement dans l'essai clinique.

SLA : Enjeux psychiques de la mort annoncée

Valérie Piloti, Psychologue
Professeur Jean Philippe Camdessanche,
Neurologue

1 Qu'est-ce que la Sclérose Latérale Amyotrophique ?

La sclérose latérale amyotrophique (SLA) est une maladie neurodégénérative qui concerne les motoneurons de la voie pyramidale avec pour conséquence l'installation rapidement progressive de déficits moteurs qui pourront concerner les membres, les muscles respiratoires, les muscles de la phonation et de la déglutition.

2 Le diktat du temps

Le délai diagnostique moyen d'une SLA est d'environ un an. La médiane de survie est de 36 mois avec des extrêmes de 6 mois à 15 ans. Le seul traitement disponible, le riluzole RILUTEK® permet de prolonger la survie de quelques mois.

2.1 Le diagnostic de la SLA :

Un séisme

Apprendre que l'on est atteint d'une maladie incurable est une annonce qui fait effraction dans le psychisme et comporte des effets traumatiques importants.

Un enseignement de Freud nous apprend que « notre inconscient est inaccessible à la représentation de sa propre mort ». C'est-à-dire que savoir que l'on est mortel est une connaissance intellectuelle mais qui n'est pas ressentie subjectivement. Nous vivons dans l'illusion d'immortalité, et c'est à cela que vient mettre fin le diagnostic d'une maladie grave, en nous confrontant de manière brutale à notre propre vulnérabilité.

Ainsi l'annonce diagnostique de la SLA fait trauma, et tous les patients ainsi que leurs aidants rapportent qu'il y a dans leur vie un avant et un après cette rencontre avec le médecin, cela même si certains se trouvent soulagés de « savoir enfin » ce dont ils souffrent.

C'est d'autant plus vrai pour la personne à qui on annonce une SLA, car elle n'a bien souvent pas anticipé la gravité de ce qu'on allait lui annoncer. *La surprise ajoute à l'effroi.* En effet le diagnostic de la SLA est parfois long, la personne atteinte ne s'est souvent d'abord pas inquiétée des premiers symptômes, de cette petite faiblesse à la

main, ou de ce pied qui traîne un peu, puis son parcours est fait de rencontres avec divers kinésithérapeutes, médecins traitants et rééducateurs, certains ont même subi une chirurgie avant d'être adressé à un neurologue. La plupart des gens ne connaissent pas cette maladie et ne s'attendent donc pas à son annonce.

La façon dont peut être vécue la vie avec cette maladie dépend de plusieurs facteurs et notamment de la structure psychique du patient, sa personnalité et son histoire, l'étayage familial et social dont il dispose et la façon dont eux-mêmes vont pouvoir s'organiser autour du malade et de la maladie. Dans les suites du diagnostic, et face à sa violence, on peut observer des mécanismes de déni, des mouvements dépressifs, voire des effondrements, ou encore de la sidération.

Une maladie qui laisse face au vide

La violence du diagnostic tient à son caractère d'annonce d'une maladie grave là où le patient n'a pas toujours soupçonné qu'il pouvait être atteint d'une telle chose. Mais aussi au fait que la médecine ne peut à l'heure actuelle ni expliquer les origines de la maladie ni proposer de traitement efficace.

Avec l'annonce de la maladie s'ajoute l'annonce d'une prise en charge palliative. Le seul médicament proposé, le Rilutek, ne servira qu'à ralentir l'évolution de la maladie, dans les meilleurs des cas à la stabiliser, mais ne permettra ni récupération ni guérison, « juste » quelques mois supplémentaires de survie.

Ainsi l'annonce diagnostique fait tomber la représentation d'une médecine savante, sachante, guérissante, en un mot toute puissante, mais laisse aussi le patient et son entourage dans un vide d'explication et de sens qui retentira dans bien des cas sur le vécu psychologique.

Il me semble également, que le fait que cette maladie soit neurologique ajoute aux difficultés à se représenter. Car ce qui est visible, palpable par le patient, ce qu'il « vit vraiment » dans son corps, ce sont les tremblements de ses muscles qu'il observe, les crampes qu'il ressent, c'est cette main qui un jour ne peut plus ouvrir la bouteille d'eau, soit des symptômes musculaires et squelettiques. De plus la disparition d'un neurone n'est pas une représentation simple à construire. Cela peut rendre parfois difficile le dialogue soignants-patients, qui peuvent avoir du mal à faire rencontrer leur représentation de la maladie.

