

ACTES DU COLLOQUE APIC

10 DECEMBRE 2014

MALADIES NEUROLOGIQUES RARES ET RESONNANCES FAMILIALES

- **APIC : présentation et état des lieux en 2014.** (page 2)
A. RIGAUX et V. PILOTI, psychologues coordinatrices
- **La Chorée de Huntington.** (page 6)
Docteur F. BOYER, Psychiatre.
- **La famille et la maladie neurologique évolutive.** (page 23)
M. POUSSIN, Maître de conférences en psychologie
L. MARINO, Psychologue clinicienne
- **Annonce diagnostique, annonce prédictives : dimensions génétiques et éthiques.** (page 28)
Docteur E. OLLAGNON, Généticienne.
- **Annonce diagnostique, annonce prédictive : impacts psychologiques et résonnances familiales.** (page 41)
I. DIAZ, Psychologue clinicienne.
- **Faits d'annonces et effets de réannonces.** (page 51)
Dr Amélie Clément, Pédopsychiatre
J. Bonnet-Aymard, Psychologue clinicienne.
- **L'annonce de mauvaises nouvelles : le point de vue du somaticien.** (page 60)
Dr Matthias Schell, Pédiatre.

A.P.I.C. RHÔNE-ALPES – BILAN 2013

Audrey RIGAUX et Valérie PILOTI

Psychologues coordinatrices du réseau

1 LE RESEAU APIC

1.1 Définition des objectifs APIC

- Le réseau a pour but de proposer un accompagnement psychologique séquentiel, individuel et/ou collectif aux personnes atteintes de maladies neuro dégénératives ou neuromusculaires rares, leurs aidants naturels et leurs aidants professionnels.
- Développer un rôle d'expertise et d'évaluation dans le champ de l'accompagnement psychologique dans le cadre des maladies neuro dégénératives ou neuromusculaires rares, tout particulièrement sur l'articulation professionnelle pluridisciplinaire et la coordination entre l'environnement de la personne, l'aide et les soins.
- Prévenir les situations à risque et éviter les ruptures du parcours de soin, en intégrant la prise en charge psychologique dans la prise en charge globale.
- Améliorer l'offre d'accompagnement psychologique des personnes atteintes de maladies neuro dégénératives ou neuromusculaires rares, par la spécialisation des psychologues aux aspects particuliers de prise en charge.
- Communiquer sur l'offre de services du réseau APIC, son expertise et ses compétences.
- Le réseau contribue à un rôle d'observatoire de santé publique sur Rhône Alpes, sur les besoins en accompagnement psychologique.

1.2 Caractéristiques

Transversalité :

MNM / SLA / Chorée de Huntington/ Ataxies / syndromes cérébelleux / syndromes parkinsoniens...

Enfants, adolescents, adultes.

Proximité et accessibilité :

Un déploiement régional : 120 psychologue dans l'annuaire, répartis sur tous les territoires de santé RA

Domicile / Cabinet / Durant l'hospitalisation / Téléphone.

Innovations :

Intégration de l'accompagnement psychologique dans le parcours de santé de la personne.

Dimension propositionnelle

Accompagnement familial.

Mise en œuvre du lien ville-hôpital.

Financement pris en charge par l'ARS :

Individuel : 5 séances / an.

Collectif : 4 réunions / groupe / an (plusieurs groupes possibles)

Réactivité :

Rapidité de la proposition de prise en charge (1 semaine)

1.3 Comment ?

Accès à la ressource psychologique : un déploiement régional

Actes individuels : séquences thérapeutiques en cabinet, à domicile, au téléphone.

