

100
QUESTIONS/RÉPONSES



LA MALADIE CHRONIQUE

Vivre avec au quotidien

Dr Karin Martin-Latry



Quelle est la différence entre une maladie aiguë et une maladie chronique ?

Au préalable, il est nécessaire de définir le mot maladie. On parlera de maladie lorsqu'une personne verra sa santé altérée soit parce qu'elle en ressentira des effets négatifs, soit parce que des résultats d'examen radiologiques, biologiques, etc. montreront une altération. Les conséquences sur la santé seront parfois négatives parce que la personne ne pourra pas vivre comme elle le voudrait dans sa vie quotidienne, professionnelle, mener à bien ses projets, etc. Si des effets sont ressentis, ils seront soit localisés à une partie du corps soit généralisés à tout le corps, les deux pouvant être présents en alternance. La maladie est également souvent une source d'inquiétude et de questionnement pour la personne qui vit avec ainsi que pour ses proches.

On emploiera le terme de maladie aiguë pour une maladie présente de quelques heures à quelques jours, voire rarement à quelques mois.

La maladie chronique est, selon la définition de l'Organisation mondiale de la Santé, une maladie qui va rester présente au moins 6 mois, va nécessiter des soins et qui peut évoluer. Il n'y a bien souvent pas de tendance à la guérison mais plus à une stabilisation, le tout étant d'éviter au possible une aggravation ou une rechute de la maladie. Les maladies chroniques ont des conséquences physiques et/ou des conséquences psychiques.

La maladie chronique s'exprime soit au quotidien soit régulièrement, et peut demander alors d'adapter sa vie, soit elle n'est pas ressentie par la personne concernée. Dans ce second cas, la personne ressentira moins, a priori, la nécessité d'adapter sa vie quotidienne...

On estime qu'en France, à ce jour une personne sur trois présente au moins une maladie chronique. Par ailleurs, une personne peut avoir plusieurs maladies chroniques en même temps.

En résumé, une maladie aiguë se soigne rapidement. Une maladie chronique est soignée par un traitement au long cours, bien souvent à vie dans un but de stabilisation de l'état de santé et de prévention des complications, rechutes, aggravations. Elle peut être ressentie ou pas physiquement et/ou psychologiquement, par la personne concernée.

Quelle est la différence entre un diagnostic et une annonce ?

- **Le diagnostic**

Le diagnostic est l'identification de la présence d'une maladie chez une personne. Cette identification se fait à partir de signes (symptômes) cliniques que le médecin trouve à l'examen clinique chez une personne mais aussi par les résultats d'analyses de biologie et/ou d'exams de radiologie réalisées auprès d'elle. C'est une sorte d'enquête basée sur un certain nombre d'indices/de preuves, qui vont donc permettre de « poser le diagnostic » comme disent les soignants.

Plusieurs diagnostics de maladie peuvent être posés en même temps.

Le diagnostic permet d'apporter certaines réponses quant au caractère chronique, à l'évolution, aux possibles conséquences, au pronostic, au traitement, etc.

- **L'annonce**

Dans un deuxième temps, le médecin va informer la personne des résultats de « l'enquête », il va donc annoncer à une personne qui vient le voir que celle-ci présente une maladie.

Bien souvent le diagnostic et l'annonce arrivent dans le même temps mais il existe pour certaines maladies, dont la cancérologie, la mise en place de dispositifs spécifiques appelés « des consultations d'annonce ». Car s'il y a, certes une annonce à faire, il va souvent être abordé tout ce que va entraîner dans la vie de la personne ce diagnostic sur sa vie future ainsi que les soins proposés et cela nécessite de prendre du temps d'explication.

L'annonce va ensuite nécessiter bien souvent, pour la personne concernée, un certain temps « d'assimilation ».

Quelle est la différence entre une maladie et un facteur de risque ?

« Ce que j'ai, c'est une maladie ou c'est un facteur de risque ? » Cette question peut se poser, d'autant que le médecin peut aborder ces deux mots au cours de ses explications.

Un facteur de risque est la présence, chez une personne, d'une caractéristique qui va augmenter d'un certain degré le risque de survenue d'une maladie ou d'une complication d'une maladie.

