



# L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC d'une maladie neuromusculaire

La révélation d'un diagnostic de maladie neuromusculaire est un moment clé de la vie des personnes atteintes et de leur famille. Qu'elle survienne à l'âge adulte ou chez l'enfant, l'annonce du diagnostic reste presque toujours gravée dans les mémoires. Elle marque la fin d'une période où la maladie n'était pas encore nommée, était absente, voire inimaginable.

L'annonce est généralement un traumatisme et rien ne permet vraiment de s'y préparer. Mais les témoignages montrent qu'il est possible de s'adapter progressivement à la nouvelle situation créée par la maladie. Chacun va le faire en fonction de qui il est, de ses ressources propres, de son histoire, de sa situation actuelle... Exprimer ses sentiments dans la famille et dans le couple, parler avec son enfant et avec ses frères et sœurs, informer l'entourage, continuer à avoir une vie sociale, envisager les réaménagements matériels et organisationnels que la maladie impose, suivre ses désirs malgré les contraintes, avoir des projets... sont des manières de s'adapter pour vivre avec la maladie, sans qu'elle n'envahisse tout. Des étapes qui, lorsqu'elles deviennent trop difficiles à dépasser seul, peuvent être accompagnées par des professionnels.

# LA PÉRIODE de l'annonce

L'annonce du diagnostic d'une maladie neuromusculaire est un moment de rupture, souvent source d'une grande souffrance. Nommer la maladie aide cependant à trouver de nouveaux repères pour se construire et/ou poursuivre sa vie.

## L'attente...

La période qui précède l'annonce est une période de doute et d'inquiétude. Divers symptômes ont amené l'adulte ou l'enfant et ses parents à une première consultation de médecine générale ou spécialisée, souvent suivie d'exams médicaux... Il peut s'agir d'un retard du développement moteur, de difficultés à marcher, à utiliser ses mains, à se relever d'un siège ou du lit ou à faire certains gestes du quotidien, de douleurs, d'une fatigue durable... Les symptômes sont parfois associés à des difficultés respiratoires et/ou cardiaques, des troubles cognitifs (troubles d'apprentissages...)... Les investigations médicales tiennent alors une grande place et des hypothèses diagnostiques peuvent déjà être faites.

## Une période éprouvante

Les personnes en attente d'un diagnostic peuvent se sentir très seules avec leurs interrogations et leurs inquiétudes. Au quotidien, chacun doit s'adapter aux conséquences d'une "maladie" dont il ignore l'origine et l'évolution

## SOMMAIRE

La période de l'annonce .....	2
Surmonter l'annonce .....	4
Un avenir ouvert .....	7

## POUR INFO



### Plus de 300 formes de maladies neuromusculaires

Les maladies neuromusculaires sont des maladies rares du muscle et de son innervation. Ce sont des maladies chroniques et évolutives.

Elles sont pour la plupart d'origine génétique et pour certaines d'origine immunitaire ou inflammatoire. Elles peuvent toucher le bébé dès la naissance ou se développer dans l'enfance, à l'adolescence ou chez l'adulte à des âges divers, parfois assez tardivement.

- Dans ces maladies, les muscles ne se contractent pas normalement. Les fonctions du corps qui en dépendent sont alors touchées : les mouvements sont difficiles dès la naissance ou le deviennent peu à peu quand la maladie évolue ; la respiration peut être touchée, tout comme le fonctionnement du cœur ou la digestion ; dans certaines maladies, les capacités cognitives peuvent aussi être atteintes. Les manifestations et leur ordre d'apparition varient en fonction des maladies et peuvent être plus ou moins sévères selon les personnes pour une même maladie.

possible. Cette absence d'explication peut entamer la confiance et l'estime de soi. Par exemple, les parents d'un enfant atteint peuvent se sentir questionnés sur leur façon d'élever cet enfant, au risque de douter d'eux-mêmes ; l'enfant peut être qualifié de paresseux, être jugé trop lent ou moins capable que les autres ; l'adulte atteint peut se sentir incompris de ses proches, de ses collègues de travail et en souffrir...