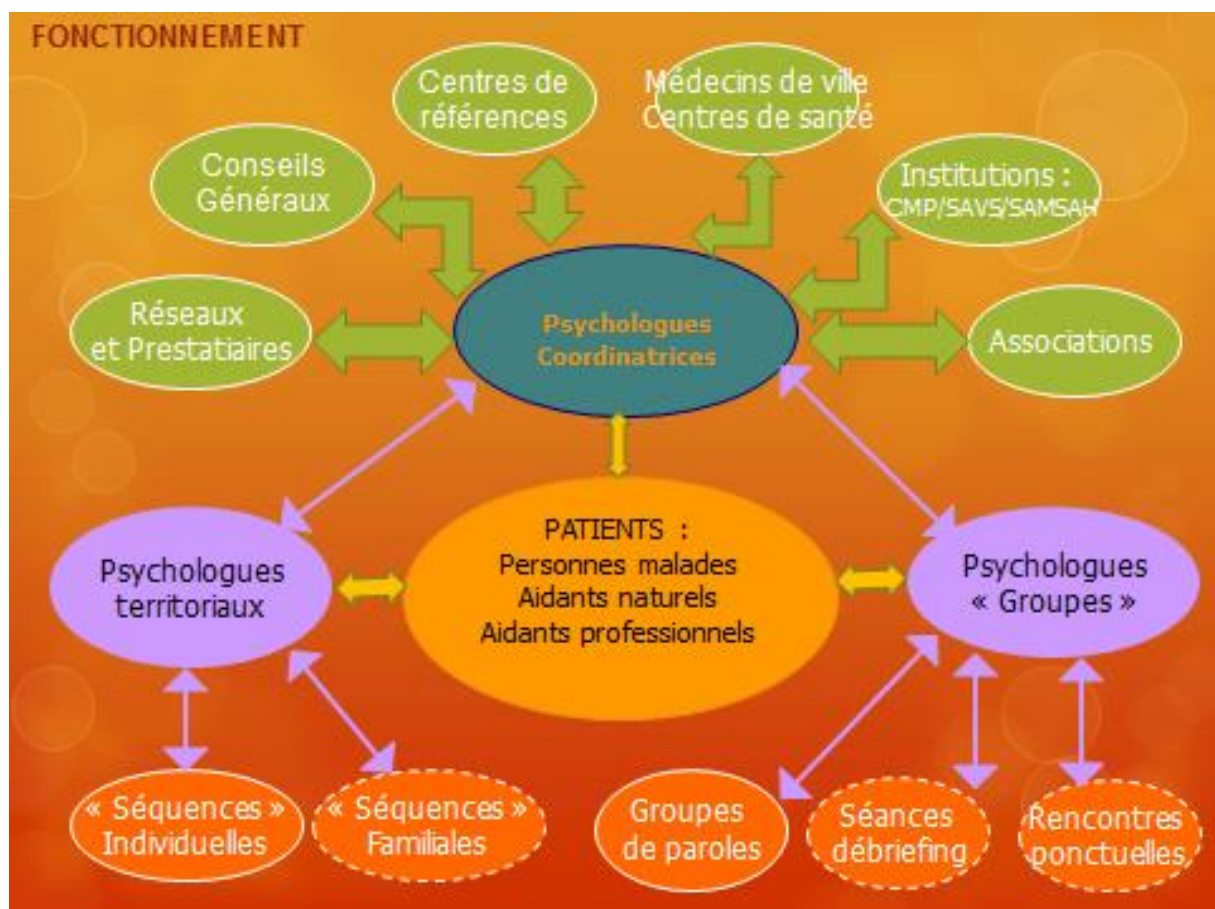
Actes collectifs : groupes de paroles + rencontre ponctuelle thématique + séances de débriefing pour équipes de professionnels.

Une réponse au Plan National Maladies Rares 2011/2014 :

Développement du lien entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement.

Accompagnement des pratiques des professionnels de santé.

Accessibilité aux ressources psychologiques et diffusion de l'information.



2 ACTIVITE REALISEE DU 1^{er} JANVIER 14 AU 30 NOVEMBRE 14

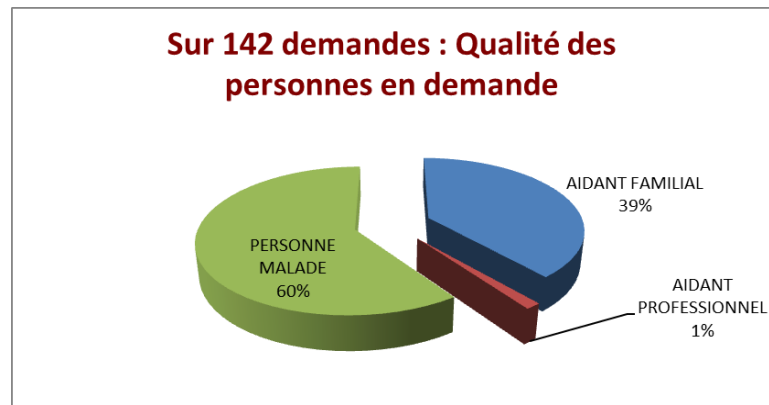
1.4 Les accompagnements individuels

Nombre de nouvelles demandes individuelles en 2014: 142.