Dans certaines maladies, quand le diagnostic est posé, il est mis en évidence ces facteurs de risque, qui étaient déjà présents avant l'arrivée de la maladie mais pas forcément connus, et qui peuvent expliquer tout ou partie de la survenue de la maladie. Ces facteurs de risque peuvent être constitutifs de la personne mais ils peuvent également être comportementaux. C'est le cas du tabac qui est un facteur de risque pour certains cancers, pour certaines maladies des poumons ou encore du cœur.

Certaines maladies sont, elles-mêmes, des facteurs de risque d'autres maladies. C'est le cas, par exemple du diabète qui est le fait d'avoir trop de sucre circulant dans le sang. À lui seul, il est une maladie pouvant avoir des complications sévères mais il est aussi un facteur de risque, c'est-à-dire qu'il peut augmenter le risque de faire un infarctus du myocarde (c'est-à-dire un infarctus au cœur).

Une maladie, est une altération de l'état de santé d'une personne. Cette altération se manifeste par un ensemble de signes et de symptômes perceptibles directement ou non. Les signes sont présents dans tout le corps ou localisés à un organe, une partie du corps, une fonction de l'organisme (voir la question s'y rapportant).

Qu'est-ce qu'une maladie silencieuse ? Ou pourquoi alors que l'on ne ressent rien la maladie est pourtant bien présente ?

Nous avons vu précédemment que la définition de la maladie est une altération de l'état de santé d'une personne soit parce que cette dernière en ressentira des effets négatifs, soit parce que des résultats d'examens, cliniques, radiologiques ou de laboratoire de biologie montreront une altération. Mais on peut être malade sans ressentir d'effets désagréables. C'est cela que l'on appellera une maladie silencieuse : on ne ressent ni douleur, ni gêne, ni symptômes particuliers et pourtant la maladie se développe à l'insu des personnes atteintes jusqu'à ce que les symptômes finissent par devenir visibles, gênants. En l'absence de symptômes, ce sont alors les résultats des examens qui montrent la présence de cette maladie silencieuse.

On trouve également l'appellation de maladie asymptomatique. Le « a » privatif signifie « non ou absence » et « symptomatique » pour symptôme ce qui veut dire littéralement : « pas de symptômes ».

Ce type de maladie est assez problématique car si la personne vivant avec la maladie ne ressent rien, il se passe pourtant quelque chose dans le corps qui l'abîme progressivement. La personne peut ne pas ressentir la nécessité de se soigner et donc avoir du mal à suivre les directives des équipes soignantes concernant les traitements, les ajustements de la manière de vivre, la réalisation régulière d'examens de suivi, etc. Pourtant la maladie continuera elle d'évoluer pour son compte faisant alors perdre des possibilités de soin à la personne concernée...

On retrouve également le terme de « maladie invisible » mais qui ne décrit pas le même phénomène. Il existe certaines maladies qui font mal, qui fatiguent, qui empêchent de dormir mais pour lesquelles on ne trouve pas facilement leur présence au niveau biologique ou radiologique. Les médecins font le diagnostic sur les aspects cliniques et les questions qu'ils posent. Parfois les médecins n'arrivent pas à mettre un nom, donner un diagnostic à la personne malade. Cependant les personnes qui vivent avec ces maladies ressentent au quotidien ces conséquences « invisibles aux autres ».

Quelle est la différence entre une maladie génétique, une maladie héréditaire et une maladie familiale ?

Pour parler génétique, il nous faut définir deux termes : le gène et le chromosome.

Le corps est composé de milliards de cellules, et toutes contiennent les gènes, c'est à dire les informations permettant de créer un corps humain. Ces gènes sont portés par des éléments qui ont au microscope une forme de bâtonnet et que l'on appelle des chromosomes.

Les chromosomes renferment l'information génétique qui définit chaque individu et est transmise à sa descendance.

Les êtres humains possèdent 23 paires de chromosomes. Chaque ovule (pour la femme) et chaque spermatozoïde (pour l'homme) possèdent chacun 23 chromosomes ce qui permet, quand ils fusionnent, de fabriquer un embryon composé à nouveau de 23 paires de chromosomes.

Une maladie est dite génétique lorsqu'elle est causée par l'anomalie d'un gène ou d'un chromosome. Si cette anomalie est transmise par les chromosomes des parents, elle est aussi héréditaire. Il existe aussi des cas où les anomalies sont acquises durant le processus de fabrication des ovules et spermatozoïdes.