## Le choc de l'annonce

L'annonce du diagnostic est un moment extrêmement fort et douloureux qui peut provoquer une grande souffrance. Même s'il y avait des symptômes évocateurs de la maladie neuromusculaire, d'autres membres de la famille atteints, des hypothèses diagnostiques émises, rien ne permet de s'y préparer. L'intensité émotionnelle est telle que, sur le moment, les personnes sont dans une sidération qui empêche de penser et

d'entendre vraiment ce qui se dit ; elles peuvent rester sans voix, abasourdiées... Ces réactions normales et passagères permettent de faire écran au flot d'émotions qui submerge, de résister à la violence de l'annonce. L'annonce laisse momentanément ébranlé, en perte de repères. C'est une rupture radicale dans le fil de la vie. Il y a un "avant" et un "après" annonce. Jusque-là, se soustraire à la maladie était possible ; désormais, la maladie est nommée et devient une réalité.

## L'annonce peut aussi soulager

Connaitre le nom de la maladie et son diagnostic précis, peut apporter un soulagement. Le diagnostic met un terme à l'incertitude ; il coupe court aux interprétations erronées. Durant la période d'attente, il peut être difficile de savoir quoi penser et comment agir ; connaitre le nom de la maladie peut soulager en donnant du sens aux symptômes parfois mal

pris en compte ou mal interprétés. L'annonce peut rassurer par rapport à ce que l'on pensait avoir "mal fait" ou aux décisions prises ("cela n'était pas de ma faute", "il y avait bien quelque chose qui n'allait pas"...). L'annonce permet de comprendre et de nommer ce que l'on soupçonnait. Cela aide à se situer, à savoir contre quoi se battre.

### La consultation d'annonce : ouvrir l'avenir

Le moment de l'annonce est un moment à la fois "impossible" à concevoir et crucial, dont les traces restent attachées à tel détail, tel mot prononcé, telle attitude... Ce que l'on pense à propos de la maladie à ce moment-là peut influencer la façon d'y réagir par la suite.

- Ce qui est dit lors de l'annonce ne peut pas toujours être compris ou assimilé d'emblée ; c'est pourquoi le médecin dose l'information juste nécessaire. Les personnes en intègrent des bribes, parfois décalées de la réalité ; cela est normal. Venir accompagné(e) d'un proche est très soutenant sur le moment et par la suite, pour

## POUR INFO

### Un diagnostic précis de maladie neuromusculaire : pas toujours

Un diagnostic est dit "précis" lorsque le nom de la maladie neuromusculaire et l'anomalie génétique ou immunitaire qui la provoque sont identifiés. Parfois, seul le nom de la maladie neuromusculaire est identifié mais pas l'anomalie en cause. Dans d'autres cas, la maladie reste inconnue. Mais quelle que soit la situation, la personne bénéficie d'un suivi médical de qualité dans une consultation pluridisciplinaire neuromusculaire ou dans une autre consultation plus adaptée à ses symptômes. En parallèle, la recherche de diagnostic se poursuit s'appuyant sur des connaissances génétiques et immunologiques nouvellement acquises.

- Il arrive parfois que l'évolution de la maladie diagnostiquée initialement soit suffisamment différente de l'évolution habituelle pour que les médecins remettent en cause ce diagnostic, surtout s'il est ancien. Les nouvelles connaissances permettent parfois d'aboutir à un nouveau diagnostic (on parle de "révision diagnostique")... et à une nouvelle annonce.

**Voir le Repères Savoir & Comprendre "Diagnostic des maladies neuromusculaires" :**

 [https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/flipbooks/diagnostic\\_des\\_maladies\\_neuromusculaires\\_1001/index.htm](https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/flipbooks/diagnostic_des_maladies_neuromusculaires_1001/index.htm)



notamment en reparler ensemble. Des consultations ultérieures sont en général programmées. Elles permettent de répondre aux questions qui se posent avec le recul : le nom de la maladie, ce que l'on en sait, sa prise en charge ou l'ajustement de celle-ci, les répercussions sur la vie quotidienne et les solutions pour vivre avec cette maladie.

- La consultation d'annonce doit aussi permettre de se sentir soutenu par le médecin et l'équipe médicale ; ce soutien contribue à garder confiance en soi, en

l'avenir... après l'annonce de la maladie.

- Les médecins sont mieux sensibilisés à la façon d'annoncer le diagnostic d'une maladie chronique comme les maladies neuromusculaires. Parce qu'ils redoutent aussi ce moment qu'ils savent douloureux pour les familles, certains peuvent être maladroits. Mais en général ils s'attachent à être à l'écoute et disponibles. Ils essaient d'adopter l'attitude la mieux adaptée à ce que la personne semble pouvoir entendre et supporter.