- Dont, nombre de patients bénéficiant d'un PPS en individuel : **108.**
- Dont, nombre de patients sans suite ou hors inclusion : **34.**

Nombre de patients 2013, suivis en 2014 : 33.

Nombre de patients suivis sur 2014 : 141.



Sur 141 personnes, nombre de personnes bénéficiant d'une prise en charge :

Lieu :

- En cabinet : **65**
Dont **7** en accompagnement systémique en cabinet.
- A domicile : **75**
Dont **19** en accompagnement systémique à domicile.
- Cabinet et téléphone : **1**

Âge :

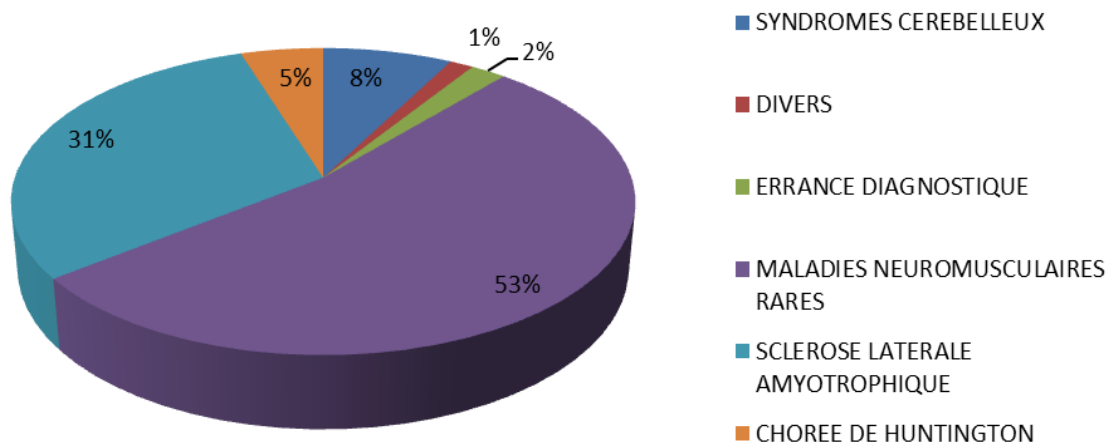
- Âge minium : 5 ans
- Âge maximum : 86 ans
- Âge moyen : 43,8 ans
- Patients mineurs : 15

Sexe :

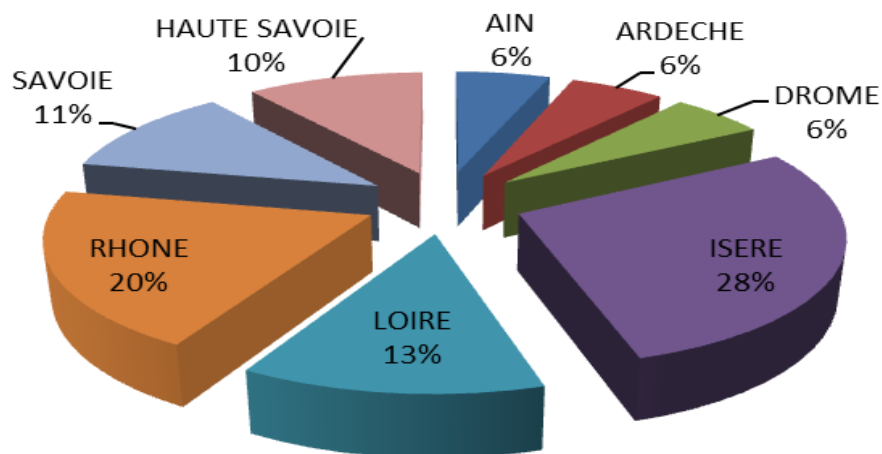
- 60 hommes
- 81 femmes

Maladies :

SUR LES 141 PATIENTS SUIVIS : REPARTITION SELON LES MALADIES



SUR LES 141 PATIENTS EN INDIVIDUEL



1.5 Les accompagnements collectifs

Nombre de patients en accompagnement collectif : 185 (80 prévus dans la décision FIR)

7 Groupe de parole en 2014 :

- Groupe Steinert aidants/aidés. Valence. Départements : 26/07. Fin en Juin 14.
- Groupe Steinert malades. Bron. Départements : 69/42/01. Fin en Juin 14.

