

## II- 5- Autres maladies et maladies rares

- **Maladies relevant de la neurochirurgie**

Laroussinie, F. (2000). *Tête en l'air : enfants de neurochirurgie*. Paris : Basch.

L'auteur, institutrice, crée l'école du service de neurochirurgie de l'hôpital Necker-Enfants malades à la suite du décès de sa fille. Dans cet hôpital une consultation multidisciplinaire a été mise en place qui regroupe les médecins, enseignants, psychologues... Récit de son histoire avec sa fille et de son combat pour ces enfants hospitalisés.

- **Insuffisance rénale**

Blanquet, B., et Cintas, M. (2013, septembre). L'immobilisation de l'adolescent hospitalisé et le processus tourbillonnaire. *Bulletin de psychologie*, 527, 399-305.

À partir d'une expérience hospitalière en service de dialyse pédiatrique, auprès d'une quinzaine d'adolescents, les auteures examinent les effets de leur immobilisation corporelle lors de cette période. Elles décrivent un processus tourbillonnaire au service du travail psychique nécessaire à l'adolescence et mettent en lumière trois fonctions essentielles à l'accompagnement de l'adolescent malade : fonction auto-calmante, fonction de reprise des vécus de passivation et fonction de portance psychique.

Jean-Dit-Panel, R. (2014, novembre). Dialyse péritonéale et hospitalisations lors de l'entrée dans l'adolescence : À propos d'Ella. *Enfances et psy*, 62, 180-188.

L'entrée dans l'adolescence peut s'avérer particulièrement éprouvante pour une jeune fille de 11 ans qui a subi des traitements médicaux suite à une insuffisance rénale. Cet article rend compte du suivi d'Ella adressée au psychologue pour des difficultés d'observance et de comportement. Ses dessins d'elle-même, une souris à la queue cathéter dans le ventre, et de sa famille, sur lequel elle ne figure pas, sont discutés.

Riazuelo, H. (2012, mars). Un adolescent entre deux machines : Entre hémodialyseur et ordinateur. *Adolescence*, 79, 199-215.

Être atteint d'une insuffisance rénale est une confrontation traumatique à une technique lourde, la dialyse. Le patient se sent vulnérable physiquement et est sans cesse confronté à la mort. Qu'en est-il lorsqu'un adolescent souffre de maladie chronique ? Présentation d'un cas clinique, la relation d'un patient (adolescent) avec l'ordinateur.

- **Maladies rares (généralités)**

Boucand, M.-H. (2018). Une approche éthique des maladies rares : Enjeux de reconnaissance et de compétence. Toulouse : Érès.

Les maladies rares regroupent des maladies très différentes : physiques, mentales, sensorielles, visibles ou non, souvent évolutives, instaurant parfois un handicap définitif. La grande majorité d'entre elles est d'origine génétique. L'objectif de cet ouvrage est à la fois scientifique et éthique. L'auteur veut montrer ce qu'est dans la réalité un « malade rare ». Il a travaillé à partir de seize entretiens avec des malades adultes ou des parents d'enfants atteints par une maladie rare d'origine génétique. La grande question de la reconnaissance traverse cet ouvrage.

Le vécu d'une maladie rare génétique ; Spécificité des maladies rares génétiques ; Climat de tension avec le corps médical ; La génétique et les maladies rares ; Debout malgré la maladie.

Kalbermatten, C. de. (2018, septembre). Former, informer, sensibiliser : une évidente nécessité face aux maladies rares. *Revue suisse de pédagogie spécialisée*, 3, 27-32.

Dans le domaine complexe et atypique des maladies rares, des formations adéquates permettent à tous les protagonistes d'agir sur leurs compétences en santé en améliorant les prises en charge, en favorisant l'autonomisation des patients et en renforçant les proches dans leur rôle d'aidant.

Conjuguées à une coordination efficace et à une utilisation plus appropriée des ressources existantes, elles génèrent des répercussions positives à la fois sur le plan humain, sanitaire et financier.

Vivre avec une maladie rare en France : Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches (aidants familiaux/proches aidants). (2020, décembre).