Comme dans beaucoup de maladies graves, le patient et/ou son entourage vont tenter de lier les événements, mettre en sens le déclenchement de cette maladie voire le théoriser, ce qui ici va tenter de venir combler le vide laissé par l'absence de traitement efficace et d'explications sur les origines de la maladie.

Ainsi cette personne, qui raconte à quel point elle s'était surmenée au travail, avançant que la maladie était la réponse que lui faisait son corps au rythme qu'elle lui avait imposé pendant tant d'années.

Ceci constitue une étape importante, car elle permet au patient et à son entourage de s'approprier l'évènement. Attention donc à ne pas trop facilement considérer qu'il s'agisse de mécanismes de déni, et à respecter ce temps, en évitant de le court-circuiter en rationalisant les théories des malades.

La question du temps est évidemment un facteur essentiel, lorsque la maladie galope, le temps nécessaire à l'intégration psychique de l'annonce diagnostique, et aux deuils qu'impliquent l'enchaînement de la progression des handicaps peut cruellement manquer et laisser la personne dans un état de gel de la pensée ou dans un débordement majeur, avec angoisses paroxystiques.

2.2 La SLA : Une accumulation de handicaps

La SLA aboutit à une accumulation de handicaps successifs. C'est comme un escalier que le patient descend marche par marche sans beaucoup d'espoir de pouvoir faire demi-tour : Perte d'un emploi/place dans la société, perte de la marche, perte de la motricité des membres supérieurs, perte de la parole, perte de la possibilité de pouvoir s'alimenter par la bouche, perte de l'autonomie respiratoire, possibilités de troubles cognitifs frontaux.

2.3 Le temps compté

Le handicap entraîne par lui-même un changement du rapport au temps : le patient fait les choses plus lentement, son entourage doit se mettre à son rythme. Certains peuvent décrire cela comme agréable, permettant de mieux apprécier les choses, d'autres le vivent sur un mode plus persécutant.

La notion de mort vient bien sur également changer le rapport au temps. Désormais la vie s'écoulera sous le signe de l'incertitude et de la précarité. Les projets se font à plus court terme, des deuils (de devenir grand-mère un jour par exemple) peuvent s'amorcer, pour faire place le plus souvent à une vie vécue au jour le jour, en fonction du champ de possibles laissé par la maladie.

Car lorsque l'on est atteint de SLA, tout se passe comme si deux chronomètres se déclenchaient : celui du temps qui reste à vivre, et celui du temps à vivre avant la prochaine étape de handicap.

Ainsi l'atteinte par la maladie peut entraîner l'augmentation en flèche de l'appétence à vivre, en partie bien souvent pour lutter contre des affects dépressifs. Fêtes, réunions de famille et voyages sont organisés, chaque minute se met à compter.

Pour d'autres vivre dans ces conditions devient insupportable. L'investissement du temps présent est si compliqué que les patients se racontent au passé, la vie avant la maladie est idéalisée, les personnes évoquent ce qu'elles aimaient faire, qui « ils étaient » et à quel point ils étaient actifs (ce qui est souvent vrai !). Le deuil des

anciennes capacités fonctionnelles ne se fait pas, la diminution du champ des possibles est inacceptable, bien souvent en lien avec la question du regard de soi sur soi-même : vivre avec la SLA confronte à la vision de soi-même en tant que personne handicapée, de plus en plus dépendante des autres, avec tous les remaniements identitaires que cela implique.

3 Les atteintes narcissiques

L'image physique de soi bien portant, sa pudeur, le rôle identitaire familial, au travail, dans la vie sociale sont bousculés, confrontés aux représentations de la maladie, du handicap et de la mort.

Parfois la personne dit même ne pas se reconnaître, comme cette dame dont les muscles de la phonation sont touchés, et qui confie « lorsque je parle, j'entends une bête ». Tout le travail consiste là à ramener dans la communauté des humains une personne qui ne se sent plus y appartenir.