- Groupe Steinert aidants. Bron. Départements : 69/42/01. Fin en Juin 14.
- Groupe Steinert aidants/aidés. La Ravoire. Départements : 73/74/38/01. Fin en Juin 14.
- Groupe Steinert aidants/aidés. Villefontaine. Départements : 73/74/38/01.
- Groupe parents, La Ravoire. Départements : 73/74/38. Fin en Juin 14.
- Groupe parents, Echirolles. Départements : 73/74/38/01. Début en Novembre 14.

Rencontres ponctuelles

- Travail et maladies neuromusculaires. Bron. 12 participants. 69/01/42
- Atelier aidant Steinert. Bron. 33 participants. 69/01/42
- Atelier aidés Steinert. Bron. 28 participants. 69/01/42
- Rencontre parents autour de l'amyotrophie spinale de type 1. Valence. 23 participants. Rhône Alpes.
- Atelier aidants/aidés Andrézieux Bouthéon. 11 participants. 42/01
- Atelier aidants / aidés. Valence. 10 participants. 26/07.
- Soutien ponctuel à une équipe d'auxiliaires de vie autour de la prise en charge d'un patient SLA. Bourgoin Jallieu. 8 participants
- Soutien ponctuel à une équipe d'auxiliaires de vie autour de la prise en charge d'un patient SLA. Tarare. 10 participants
- Soutien ponctuel à une équipe d'auxiliaires de vie autour de la prise en charge d'un patient neuromusculaire. Vaise. 5 participants

A VENIR :

- 1 dispositif pluri pathologies sur la MRSI.
- Une rencontre ponctuelle fratrie de 18 à 40 ans sur SR Echirolles.

LA CHOREE DE HUNTINGTON

Docteur Fabrice BOYER, Psychiatre

1 PRESENTATION

1.1 Personnelle :

- Médecin psychiatre, Praticien Hospitalier à Lyon
- Responsable Médical de l'UPUL (Unité de Psychiatrie d'Urgence et de Liaison) au CH St Joseph St Luc à Lyon.
- Activité clinique de psychiatrie d'urgence pour 90% et autour de la Maladie de Huntington pour 10%
- Double cursus médical et scientifique (ancien élève de l'ENS Lyon): mémoire en génétique sur les maladies neurodégénératives à triplets répétés
- Master 2 de recherche en neurosciences à l'université Lyon 1
- Assistant-Chef de clinique dans le service universitaire du Pr DALERY à LYON de 2006 à 2008 (CHS Le Vinatier)
- A ce titre, participation en tant que psychiatre référent à la consultation multidisciplinaire pour le dépistage présymptomatique de la MH (accord entre le Pr DALERY et le Pr PLAUCHU du service de génétique)

1.2 Implication dans la prise en charge de la Maladie de Huntington :

- A partir de 2008, Praticien Hospitalier à l'UPUL (Unité de Psychiatrie d'Urgence et de Liaison) de l'hôpital St Joseph St Luc
- Poursuite de la participation à la consultation multidisciplinaire jusqu'à ce jour, initialement à l'Hôtel Dieu et depuis plusieurs années à l'hôpital de la Croix Rousse.
- Initialement limitée à la consultation multidisciplinaire du « test prédictif », ou « Diagnostic Pré Symptomatique »
- ½ journée par mois, une quarantaine de consultations par an environ, soit à peu près 320 consultations sur 8 ans
- Progressivement, consultations de patients malades ayant des troubles du comportement ou des troubles psychiatriques avec des avis ponctuels et plusieurs suivis de patients porteurs et malades.
- Mais patients reçus dans le service des urgences, dans un cadre peu adapté et sans temps spécifique
- Projet d'une consultation dédiée à la MH...
-

1.3 Création d'une consultation spécialisée

- Depuis Novembre 2013, ouverture d'une consultation spécialisée, tous les Jeudis matins
- Au sein du CH Le Vinatier, qui est le plus grand hôpital psychiatrique de Lyon, à proximité de l'hôpital « neurologique »
- Dans une structure baptisée « Centre régional de dépistage et de prise en charge des troubles psychiatriques d'origine génétique », créée par le Dr Caroline DEMILY (psychiatre).