## EN PRATIQUE

### Maladie génétique et héréditaire : une annonce qui concerne toute la famille

Les maladies neuromusculaires sont le plus souvent d'origine génétique : elles peuvent se transmettre dans la famille, d'une génération à l'autre. Celles dont l'origine est immunitaire ou inflammatoire (myasthénie, myosites...) ne se transmettent pas.

La composante génétique de la maladie multiplie la souffrance de l'annonce diagnostique : cette information va avoir un impact sur toute la famille. Elle révèle que d'autres membres peuvent aussi être porteurs de l'anomalie génétique (parents, frères, sœurs, grands-parents...).

**Informez sa famille.** L'information à la parentèle (les membres de sa famille) est encadrée par la loi (Loi du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, décret du 20 juin 2013). Le généticien et le conseiller en génétique aident la personne à identifier les membres de sa famille qui sont à risque et qu'elle doit informer. Ils l'aident aussi à trouver la meilleure façon de communiquer cette information à ses proches.

**Conseil génétique.** Ces personnes peuvent ensuite rencontrer un généticien/un conseiller en génétique pour aborder leur propre situation génétique : c'est le conseil génétique. Cette démarche leur permet d'estimer le risque qu'elles ont d'être porteuses de l'anomalie génétique et d'appréhender les conséquences de ce risque pour elles et leur descendance. Le conseil génétique permet de s'informer sur les tests génétiques destinés à connaître son propre statut génétique ou celui d'un enfant à naître, ainsi que sur les conditions pour y recourir.

Une consultation de conseil génétique existe dans la plupart des consultations pluridisciplinaires neuromusculaires.

**Voir le Repères Savoir & Comprendre "Conseil génétique et maladies neuromusculaires".**

 [https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/flipbooks/conseil\\_genetique\\_et\\_maladies\\_neuromusculaires\\_0809/index.htm](https://www.afm-telethon.fr/sites/default/files/flipbooks/conseil_genetique_et_maladies_neuromusculaires_0809/index.htm)



# SURMONTER l'annonce

Le retentissement de l'annonce dépend des circonstances du diagnostic, de l'histoire de chacun, de la façon dont l'annonce est délivrée... Surmonter l'annonce implique de s'adapter peu à peu à une nouvelle réalité. Dialoguer avec ses proches et s'appuyer sur des soutiens extérieurs facilitent ce cheminement.

## Se donner du temps

Après l'annonce, chacun réagit de façon singulière, selon qui il est, selon son histoire... Les comportements et les pensées évoluent avec les circonstances, la progression de la maladie... Certains se battent pour leurs droits sociaux et seront plus hésitants face aux soins ; d'autres se sentiront submergés par les aspects administratifs, les adaptations à mettre en place... Nier la maladie, éprouver de l'anxiété et/ou de la colère, être triste ou sans énergie... sont des réactions possibles qui varient au cours du temps en fonction des moments, des événements... Elles peuvent se traduire par des troubles du sommeil, des pleurs, de la fatigue, du découragement, de l'agressivité... La maladie va aussi bouleverser les relations entre les conjoints, entre les parents et l'enfant, dans la fratrie... Elle peut raviver des conflits passés et mettre chacun à l'épreuve. La famille au sens large (grands-parents, oncles et tantes...) aura aussi à s'adapter pour trouver la bonne façon d'être auprès de leurs proches.

## Des prises de conscience...

L'adaptation à cette nouvelle situation passe par des étapes et des prises de conscience personnelles qui aident à s'ajuster à la réalité. La capacité à faire face à la souffrance émotionnelle due à la maladie et à ses conséquences (sur les

## POUR INFO



### Faire face : des réactions normales

Pour faire face à un événement douloureux, toute personne mobilise des ressources psychiques qui lui sont propres. Les comportements, les réactions et les pensées adoptés devant la maladie s'appuient sur ces ressources. Ils peuvent évoluer peu à peu.

**Quelques comportements possibles :** fuir le milieu médical (évitement) / aller vers les personnes vivant des expériences similaires (recherche de soutien social, aide par les pairs) / se faire « porter » par son entourage, réduire son activité au minimum... (passivité, régression) / se révolter, rejeter l'aide (agressivité envers les proches ou les professionnels) / rechercher un mieux être par la rééducation, les aides techniques... (combat, défi) / rester muet (isolement)...