*Les Cahiers d'Orphanet*, 1-78.

Les maladies rares sont celles qui touchent un nombre restreint de personnes et posent des problèmes spécifiques liés à cette rareté. Les personnes en situation de handicap peuvent bénéficier d'aides financières et humaines. Ces aides sont listées et décrites dans ce document. Prise en charge des soins ; Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares ; Scolarisation ; Insertion professionnelle ; Aides et prestations pour les proches ; Information des personnes via Internet ; Législation, réglementation, documents administratifs.

- **Drépanocytose (Greffe)**

Autume, C. d'. (2014, décembre). « Le sang de mon frère ». Expérience de la greffe intrafamiliale à travers dessins et discours d'enfants drépanocytaires. *La Psychiatrie de l'enfant*, 57(2), 355-396.

La drépanocytose, maladie génétique, peut désormais être traitée et guérie par une allogreffe intrafamiliale de Cellules souches hématopoïétiques (CSH). Cette greffe a fait ses preuves sur le plan médical et est de plus en plus utilisée, notamment chez les jeunes enfants. Elle leur donne le statut de chimère biologique grâce à la moelle osseuse d'un frère ou d'une sœur. Comment vivent-ils alors cette expérience médicale lourde et ses conséquences sur le plan psychologique ? Cette étude prospective a permis de décrire le vécu de la greffe chez trois enfants drépanocytaires âgés de 5 à 7 ans sur une durée d'un an par une méthodologie qualitative à partir des dessins et du discours des enfants. Ces enfants sont confrontés à des modifications de la perception d'eux-mêmes et de la représentation du temps entre rupture et continuité. Face à cette épreuve, on observe une oscillation entre un besoin de maîtrise et au contraire de passivité. La greffe va mettre à mal les enveloppes psychiques et leurs qualités. De plus, une problématique du don et de la dette va émerger. En effet, la greffe entraîne un bouleversement dans la construction de leur personnalité, avec une réminiscence de processus archaïques. La représentation du changement pour ces enfants et le sentiment de guérison qui en découle sont complexes, et impliquent un véritable travail de deuil de la maladie qui s'avère long et douloureux. Il s'agit d'une période de vulnérabilité pour l'enfant qui nécessite un accompagnement psychologique.

Buc-Caron, M.-H., Bonnet, D., et Galacteros, F. (2018). *Quand l'hérédité bouscule la famille : Enfants drépanocytaires les parents témoignent*. Paris : L'Harmattan.

La maladie génétique, la drépanocytose liée à une mutation de l'hémoglobine, est fréquente. Même avec les progrès des soins, une incertitude pronostique persiste. Cet ouvrage donne la parole aux familles confrontées à cette maladie et à ses complications. Les parents disent le traumatisme majeur lors de l'annonce de la maladie, leurs interrogations sur la transmission, leur sentiment de culpabilité. Ils évoquent le bouleversement de leur vie familiale. Cette étude porte sur les enfants soignés en Ile-de-France dont les parents sont nés aux Antilles ou en Afrique subsaharienne et qui sont arrivés en France à l'âge adulte.

Gernet, S., Mestre, C., et Runel-Belliard, C. (2011, novembre). Représentations émotionnelles de la maladie chez 22 enfants drépanocytaires. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 59(7), 404-410.

Le retentissement émotionnel et psychologique des maladies chroniques chez les enfants est important. Cette étude se propose d'explorer de façon quantitative et qualitative les représentations émotionnelles d'enfants drépanocytaires suivis au CHU de Bordeaux. Le retentissement émotionnel et thymique chez les enfants drépanocytaires interrogés est important. Ce retentissement est largement sous-estimé par les parents. D'un point de vue qualitatif, parallèlement aux thématiques dépressives, le retentissement social et le flou des représentations associées à la maladie sont au premier plan. Les difficultés émotionnelles et thymiques des enfants drépanocytaires ne sont pas rares et sont souvent sous-estimées. Elles doivent être dépistées et prises en charge. Les ressources de soutien psychologique et d'éducation thérapeutique sont nécessaires à l'amélioration du vécu de la drépanocytose, première maladie génétique en France.