1.4 Objectifs de cette consultation

- Assurer un suivi régulier de patients porteurs de la Maladie de Huntington et présentant des troubles psychiatriques
- En collaboration étroite avec les autres Soignants ou intervenants impliqués dans la prise en charge des patients (médecins généralistes, neurologues, psychologues ou psychiatres libéraux ou hospitaliers, généticiens, infirmières, kinés, orthophonistes, nutritionnistes, assistantes sociales, associations...)
- Diagnostiquer et évaluer des troubles psychiatriques éventuels, des troubles du comportement
- Adapter le traitement et la prise en charge (hospitalisation par exemple)
- Proposer des bilans cognitifs réguliers en lien avec les neuropsychologues du centre et se poser la question de la remédiation cognitive
- Soutenir les aidants, les familles, les équipes (auxiliaires de vie, EHPAD, médecins...)

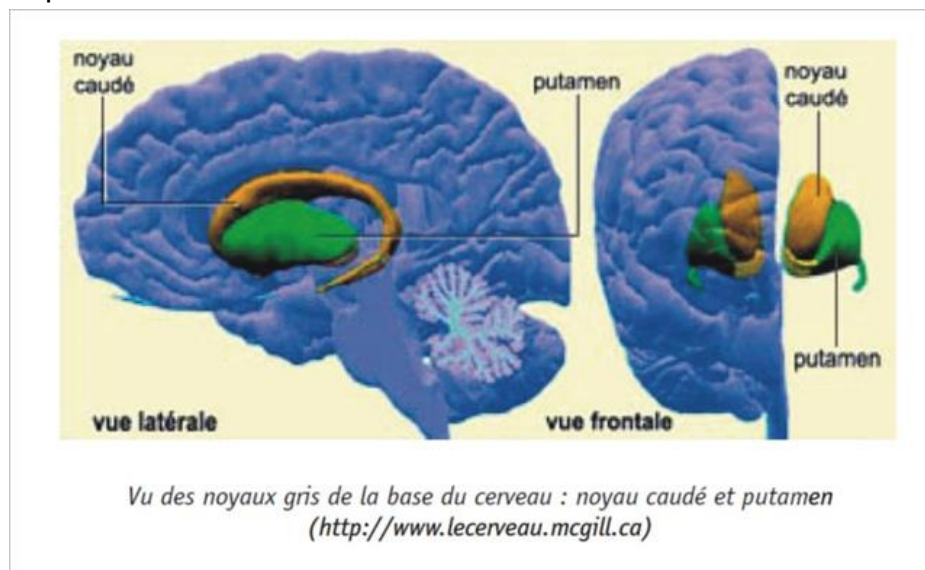
2 LA MALADIE DE HUNTINGTON

2.1 Généralités

- Georges Huntington, médecin généraliste du XIXe siècle originaire de Long Island (États-Unis), fut l'un des premiers à décrire les symptômes de la maladie qui portera par la suite son nom, lors d'une conférence prononcée le 15 février 1872.
- Maladie génétique autosomique dominante à pénétrance complète
- Maladie neurodégénérative à triplets répétés (comme X fragile, Dystrophie myotonique ou maladie de Steinert, Amyotrophie spinobulbaire ou maladie de Kennedy, Atrophie dentato-rubro-pallido luisienne et l'Ataxie Spino Cérébelleuse)
- Mutation du gène codant pour la protéine « Huntingtine » (gène HD situé sur le chromosome 4p16.3 isolé en 1993) dont la fonction n'est pas connue très

précisément. Cette protéine interviendrait dans la régulation de différentes fonctions cellulaires, et possiblement l'apoptose.

- Touche environ 1 sujet sur 10000. L'une des plus « fréquentes » des maladies rares...
- Appelée également Chorée de Huntington du fait des mouvements choréiques qui sont un des symptômes de la maladie. Anciennement appelée « Danse de St Guy »
- Elle atteint de façon prédominante les noyaux gris centraux (le noyau caudé et le putamen d'abord, puis lorsque la maladie progresse, le cortex cérébral).
- Ils sont reliés à de nombreuses parties du cerveau et aident à contrôler les mouvements du corps, les émotions, la pensée, le comportement et la perception du monde extérieur.