**Quelques pensées possibles :** "Je ne suis pas malade" / "C'est moins grave qu'un cancer ou que telle autre maladie neuromusculaire" / "C'est le destin" / "Ma maladie a révélé ce qui était réellement important pour moi".

**Quelques sentiments possibles :** "Qu'est-ce que j'ai fait pour mériter ça" (culpabilité) / "Je n'ai pas envie que les autres me voient dans cet état" (honte) / "Ce n'est pas juste" (colère) / "Que va-t-il se passer ?" (peur)...

relations, le travail, les activités)... s'acquiert peu à peu. Exprimer ses inquiétudes, ses sentiments, son désarroi et ses victoires à des professionnels, à des proches ou à des personnes concernées (comme à l'AFM-Téléthon) aide à mieux vivre avec la maladie et rompt l'isolement. Il est important de trouver des lieux où l'on se sente suffisamment en confiance pour pouvoir le faire.

## Chez l'adulte

L'annonce de la maladie survient le plus souvent après un temps d'évolution, durant lequel les personnes ont pu s'adapter à leurs difficultés, construisant leur vie personnelle, professionnelle, familiale... L'annonce du diagnostic vient bouleverser cet équilibre et officialiser l'existence de la maladie. Si certaines personnes sont

soulagées de savoir à quoi relier leurs difficultés, pour d'autres, la vie tout à coup bascule. Elles peuvent commencer à se percevoir autrement elles-mêmes et dans le regard des autres. Elles peuvent se sentir fragilisées, lutter moins, ou au contraire se suradapter, voire aller au-delà de leurs limites. Cela est transitoire : petit à petit la personne va apprendre à composer avec la maladie et trouvera un nouvel équilibre dans les différents domaines de sa vie.

Dans la sphère familiale, dans le couple, avec les enfants..., les relations peuvent se modifier ; chacun doit assimiler les conséquences de la maladie pour savoir comment agir au quotidien.

Professionnellement, le diagnostic peut conduire à demander la reconnaissance du statut de travailleur

handicapé (RQTH) auprès de la MDPH de son département.

Si ce statut officialise la maladie, il permet aussi de bénéficier d'aides pour adapter les conditions de travail et maintenir son activité professionnelle.

Tout cela entraîne des remaniements personnels importants.

Pour y faire face, la personne doit pouvoir parler de ce qui la préoccupe, avec ses proches mais aussi avec des professionnels. Ces échanges réguliers ou ponctuels vont l'aider à construire d'autres repères, pour poursuivre ses projets ou, si nécessaire, s'en donner d'autres mieux adaptés.

### Les parents d'un enfant atteint

La rencontre entre ce que les parents avaient imaginé pour leur enfant et ce que la réalité de la maladie lui impose est douloureuse, et source d'une grande souffrance pour eux.

Mis à mal par cette situation, ils peuvent éprouver des émotions contradictoires à l'égard de leur enfant et d'eux-mêmes. Les parents peuvent se sentir coupables, vulnérables, désemparés, et s'interroger sur leurs capacités à faire face : sauront-ils élever leur enfant, prendre les bonnes décisions, lui donner toutes ses chances et assez d'autonomie pour qu'il puisse grandir et vivre comme les autres ?

Les parents vont aussi devoir s'organiser pour la gestion quotidienne de la maladie et des soins, prendre des décisions pour la santé et l'éducation de leur enfant, sa scolarité, ses projets de vie..., et en même temps gérer la vie familiale, les autres enfants... ce qui représente beaucoup. Pouvoir partager ces questions avec des pairs

et/ou avec des professionnels aide à y voir plus clair, à ajuster ses comportements, à garder confiance et à se sentir moins seul.

### Parler avec l'enfant

L'enfant est très tôt capable de comprendre les explications qu'on lui donne sur sa maladie, à condition d'employer des mots simples et adaptés à son âge. Il n'est pas nécessaire d'en dire plus que ce qu'il demande. Il peut d'ailleurs arriver que l'enfant questionne mais ne veuille pas de réponse. Il faut respecter cette demande, qui peut signifier qu'il teste la capacité de l'entourage à l'entendre sur sa maladie. L'enfant a toutes les chances de bien se construire avec la maladie s'il se sent entendu et écouté.

