

## 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-calmane, 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). (2018, 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.