Josset-Raffet, É., Yi, M.K., et Benkerrou, M. (2016, mars). La trajectoire corporelle et psychique de la douleur chez l'enfant atteint de drépanocytose. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 64(2), 131-138.

La drépanocytose, maladie génétique la plus répandue au monde, se manifeste principalement par des douleurs intenses et imprévisibles. Ces crises de douleurs nécessitent parfois une prise en charge hospitalière médicale et psychique. Au cours des crises douloureuses, l'enfant est plongé dans un état de détresse qui le confronte à des angoisses massives. La douleur, bien qu'elle puisse être déstructurante, va faire l'objet d'un traitement intrapsychique que la prise en charge psychologique soutient. Elle effectue une trajectoire entre l'enfant et son entourage, qui par contagion et identification, peut à son tour se sentir menacé et sidéré. Les crises drépanocytaires, émaillant la vie des patients dès le plus jeune âge, sont tout à la fois effractantes et constitutives de leur « sentiment d'être ». Il arrive ainsi que sans cesser de souligner la difficulté d'exister du sujet, la crise douloureuse signe parfois le mouvement et l'expression de sa subjectivité.

Pradere, J., Drain, É., Taieb, O., Dutray, B., Champion, M., Bonnet, D. ...Moro, M.-R. (2008, mars). Le travail de guérison d'une maladie chronique de l'enfant : enjeux, processus et vulnérabilités. *La Psychiatrie de l'enfant*, 51(1), 73-124.

Cette étude a été conduite dans différents hôpitaux de la région parisienne et de province sous forme d'entretiens avec les patients et leur famille, au moins un an après la greffe et en se référant à plusieurs théories relevant simultanément de la psychiatrie, de la psychopathologie et de l'anthropologie. La greffe de moelle osseuse effectuée pour guérir l'enfant atteint de drépanocytose est un acte complexe qui se définit par quatre dimensions : somatique, psychologique, culturelle et sociale. Cette recherche se base sur l'hypothèse qu'il ne peut y avoir de vraie guérison que si ces quatre dimensions sont considérées en même temps et intégrées les unes avec les autres.

Ruffie, S., Cholley Gomez, M., Villoing, G., Ferez, S., Boucher, N., et Fougeyrollas, P. (2021, avril). Penser les effets du désavantage social liés à la maladie chronique : enjeux épistémologiques d'un projet transdisciplinaire sur des jeunes drépanocytaires en Guadeloupe. *Alter. European Journal of Disability Research. Revue européenne de recherche sur le handicap* 15(2), 177-189.

Cet article présente les enjeux épistémologiques liés à la mise en place et à l'exploitation de données produites dans le cadre d'un projet transdisciplinaire sur de jeunes drépanocytaires en Guadeloupe. Le recours au modèle théorique du MDH-PPH vise à appréhender les interactions réciproques entre effets biomédicaux de la pathologie et habitudes de vie, en rompant avec les lectures médicales du handicap. Fondé sur une approche inclusive, ce modèle considère les facteurs individuels en interaction avec l'environnement physique et social dans l'étude de la réalisation d'activités courantes et rôles sociaux. La réflexion sur la transdisciplinarité qui en découle porte sur l'opérationnalisation du protocole d'enquête et sur les modalités de traitement des données de recherche. Comment éviter la dispersion ou la simple coexistence de ces dernières ? En contribuant à leur intégration, le MDH-PPH offre un cadre susceptible de favoriser les applications et retombées pour les patients. La démarche transdisciplinaire vise donc ici des retombées sociétales et inclusive des jeunes drépanocytaires dans toutes les sphères de leur vie sociale, et questionne les fondements épistémologiques d'une étude transdisciplinaire de la drépanocytose privilégiant une approche socio-anthropologique. [Résumé d'auteur]

- **Mucoviscidose**

Challan Belval, A., et Banovic, I. (2018, février). Évaluation de la qualité de vie des parents d'enfants atteints de mucoviscidose. *Le Journal des psychologues*, 354, 59-63.