Peu souvent exprimée, cette maladie fait souvent vivre de la honte à ceux qui en sont atteint, comme le démontre H. Brocq dans la littérature. L'image et l'estime de soi sont en effet extrêmement attaqués dans ce contexte, et la personne atteinte doit souvent faire face à des situations jugées dégradantes, comme ce père qui s'effondre en racontant qu'il a dû demander à sa fille de 8 ans de porter le pack d'eau car il n'y arrivait pas.

Pour un autre patient un homme, c'est un homme debout. Depuis qu'il est malade et a des difficultés à marcher, Mr X a refusé de sortir de chez lui. Sa seule excursion depuis 3 ans est la consultation trimestrielle au centre SLA, sinon il passe ses journées, assis sur une des chaises de la cuisine, d'où il peut surveiller l'entrée et les allers et venues des membres de sa famille. Sur cette chaise finalement il se sent conserver la position de patriarche régnant sur sa famille, position qui fait une grande partie de son identité et qu'il a su réaménager ainsi.

3.1 Le vécu psychologique : entre perte et maîtrise

Revue de la littérature : vécu psychologique du malade SLA

La littérature amène des chiffres qui peuvent surprendre, puisque plusieurs études montrent des taux de dépression bas, voire pour une étude inférieur à la population générale (Atassi et al.)

Il est démontré que le fait d'être atteint de SLA n'entraîne pas automatiquement un état dépressif grave, de même que le taux de dépression n'est pas corrélé à l'échelle d'évaluation du handicap (ALSFRS), démontrant ainsi que l'installation et l'aggravation du handicap n'est pas non plus un facteur déterminant des états dépressifs chez le patient SLA. (Grehl et al. ; O'Doherty et al. ; Felgoise et al.)

Ceci a pu faire dire à un auteur que les patients SLA présentaient un « bien être paradoxal » (Grehl et al.)

De la même manière, une étude sur les patients SLA à un stade évolué de la maladie montre qu'il n'y a pas d'augmentation des symptômes dépressifs à l'approche de la mort chez ces malades. Les auteurs de cette étude n'ont pas réussi à identifier de facteurs protecteurs (c'est-à-dire préventif des états dépressifs) dans ce contexte (Rabkin et al.).

Ceci est confirmé dans une autre étude (Vignola et al.), qui montre que l'anxiété chez le patient SLA est significativement supérieure durant la phase diagnostique comparée à la phase de suivi.

Attention toutefois à plusieurs biais. Dans l'une des études, un tiers des patients de la cohorte bénéficiait d'un traitement antidépresseur pour traiter troubles du sommeil, hyper-sialorrhée ou dépression (Atassi et al.)

De même deux études mettent en garde sur l'évaluation des tableaux dépressifs eux-mêmes, démontrant que même lorsque le diagnostic psychiatrique de dépression ne peut pas être posé, on observe chez le patient des mouvements dépressifs transitoires et des phases de désespoir (Rabkin et al.) Selon l'auteur il convient ainsi d'être plus fin quant à l'évaluation de la dépression chez le patient SLA.

Dans le même sens un autre article présente que si la dépression, l'anxiété et le désespoir sont souvent évalués dans les études sur le vécu psychologique des malades SLA, on oublie d'autres symptômes cliniques. Cette étude démontre ainsi que les tableaux cliniques des patients SLA sont comparables dans 68% des cas aux tableaux présentés par les patients d'hôpital de jour psychiatriques avec présence de troubles obsessionnels du comportement, troubles de l'attention, etc. et que peut être on passe à côté de la véritable souffrance psychologique du patient en étant trop centré sur quelques symptômes (Felgoise et al.)

Troubles cognitifs et SLA

En fonction des outils utilisés, des troubles cognitifs seront objectivés chez de nombreux patients SLA, jusqu'à 70% dans certaines séries. En cas de SLA sporadique, ces troubles cognitifs pourront aller de quelques troubles frontaux sous-corticaux à des troubles importants souscrivant aux critères de démence fronto-temporale (DFT). En cas de SLA génétiquement déterminée, une DFT pourra être associée en cas de mutation TARDBP-TDP43 ou C90RF72. L'existence de troubles cognitifs plus ou moins sévères ne sera pas sans conséquence sur l'adhérence au traitement et les décisions éthiques qui ne manqueront pas de survenir tout au long de la prise en charge de la maladie.

