

L'annonce d'un diagnostic de mucoviscidose : quelles spécificités ?

Sylvie PUCHEU

Psychologue clinicienne, PhD

**Service de Psychologie Clinique et Psychiatrie de Liaison
Hôpital Européen Georges Pompidou**

**12^{ème} Colloque Ethique de Bicêtre
Vendredi 8 janvier 2010**

« Qu'est-ce que la mucoviscidose ? » (1)

- **« Maladie des mucus visqueux »**
- **« Cystic fibrosis »**
- **Maladie génétique affectant les épithéliums glandulaires de nombreux organes**
- **Maladie génétique létale à transmission autosomique récessive**
 - **Altération de la protéine CFTR qui régule le transport du chlore à travers les différentes membranes**

« Qu'est-ce que la mucoviscidose ? » (2)

- **Dysfonctionnement ⇒ une augmentation de la viscosité du mucus et son accumulation dans les voies respiratoires et digestives**
- **Troubles respiratoires, digestifs et de la croissance staturo-pondérale**
 - **Prédominance des atteintes respiratoires**
- **Évolution chronique et progressive dès la petite enfance**

« Qu'est-ce que la mucoviscidose ? » (3)

- **1/25, soit 4 % de la population générale sont porteurs sains**
- **Incidence : 1 / 2500 naissances**
- **Population plutôt européenne**
- **Prévalence 5 000 à 6 000 cas en France ; 70 000 dans le monde**
- **Pénétrance plus faible chez les garçons**
- **Pas de traitement curatif mais progrès dans la prise en charge**
 - **Qualité de vie et espérance de vie améliorées (espérance de vie à la naissance en France : 7 ans en 1965 ; 47 ans en 2005).**

Conditions légales de l'annonce du diagnostic

- **Le dépistage néonatal est devenu obligatoire depuis 2001 et généralisé depuis 2002 (circulaire ministérielle du 18 avril 2002)**
- **Il se fait en deux temps**
 1. **Un prélèvement sanguin à la naissance qui mettra en évidence un seuil dépassé de trypsine immunoréactive (TIR)**
 2. **Le test de la sueur pour confirmer le diagnostic, pratiqué uniquement dans un centre spécialisé (Centre de Recherche et de Compétences de la Mucoviscidose ou **CRCM**), par un médecin expérimenté dans un cadre approprié.**

Quel est le contexte psychologique de l'annonce ?

- **L'annonce concerne ici des parents dont l'enfant vient de naître**
- **C'est une maladie chronique dont l'enjeu vital n'est pas à court terme, mais la maladie est « grave »**
 - ↔ **Pas de traitement curatif et prise en charge médicale lourde au long cours**
 - **C'est une maladie génétique dont les deux parents sont atteints**
 - ↔ **Découverte de la transmission génétique**

Annnonce progressive

- **1^{er} temps : La préparation de l'annonce à la maternité**
- **2^{ème} temps : L'annonce propre dite dans un CRCM**
- **3^{ème} temps : La consultation d'après coup**

1^{er} temps : la préparation de l'annonce à la maternité

Préparation de l'annonce (1)

Objectif : prévenir les risques psychologiques chez les parents d'une annonce « précipitée » ou imprécise.

- Angoisse augmentée
- Délétaire pour l'instauration de la relation parents/enfant

Préparation de l'annonce (2)

Il est important que le médecin prescripteur du prélèvement sanguin puisse informer les parents avant l'éventuel diagnostic, tout en relativisant les risques :

- « *série d'examens de dépistage* »
- Sans insister sur la nature des examens recherchés « *souvent normaux* »
- Notion de dépistage « *précoce* » → meilleure prise en charge médicale en générale
- Dépistage \neq diagnostic → nécessité systématique d'examens complémentaires

Préparation de l'annonce (3)

- **Si le dépistage se révèle positif, il est préférable de ne pas évoquer le mot « mucoviscidose », ni même « suspicion de... » dans la mesure du possible**
- **Insister plutôt sur l'examen complémentaire permettant de confirmer un résultat qui peut s'avérer encore négatif**
- **Éviter des délais d'attente trop longs entre les étapes.**