Les maladies chroniques telles que la mucoviscidose bouleversent le fonctionnement familial et affectent la qualité de vie des parents vivant au quotidien avec des enfants malades. Il est aujourd'hui difficile de mesurer cet impact, faute d'outils appropriés. Sont examinés ici les différents critères d'évaluation ainsi que l'élaboration d'une « échelle de qualité de vie » afin d'aider les équipes soignantes à identifier les difficultés des « aidants naturels » que sont les parents.

Méro, S. (2008, mars). Parcours dans la mucoviscidose. *Enfances et psy*, 38, 97-108.

La mucoviscidose, maladie génétique grave, provoque lors de l'annonce du diagnostic un traumatisme dans la vie des patients et de leur famille. Chacun s'y confronte de façon différente. Le cas de Melissa, jeune fille de 19 ans, en est une illustration qui permet aussi de questionner la façon dont les soignants peuvent accompagner ce parcours singulier.

Travert, G. (2020). *La mucoviscidose : histoire d'une aventure médicale et humaine*. Paris : L'Harmattan.

Histoire de la mucoviscidose. La conscience populaire de la mucoviscidose remonte au Moyen Âge. Décrite comme une pathologie à part entière à la veille de la seconde guerre mondiale, cette maladie génétique, la plus fréquente dans les populations d'origine européenne, est passée très lentement du statut de fatalité mortelle dès la petite enfance à celui de maladie chronique grave et complexe à l'âge adulte. Grâce aux progrès de la médecine, des sciences et de nos sociétés, l'espoir des malades et des familles continue de progresser sur des bases scientifiques et réalistes. Cet ouvrage aide à comprendre ce qu'est la mucoviscidose, ses représentations et les progrès thérapeutiques en cours.

Torterat, F., Ferez, S., Issanchou, D., et Silvestri, L. (2021, mai). Récits de soi de jeunes vivant avec la mucoviscidose. *La Nouvelle revue. Éducation et société inclusives* 2(89-90), 65-87.

Cette contribution est basée sur les résultats d'une étude des obstacles et facilitateurs à la socialisation des adolescents et jeunes adultes vivant avec la mucoviscidose. Plutôt que présenter de façon générale ces résultats, elle se focalise sur un aspect spécifique, l'analyse des différentes configurations discursives du récit de soi et du rapport singulier aux représentations des autres et de l'institution de jeunes vivant avec la mucoviscidose. Les discours recueillis manifestent plusieurs formes d'engagement social avec la maladie, notamment le désir de s'adapter à l'entourage social et de dépasser le ressassement du handicap. Même si la vie sociale s'organise plus ou moins en prise avec un suivi thérapeutique, et si elle est alourdie par un contexte éducatif encore peu adapté, les expériences propres de ces jeunes les conduisent à s'extraire de la bipartition malade/non malade pour inventer des affinités entre pairs avec la maladie.

- **Maladies neuromusculaires**

Frischmann, M., Gargiulo, M., Réveillere, C., et Mazet, P. (dir.) (2008, mars). Aspects psychologiques et psychopathologiques dans les maladies neuromusculaires.

[Dossier]. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 56(2), p. 47-116.

Ce dossier rend compte de la pratique de psychologues, de psychiatres, de psychanalystes dans des équipes médicales et chirurgicales qui s'occupent d'enfants et d'adolescents ayant une maladie somatique et de leur famille. Les articles traitent trois grandes questions : l'annonce de la maladie à la famille et à l'enfant, l'accompagnement de cet enfant et de cette famille et les modalités d'un travail en équipe pluridisciplinaire.

Herson, A. (2007). Enfant atteint d'une maladie neuromusculaire : annonce, savoir et vécu du handicap. In A. Ciccone, S. Korff-Sausse, S. Missioner, et R. Scelles, *Cliniques du sujet handicapé : actualité des pratiques et des recherches* (pp. 119-135). Ramonville-Saint-Agne : Érès.