La confrontation à la perte

Ce que l'on observe sous un aspect plus clinique, est que dans les premiers temps après le diagnostic il n'est pas rare que les patients modifient leur régime alimentaire, répètent chez eux, les exercices appris chez le kinésithérapeute, voire font davantage de sport comme autant de tentatives retrouver de la maîtrise sur ce corps qui se dérobe. Car c'est bien à cela, et sous tous ces aspects que la SLA confronte : *la perte incontrôlée.*

Régulièrement j'entends des patients me dire combien ils regrettent ne pas avoir été atteint d'un cancer, « au moins je pourrai encore conduire », « au moins je pourrai me battre, on pourrait me donner un traitement ».

La perte peut être subie, certaines personnes s'abandonnant totalement à l'état de dépendance, d'autres vont tenter par tous les moyens de maintenir une certaine maîtrise sur leur vie, comme nous l'avons déjà évoqué avec le régime alimentaire ou les exercices. Cela pourra également passer par exemple par le maintien à domicile coûte que coûte, comme ce patient tétraplégique et sous VNI 24h sur 24, qui a refusé d'aller vivre chez sa mère malgré tous les encouragements de sa famille, pour habiter un appartement adapté avec présence jour et nuit d'auxiliaires de vie.

Cela pourra également consister à consulter d'autres praticiens de diverses « médecines », ou exercer un contrôle sur l'entourage, parfois tyrannique avec des demandes de plus en plus exigeantes et incessantes, comme autant de marques de la difficulté à tolérer le manque, comme cette patiente qui avant que l'on ne débute l'entretien, m'a fait plusieurs fois déplacer de quelques millimètres sa lampe de chevet.

Je voudrais ici rappeler, et ces exemples le montrent déjà bien, que le contrôle exercé sur sa vie n'est pas directement corrélé au degré de handicap, pour preuve cette mère, tétraplégique et privée de parole, ne communiquant qu'avec le clignement de ses paupières, et qui continuait de décider de tout dans sa maisonnée.

Par ailleurs il paraît important de rappeler que certaines des personnes atteintes par cette maladie ont véritablement pu en faire quelque chose. La personne dont je vous parlais plus haut, qui attribuait sa maladie à son rythme de travail effréné, a pu à un moment donné me dire que la maladie lui avait permis de savourer la vie autrement, de ne plus être dans une course à la performance et à la réussite, au profit de quelque chose de plus simple qu'elle savait enfin apprécier. Une autre patiente me racontera que la maladie lui aura permis de réaliser à quel point elle était aimée dans sa famille, et à quel point cela changeait toute sa façon de voir la vie au sein de celle-ci. *Le champ des possibles peut ainsi s'ouvrir, et non pas uniquement se restreindre, à d'autres possibles jusque-là inenvisagés.*

4 Le fardeau des proches

La SLA engage les aidants de proximité ou care-givers des anglo-saxons de façon très importante. Si la possibilité de troubles anxieux ou dépressifs existe tant chez les patients que chez les aidants, ils sont rarement sévères. Dans un travail personnel analysant 43 dyades patient/aidant, le fardeau estimé par l'échelle de Zarit était fort dans 5% des cas, modéré dans 17% des cas, léger dans 36% des cas et faible ou nul pour les 42% restant. Un fardeau plus élevé était corrélé au sexe féminin du patient, à l'existence de troubles bulbaires, d'une dépression, de troubles anxieux, d'un coping centré sur les émotions, d'une fatigue, d'une dépendance fonctionnelle importante, d'une faible qualité de vie alléguée par le patient.

Le rôle de l'entourage est évidemment crucial et notamment au fur et à mesure que le handicap augmente.

Ils sont également sollicités dans des changements de rôles et de position vis-à-vis de la personne malade. Des enfants peuvent se mettre à doucher leur père, le mari se met à donner à manger à son épouse, en surveillant qu'elle avale correctement.

Ce nouveau mode de relation a des retentissements psychiques. On trouve dans la littérature plusieurs études à ce sujet qui sont parfois contradictoires.