2^{ème} temps : L'annonce proprement dite dans un CRCM par un médecin expérimenté

Le cadre matériel de la consultation d'annonce

- **Lieu calme (expression des émotions)**
- **Éviter trop d'intervenants dans la pièce (ou en tout cas, faire les présentations)**
- **Présence des deux parents**
- **Présence du nouveau-né (intégrer l'enfant en le désignant par son prénom)**
 - **Être attentif à ce que les parents se sentent « toujours parents »**
- **Après la consultation avec le médecin, une consultation avec une infirmière peut être utile.**

Le contenu de l'annonce (1)

- Précision, mais sobriété, de l'information sur la maladie
- Honnêteté sur la gravité du handicap à venir, mais « **Espoir** » surtout

« Il y a des mucoviscidoses et on ne peut pas connaître l'évolution de chaque enfant »

« La médecine progresse, l'espérance de vie et la qualité de vie ont été beaucoup augmentée ces 25 dernières années... »

Le contenu de l'annonce (2)

- **Insister sur les solutions : traitements et aspects pratiques qui permettront de préserver le développement de l'enfant aussi normal que possible**
- **Objectifs :**
 - ⇒ **Prévenir les réactions dépressives sévères des parents ou de deuil anticipé de l'enfant**
 - ⇒ **Insister sur le développement psychologique normal des enfants malgré le handicap. Investissement scolaire et activités intellectuelles**
 - **Souligner le rôle primordial des parents pour favoriser le développement de l'enfant.**

Adopter une attitude empathique

Les réactions émotionnelles des parents sont inévitables.

- ⇒ **Les accueillir, les « banaliser », ne pas chercher à « argumenter »**
- ⇒ **Susciter les questions, écouter les théories explicatives, répondre aux questions**
- **Laisser un numéro de téléphone à la fin de la consultation et prévoir une deuxième consultation**
- **Laisser un document « écrit »**

3^{ème} temps : La consultation d' « après coup »

Le contenu de la troisième consultation

- **Répondre aux questions**
- **Informations sur les aides**
- **Information sur l'aspect génétique en fonction des situations (il n'y a pas d'urgence)**
- **Évaluer les difficultés psychologiques des parents, le retentissement sur la relation à leur enfant**
 - ⇒ **Soutien psychologique à proposer**
- **Dans l'avenir, prévoir des consultations en l'absence de l'enfant si besoin**
- **Et avec la fratrie ?**

Le cadre particulier de l'annonce à un enfant

- C'est le rôle du pédiatre spécialisé et non celui des parents d'informer l'enfant plus grand et en âge de comprendre
- Préparer les parents à répondre aux questions de l'enfant et/ou à être attentif au moment où il se posera des questions pour y répondre au moment opportun
- Parler aux autres membres de la fratrie non malades

Annnonce « progressive »

« c'est une maladie sérieuse mais qui se soigne... »

« ce n'est pas une maladie contagieuse... »

- Montrer aux parents « progressivement » de ne pas « surprotéger » l'enfant malade au détriment de sa fratrie, mais aussi pour lui-même

Conclusion (1)

- **Le plus important = informer tout en favorisant l'espoir**
- **Accueillir les réactions émotionnelles des parents, les accompagner**
 - ⇒ **Relais vers les « psy »**
- **Demander régulièrement aux parents « comment ils vont »**
 - ✓ **Dépression « masquée » ⇔ deuil anticipé**

Conclusion (2)

- **Grande variabilité dans l'adaptation des parents, des enfants**
- **Constat : pas de problèmes psychopathologiques plus fréquents que dans la population générale**
- **La « gravité » conditionne la possibilité d'une vie « normale » (scolarité en particulier)**
- **Vulnérabilité ou ressources psychiques des parents essentielles pour le devenir de l'enfant et son « vivre avec » sa maladie.**