Comment l'enfant parle-t-il de sa maladie et de ses conséquences : le handicap moteur, la rééducation, l'impact sur la vie familiale et sur sa vie scolaire...

Rivière, J. (2005, octobre). Caractéristiques psychologiques des enfants et des adolescents atteints d'amyotrophie spinale infantile. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*, 53(6), 309-313.

L'Amyotrophie spinale infantile (ASI) est une pathologie neuromusculaire imputable à une anomalie génétique. Elle est caractérisée par une dégénérescence des neurones moteurs de la corne antérieure de la moelle épinière, responsable d'un déficit musculaire associé à une amyotrophie. L'évaluation neuropsychologique met en évidence chez les jeunes patients atteints de cette pathologie neuromusculaire des performances cognitives normales voire supérieures à la normale, en particulier dans les domaines de la cognition spatiale. La possibilité que la déficience motrice façonne très précocement des aspects spécifiques de l'intelligence et du langage est discutée.

Desguerre, I. (2020). Maladies neuromusculaires. In B. Chabrol, et I. Desguerre (dir.), *Handicaps de l'enfant* (pp. 55-62). Paris : Doin.

Les maladies neuromusculaires de l'enfant sont pour la plupart d'origine génétique et parfois auto-immune. Elles conduisent à un handicap moteur, parfois associées à une atteinte cognitive pour certaines pathologies.

- **Hydrocéphalie**

Benhaberou-Brun, D. (2015). *L'hydrocéphalie au quotidien : Des défis, des solutions*. Montréal : CHU Sainte-Justine.

Cet ouvrage est destiné aux parents ainsi qu'à ceux qui interviennent auprès d'enfants hydrocéphales. Il vise à les aider et à mieux comprendre cet état. Il présente les causes, signes et symptômes de l'hydrocéphalie, les tests et examens diagnostics effectués de même que les techniques chirurgicales de dérivation et les possibles complications. Il aborde les thèmes familiaux et sociaux en s'attardant notamment à certains aspects du développement et de la scolarité de l'enfant, à la dérivation à surveiller et aux précautions à prendre.

- **Maladie d'Ehlers-Danlos**

Hamonet, C. (2018). *Ehler-Danlos : La maladie oubliée par la médecine*. Paris : L'Harmattan. La maladie d'Ehlers-Danlos est une maladie héréditaire qui touche de façon diffuse mais très variable, l'ensemble du tissu conjonctif, c'est-à-dire la quasi-totalité des tissus du corps humain, à l'exclusion du système nerveux. Le diagnostic est possible, avec certitude, sur un regroupement significatif de signes cliniques et la présence d'autres cas familiaux. La transmission est systématique à tous les enfants de parents dont, un au moins est atteint. C'est un argument pour éviter pour éviter l'accusation erronée de violences sur un nourrisson qui présente des ecchymoses ou des fractures spontanées. Ce n'est pas une maladie rare mais au contraire très fréquente (2 % de la population française). Ce n'est pas une maladie orpheline puisque des traitements efficaces ont pu être mis en place pour atténuer les conséquences fonctionnelles, principalement des orthèses dont les vêtements compressifs spéciaux et l'oxygénothérapie intermittente. Cet ouvrage apporte des réponses aux patients pour expliquer leurs souffrances et les multiples situations de handicap qu'ils rencontrent au quotidien, le plus souvent dans l'incompréhension de leur entourage et de leurs médecins.

- **Allergie**

Rudewiez, S. (2018). *100 idées pour vivre sereinement avec une allergie*. Paris : Tom Pousse.

L'allergie bouleverse le quotidien, perturbe les habitudes et retentit lourdement dans toute l'existence. Cet ouvrage veut aider et informer les allergiques et les aider à vivre et « à faire avec ».

Les réactions allergiques et l'anaphylaxie ; Les allergies alimentaires ; Les allergies respiratoires ; Autres allergies ; Les allergies et la médecine, les signes de gravité et les urgences ; Vivre avec les allergies ; Scolariser un enfant avec allergie ; Allergie à tous les âges ; Apprendre à vivre avec une allergie.