Ainsi trois études (Goldstein et al ; Hecht et al. ; Gauthier et al.) montrent une corrélation entre la dépression ou niveau de détresse de l'aidant et le degré de handicap du patient.

Mais deux autres études (Vignola et al ; Goldstein et al.) montrent que l'anxiété des aidants est plutôt stable tout au long de l'évolution de la maladie, et ce bien que le fardeau augmente.

Et enfin une dernière étude (Le coco et al.) montre, elle, qu'il n'y a pas de corrélation entre dépression ou détresse de l'aidant et degré de handicap du patient.

Les données pour l'instant sur le vécu de l'aidant sont donc assez divergentes, et il n'y a pas dans la littérature d'hypothèse explicative quant à cela pour le moment.

La vie psychique de l'entourage peut être faite de divers mouvements et affects. Le handicap pose la problématique de la non-différenciation : le malade a besoin pour vivre et pour exister d'un autre, qui devient son prolongement physique et parfois psychique.

Anzieu a décrit le concept de « peau commune » pour expliquer la capacité de la mère à interpréter les besoins de son tout petit : c'est grâce à cette peau commune, cet espace d'indifférenciation qu'elle en est capable. On retrouve de tels mécanismes dans les couples aidant-patient SLA, caractérisé dans le discours de l'aidant par le « on » qui remplace le « il » ou « elle ».

De manière assez typique, un époux peut répondre « on a eu mal au ventre » au médecin qui demande à Madame comment se sont passées les dernières semaines. La relation de couple peut revêtir un caractère symbiotique important, dont la fonction est de sécuriser le patient dans son rapport au monde devenu angoissant.

Il permet la satisfaction des besoins, le contrôle sur l'environnement, mais est également un témoin de ce qu'était la personne avant la déclaration de la maladie, et de son évolution. C'est sans doute pourquoi on voit régulièrement des patients se tourner vers leur accompagnant pour les aider à répondre aux questions du médecin sur les gestes encore possibles ou difficiles, voire des choses plus intimes.

Il ne reste pas moins que la charge est lourde pour l'aidant, et qu'il est important que le psychologue et l'équipe soignante puisse réserver un espace de parole pour celui-ci également. Il pourra alors déposer sa propre lassitude, sa colère vis-à-vis d'un malade difficile à satisfaire lorsque celui-ci est devenu exigeant, son impuissance face à l'évolution de la maladie ou à la dépression de son conjoint, ou confier avoir parfois envie que tout s'arrête malgré la culpabilité que peut faire ressentir de telles pensées (une des études précitées a mis en valeur que ce qui aidait l'aidant à tenir était l'idée que tout cela avait une fin prochaine)

Ce sont des mouvements auxquels n'échappent pas les soignants

5 Les soignants

La SLA met les soignants en échec. Quel que soit le rôle précis imaginé par le soignant quand il s'est engagé dans sa profession, il tourne dans la majorité des cas autour d'une aide portée au malade et destinée à offrir soulagement ou guérison. Dans la SLA, ce projet est mis à mal tous les jours avec l'installation de nouveaux handicaps et une perte d'autonomie chaque fois plus grande. Ces possibilités d'échecs inéluctables doivent être connues des soignants pour que ceux-ci ne se détruisent pas dans le quotidien de leur prise en charge et aussi pour positionner leurs soins au plus juste face à un patient dont les possibilités déclineront toujours un peu plus.

Prise en charge d'emblée palliative, la qualité de la relation soignant-soigné est primordiale ne serait-ce que parce que cette prise en charge va être essentiellement faite de propositions (pour pallier l'installation du handicap...) Or c'est la relation de confiance qui va permettre que ces dernières puissent être faites de la manière la plus adaptée possible, en respectant les défenses, en choisissant le moment le plus adapté, etc...

La position empathique du soignant n'est pas aisée à adopter face à la SLA, tant il est compliqué de s'imaginer à la place de l'autre sans se sentir débordé par les souffrances qu'imposent la maladie. Elle peut générer le collage ou le rejet. De ce fait il peut être extrêmement compliqué de se mettre en position d'accueillir les émotions du patient et de sa famille, au profit d'une consultation objectivante.

L'accompagnement des équipes et l'institutionnalisation d'espaces de parole paraissent dans ce contexte extrêmement important.