



# IMPACTS PSYCHOLOGIQUES DE L'ANNONCE D'UNE MALADIE GENETIQUE RARE SUR LA FAMILLE.

Agnès Lacroix

Université Rennes 2 – LP3C

# L'ANNONCE

Représentations positives de  
l'enfant idéalisé



Images négatives de handicap et /  
ou désillusions

Différentes modalités d'annonce : Quand ? Par qui ? A qui ? Quoi ? Quel contenu ? Comment ? Quels repères ?

Des freins à une bonne communication entre parents et médecins

Effet durable et sur le long terme

# IMPACTS PSYCHOLOGIQUES PARENT

1. Traumatisme / sidération / choc

2. Dénier / non acceptation

3. Désorganisation émotionnelle

4. Ajustement et acceptation

5. Ancrage dans le concret

# IMPACTS PSYCHOLOGIQUES PARENT

- Fitzgerald et al. (2021)
  - Apprendre le diagnostic génétique :
    - Facteurs influencent la réponse des parents :
      - (a) le stade de développement de leur enfant,
      - (b) leur point de vue sur la génétique et
      - (c) la transparence du clinicien dans la communication des résultats.
    - Contexte de rareté de la maladie

# IMPACTS PSYCHOLOGIQUES ENFANT

Une recherche de normalité

Vécu de l'annonce différent

Nécessité de verbaliser

# MALADIES RARES DIGESTIVES

- Peu d'études sur les aspects psychologiques
- Maladie d'Hirschsprung et malformations anorectales
  - Revue de la littérature sur la qualité de vie (Svetanoff et al., 2022)
- Sentiment d'efficacité parentale (Dai et al., 2019)

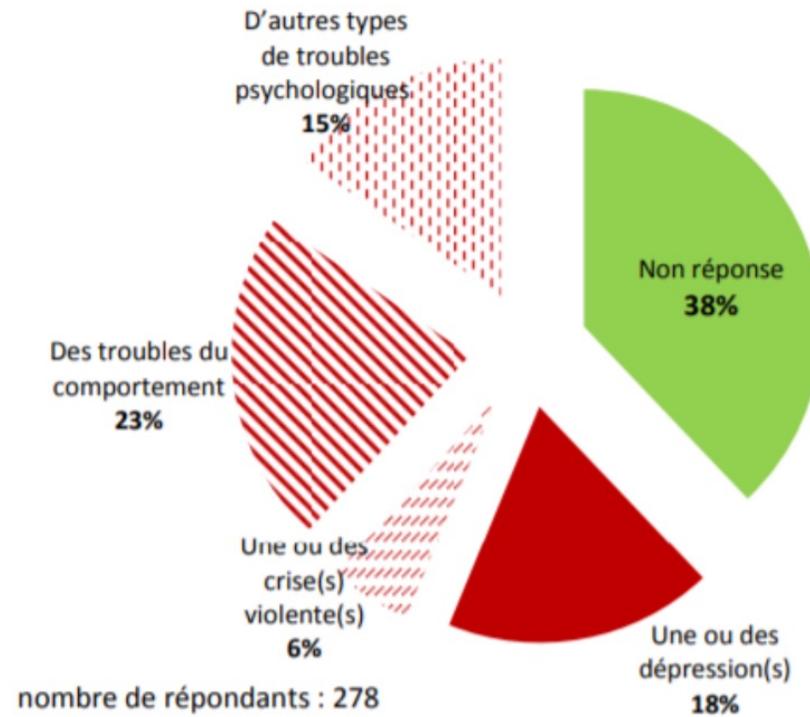
Developmental Stage	Psychosocial Concerns
<i>Infancy</i>	Parental Isolation from the Child Lack of Communication from Medical Providers Lack of Community Resources
<i>Children</i>	Anxiety Behavioral Problems Peer Relationships  School Absenteeism
<i>Adolescents</i>	Depression Anxiety Low Self-Esteem Body Image Concerns Development of Bodily Autonomy and Disease Related Self-Efficacy
<i>Young Adulthood</i>	Academic Difficulties Body Image Concerns Anxiety about Personal Relationships Limitations in Sexual Function Reproductive Concerns Transitioning to Adult Care

# MALADIES RARES DIGESTIVES

- Maladie de Crohn
  - Problématiques liées à l'attachement (Agostini et al., 2010)
  - Impact sur la qualité de vie (Van der Have et al., 2013)
    - Nature incertaine de la maladie

# CONCLUSION

## La maladie et ses conséquences



Source : [Observatoire des maladies rares \(2015\)](#)

MERCI DE VOTRE ATTENTION