Les enfants ont, eux aussi, besoin de temps. Ils peuvent adopter tour à tour différentes attitudes, comme s'opposer en refusant les soins, laisser l'entourage décider pour eux, ou chercher leurs ressources propres pour s'en sortir...

Dès que le dialogue est possible, parler avec l'enfant de la maladie est essentiel. L'enfant peut parler avec les professionnels des consultations pluridisciplinaires, médecins, psychologues... Ces entretiens permettent à la fois de l'informer et d'instaurer le dialogue qui va l'aider à exprimer ce qu'il ressent et à assumer ce qui lui arrive : cela sera très important tout au long de son développement.

À certains moments, l'enfant a aussi besoin de parler avec son père et sa mère, autour de la maladie..., et à d'autres moments, pas du tout.

Au début, savoir comment le faire est difficile mais cela vient, peu à peu. Demander conseil aux

## POUR INFO

### L'enfant en quête de sens

L'enfant est tantôt en quête de sens par rapport à sa maladie, tantôt en retrait par rapport à elle. Il ne sait pas très bien d'où elle vient et cherche à construire sa propre vérité comme une histoire qui justifierait ce qui lui arrive. Il peut parfois penser qu'il a fait quelque chose de mal étant petit, ou bien qu'il a fait trop de sport et que cela a abîmé ses muscles... Il peut se souvenir de la colère ou de la jalousie qu'il a pu éprouver vis-à-vis de quelqu'un, penser que tout cela s'est retourné contre lui et se sentir coupable... Un entretien psychologique avec l'enfant, dans l'écoute et le respect de ce qu'il est prêt à savoir, lui donne l'occasion d'exprimer ses sentiments, ses questionnements et ses préoccupations. Cela l'aide à comprendre ce qui lui arrive, à mieux vivre avec la maladie et en tolérer les contraintes.



professionnels qui suivent l'enfant peut y aider.

### À l'adolescence

Les pré-adolescents ou les adolescents peuvent avoir tendance à minimiser voire à banaliser le moment de l'annonce. Ils donnent l'illusion d'être capables de prendre davantage de distance par rapport à la maladie que les adultes. Cependant, la difficulté à exprimer ce qu'ils ressentent, le silence dont ils font preuve alors peuvent témoigner d'un profond désarroi. Ils ont aussi besoin d'exprimer ce qui leur arrive, même si c'est difficile.

À l'adolescence, l'annonce survient dans une période où les bouleversements psychiques et physiques sont importants, là où beaucoup de questions se posent. La maladie va réinterroger les projets et les rêves de ces adolescents et leur demander une adaptation considérable

pour les réaliser. Pour certains, il sera nécessaire de choisir d'autres buts mieux adaptés.

Les adolescents doivent pouvoir rencontrer d'autres jeunes, concernés ou non par la maladie, communiquer avec eux, partager leurs expériences... ; cela les aide à prendre conscience qu'au-delà de la maladie, ils ont des capacités personnelles sur lesquelles s'appuyer. L'expérience montre que la maladie n'empêche pas forcément les relations amoureuses, la construction d'une famille... Si des questions se posent, il peut être judicieux de parler de tout cela avec des professionnels de l'écoute et/ou des personnes qui ont traversé ces étapes.

### La fratrie concernée elle aussi

Lorsque l'enfant atteint d'une maladie neuromusculaire a des frères et sœurs, toute la fratrie est concernée par l'annonce de la maladie. Les frères et sœurs perçoivent les choses ; leurs parents sont tendus, moins disponibles, ébranlés, pleurent parfois ; leur frère ou leur sœur n'est plus comme avant. La maladie entraîne des remaniements familiaux : ce que l'on faisait ensemble n'est parfois plus possible. L'attention des parents et de l'entourage est reportée sur l'enfant malade. Les autres enfants peuvent se sentir délaissés et vouloir regagner l'estime de leurs parents. Ils se sentent impuissants, coupables, et sont plus ou moins capables de gérer ces sentiments. Ils peuvent s'interroger quant à leur propre statut : *"vais-je être malade ?"* *"pourquoi ne suis-je pas malade ?"*... Des questions auxquelles il est important d'apporter des réponses. Il est naturel que les

## POUR INFO



### L'accompagnement psychologique

Rencontrer un psychologue ou un psychiatre durant la période de l'annonce du diagnostic peut être utile pour éviter d'être envahi par ses émotions, ses doutes, ses questions...