Par exemple, l'hémophilie est héréditaire. La trisomie 21, résultant d'un accident au cours de la division cellulaire, n'est pas héréditaire. Toutes les maladies génétiques ne sont donc pas héréditaires. Et encore certains gènes transmis ne s'expriment que dans certaines conditions, c'est complexe !

À l'inverse, toutes les maladies héréditaires sont génétiques.

Une maladie familiale est une maladie retrouvée avec une fréquence inhabituelle chez les membres des différentes générations d'une même famille. Les maladies familiales comprennent notamment les maladies génétiques, mais également d'autres maladies.

Les maladies génétiques, héréditaires ou familiales ne sont pas contagieuses.

Qu'est-ce qu'une maladie rare ? Qu'est-ce qu'une maladie orpheline ?

Une maladie est dite rare quand elle concerne un nombre limité de personnes. Le seuil admis en Europe est d'une personne atteinte sur 2 000. Selon les dernières données disponibles, il en existerait 7 000 différentes en France concernant environ 3 millions de personnes.

Une maladie peut être rare dans un pays et plus fréquente dans un autre. Il y a également des maladies fréquentes qui ont des variantes rares.

Ces maladies sont souvent chroniques, parfois évolutives et ont plus ou moins de conséquences sur la qualité de vie. Leur présence peut être visible dès la naissance ou l'enfance et d'autres apparaissent à l'âge adulte.

Un certain nombre des maladies rares sont génétiques mais pour un grand nombre la cause demeure inconnue à ce jour.

Pour la plupart d'entre elles il n'existe pas de traitement curatif, mais des soins appropriés pouvant améliorer la qualité de vie.

On emploie le terme de « maladie orpheline » pour désigner une pathologie rare ne bénéficiant pas d'un traitement efficace reconnu.

Biomarqueur signifie marqueur biologique. Un biomarqueur est une caractéristique que l'on peut mesurer dans le corps humain. Il peut être présent de manière habituel mais aussi indiquer la présence d'une maladie pas forcément visible autrement. Certains biomarqueurs permettent de suivre les effets d'un traitement. Certains autres permettent de suivre l'évolution de la maladie.

En quelques décennies, la médecine a fait de nombreux progrès dans la compréhension des maladies chroniques. Il est même possible de distinguer désormais différents sous-types de maladie par la présence dans le corps de biomarqueurs ce qui permet alors d'adapter les traitements au plus près des caractéristiques d'une personne et de la maladie.

Ces marqueurs peuvent être recherchés dans les liquides présents ou excrétés par l'organisme tel que le sang, les urines, la salive, les selles, le liquide céphalorachidien, etc. Les imageries peuvent également servir de marqueur.

Les marqueurs, quand ils servent au diagnostic, viennent compléter les autres éléments de l'enquête comme les symptômes, l'examen clinique, etc.

Soit on cherche à repérer la présence des biomarqueurs, soit on cherche à en mesurer la quantité permettant alors d'être plus précis quant à la sévérité d'une maladie. C'est le cas du BNP (*Brain Natriuretic Peptide*) présent naturellement dans le corps humain mais qui signe, à partir d'une certaine quantité dans le sang, une insuffisance cardiaque. C'est le cas du PSA (*Prostatic Specific Antigen*) qui est une substance libérée dans le sang par la prostate. Son taux dans le sang augmente en cas de maladie de la prostate comme l'adénome ou le cancer.

« Comment ça je suis malade! » : l'état de choc et de stupeur

Lorsqu'on apprend une nouvelle à laquelle on ne s'attendait pas ou peu, que cela soit positif ou négatif, le cerveau a besoin d'un certain temps d'assimilation et passe par un certain nombre d'étapes facilitant l'intégration de cette nouvelle donnée.

Une première réaction possible est la stupeur, le choc. Les phrases prononcées illustrent cet état. Des phrases telles que :

« Comment ça je suis malade??!! » « Quoi!? »

À ce moment-là, la personne semble figée et a souvent du mal à réagir physiquement et/ou psychologiquement.

La maladie chronique n'est pas perçue comme une bonne nouvelle la plupart du temps même si parfois cela permet de mettre des mots, un nom sur ce que vit la personne depuis quelque temps et qui la fait souffrir. Il va falloir que le cerveau sorte de cet état de choc, suite à l'annonce de cette « mauvaise nouvelle », pour pouvoir envisager les étapes suivantes, permettre d'avancer sur ce parcours de vie modifiée et de pouvoir s'impliquer.