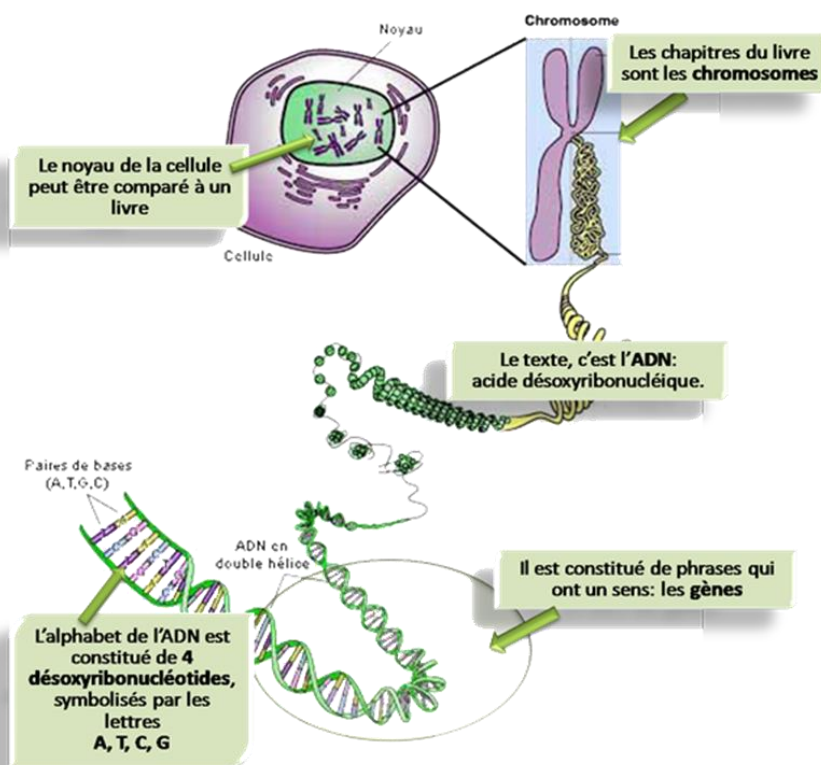
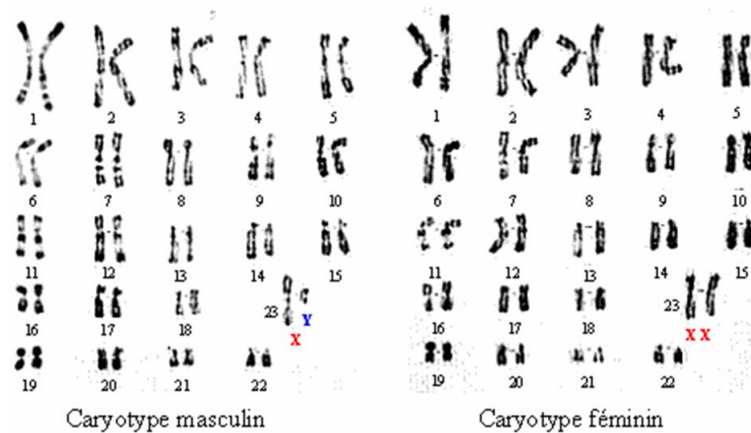
2.2 Symptomatologie