Cela n'est pas un signe de faiblesse d'avoir besoin d'une aide extérieure capable d'écouter la parole de l'autre, quelles que soient les circonstances de la vie, et tout particulièrement lorsque l'on doit faire face à une souffrance trop grande à gérer. Un professionnel spécialisé peut entendre cette détresse et aider à mieux la gérer.

Les consultations pluridisciplinaires sont souvent pourvues d'un psychologue qui connaît bien les maladies neuromusculaires et les difficultés qui leurs sont liées. Des entretiens psychologiques peuvent être proposés à toutes les étapes de la prise en charge, tant pour les adultes que pour les enfants. Ils ne sont pas imposés, mais il ne faut pas hésiter à les solliciter lorsque les situations deviennent trop difficiles à supporter. S'il n'existe pas de psychologue dans la consultation, il est toujours possible de se faire conseiller un spécialiste à l'extérieur de celle-ci.

frères et sœurs tentent d'élaborer des explications concernant la maladie. Leur donner l'information ajustée à leur besoin de comprendre et d'être entendu, leur permet de gagner confiance en eux-mêmes et dans les adultes, ce qui les aidera à grandir.

### Parler avec les frères et sœurs

Au début, les parents peuvent avoir du mal à parler du diagnostic avec les autres membres de la fratrie. Souvent, leur souci est de protéger ces enfants d'un trop grand choc. Les parents se sentent souvent coupables et impuissants. Ils peuvent d'abord minimiser les conséquences de la maladie, ou se taire. Mais avec le temps, ils parviennent souvent à trouver les mots justes pour dialoguer avec leurs enfants. Si cela est trop difficile, ils peuvent être aidés par l'équipe médicale qui suit l'enfant. D'autant que ce dialogue peut être l'occasion pour eux d'exprimer leurs émotions, leur souffrance, leur tristesse, leurs doutes, mais aussi leurs réussites. En apprenant à ne pas taire leurs sentiments, les parents témoignent envers leurs enfants d'une confiance valorisante

qui autorise ces derniers à exprimer leurs propres ressentis. Cette écoute mutuelle est apaisante pour les uns et les autres.

### Rester en relation

La maladie modifie les relations sociales et professionnelles. Dans l'entourage, certains ne savent pas comment faire face à cette nouvelle et préfèrent s'éloigner. D'autres, se rapprochent et manifestent de la sollicitude. Informer ses amis et ses relations du diagnostic est souvent une étape difficile. Que dire et comment le dire ? Mais partager quelques mots avec son entourage à ce sujet, c'est déjà lui donner la possibilité de poser des questions, de montrer sa sympathie, d'offrir son aide ou simplement d'être là. Si les proches ne peuvent pas comprendre de l'intérieur une situation qu'ils ne vivent pas eux-mêmes, ils peuvent être réceptifs au partage de ce que vous vivez ou ressentez. Il est parfois nécessaire de faire le premier pas et de dépasser le sentiment de gêne car l'entourage ne sait pas toujours quoi dire. Continuer à se parler est important pour fortifier les liens, favoriser l'entraide et se sentir soutenu.



# UN AVENIR ouvert

Apprendre à se structurer avec la maladie, avoir des projets scolaires, professionnels, des loisirs, être ou devenir une personne à part entière, impliquent des réajustements successifs. Lorsque les effets de l'annonce du diagnostic sont plus à distance, se projeter dans l'avenir en intégrant la maladie devient possible.

## Personne ne se résume à sa maladie

Lorsque le diagnostic est posé, la personne atteinte doit se construire ou se reconstruire avec la maladie. Apprivoiser ses capacités et développer ses ressources pour vivre avec la maladie sans être bridé par elle est essentiel. Les projets et les échanges mobilisent de l'énergie. Ils "mettent en mouvement". Ils aident à vivre comme tout le monde : *"on a une maladie, mais on n'est pas sa maladie"*.

Cela ne se fait pas du jour au lendemain. Par exemple au début, il est normal et fréquent pour les parents d'un enfant dont le diagnostic vient d'être posé, de l'observer beaucoup. Ils cherchent les signes de dysfonctionnements ou d'aggravation, se focalisent sur ce qu'il peut faire ou non, à la fois physiquement et psychiquement. Cette étape est le plus souvent transitoire. Peu à peu, les parents se rendent compte que l'enfant a besoin de jouer, d'avoir des amis, de rencontrer de l'opposition, de se construire... C'est une prise de conscience progressive, grâce à laquelle les parents peuvent lui faire confiance et adopter une attitude entre protection et autonomie.

## La question du pronostic

Le diagnostic n'est pas un pronostic. Aucun pronostic ne peut d'ailleurs être donné. Souvent, la personne ou sa famille aimerait

savoir comment la maladie va évoluer, ce qui va arriver et quand. Or, une même maladie n'évolue pas de la même façon d'une personne à l'autre, y compris lorsqu'elle touche des personnes de la même famille. Le médecin peut en donner certaines caractéristiques. Il ne peut pas prédire la façon dont elle progressera chez un individu donné, ni fixer des dates. Et c'est sans doute mieux ainsi, car figer l'avenir empêche de vivre pleinement sa vie et de penser à tous les possibles. Certaines personnes ont besoin de poser des


questions précises : *"quand mon enfant ne pourra-t-il plus marcher ? Pourra-t-il avoir une scolarité ordinaire, une vie professionnelle ?..."*. D'autres préfèrent ne pas trop anticiper. Les questions qui touchent à l'évolution de la maladie sont souvent une façon de rechercher des repères pour pouvoir envisager des projets et savoir jusqu'où aller. Les réponses doivent être considérées comme des points de repères pour mieux anticiper ce qui peut l'être : la scolarité, l'adaptation du logement ou du véhicule, sa vie professionnelle, les loisirs...

## EN PRATIQUE

### Trouver du soutien au quotidien

La maladie et son évolution peuvent remettre en question les projets et les perspectives scolaires ou professionnelles, le mode de vie, le lieu de vie... ainsi que l'autonomie en général, tant sociale que financière. S'appuyer sur les associations de malades est une aide précieuse pour faire face à ces changements. À l'AFM-Téléthon différentes possibilités de soutien sont proposées.

- **Les Services régionaux**, leur Directeur et les Référénts parcours de santé (RPS) accompagnent les familles dans leur parcours de vie et de santé. Les RPS sont des professionnels de l'accompagnement qui connaissent bien les maladies neuromusculaires et leurs conséquences au quotidien ; ils aident les personnes et leur famille à réfléchir aux préoccupations et difficultés quotidiennes et à trouver des solutions humaines, matérielles, organisationnelles, financières... pour vivre en accord avec leurs projets. Ils les accompagnent dans leur parcours de soins.
- **Les Groupes d'intérêt** rassemblent les malades et leurs familles touchés par une même maladie ou groupe de maladies neuromusculaires. Constitués de bénévoles concernés par la maladie, ils assurent un soutien auprès des personnes atteintes et leurs proches, favorisent l'entraide ainsi que le partage d'expérience au sein de l'AFM-Téléthon. Cette aide de pair à pair permet de se sentir entourés par des personnes qui vivent des choses similaires.
- Les bénévoles des **Délégations départementales** sont aussi à votre écoute. Les Délégations représentent l'AFM-Téléthon et les malades au niveau local. Composées de militants bénévoles, malades ou proches de malades, les Délégations de l'Association constituent un réseau de proximité destiné à accueillir, écouter et informer les personnes atteintes et leur famille.

**Coordonnées** de votre Service régional, du Groupe d'intérêt qui vous concerne et de votre Délégation départementale AFM-Téléthon : n° Vert 0 800 35 36 37 ou  [www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)



## EN SAVOIR +

[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)

[www.myobase.org](http://www.myobase.org)

**Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon :**

- Devenir parents avec une maladie neuromusculaire, 2018
- Conseil génétique et maladies neuromusculaires, 2018
- Organisation des soins et maladies neuromusculaires, 2017
- Diagnostic des maladies neuromusculaires, 2017
- Prévention et maladies neuromusculaires, 2016
- Soutien psychologique et maladies neuromusculaires, 2014
- S'autoriser à souffler, 2014



Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex  
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0)1 60 77 12 16  
Siège social : AFM - Institut de Myologie  
47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13  
[www.afm-telethon.fr](http://www.afm-telethon.fr)