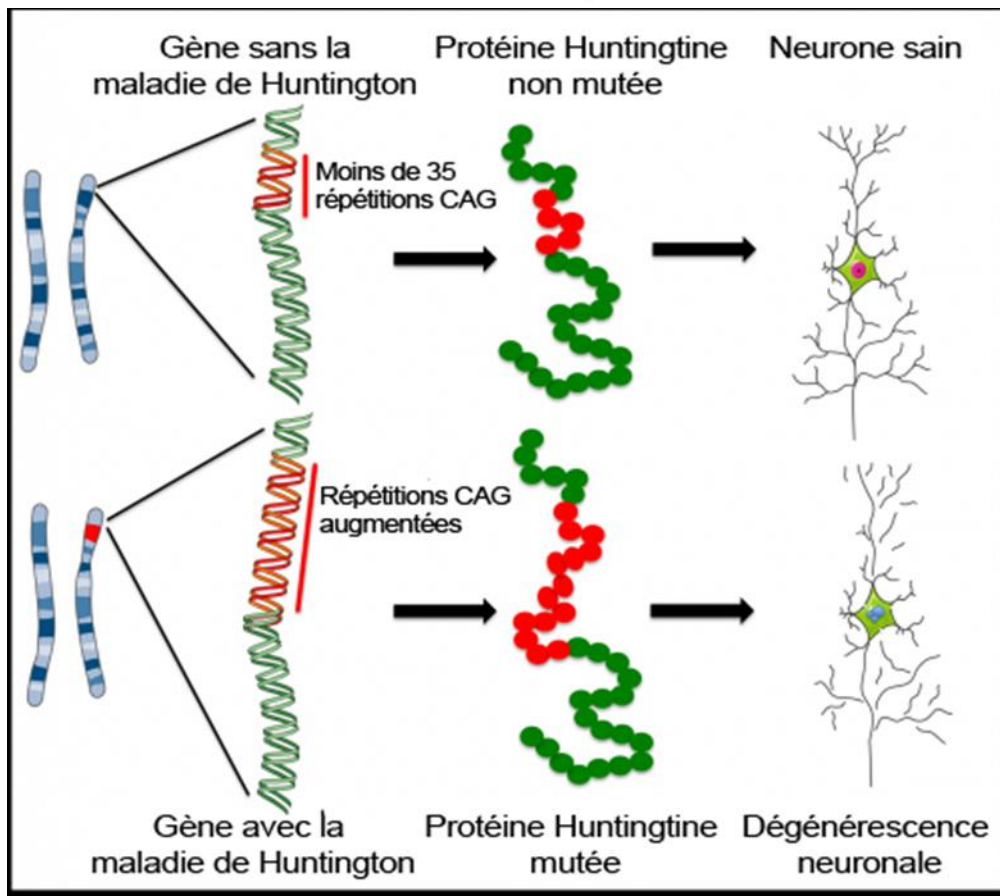
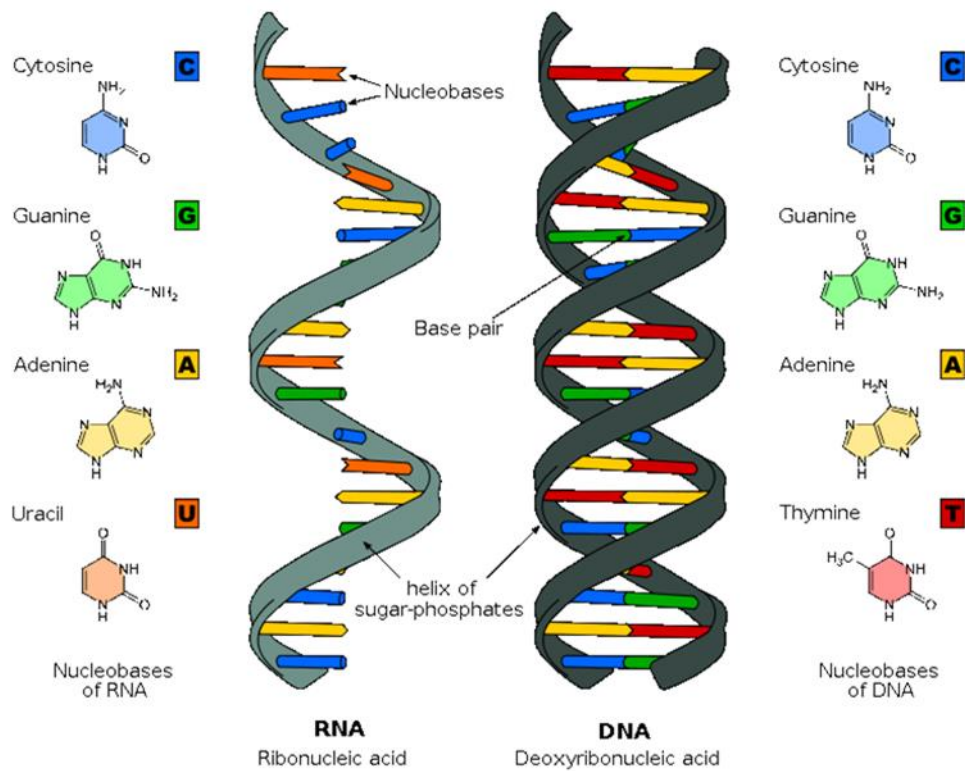
Trois types de symptômes:

- troubles moteurs
- troubles cognitifs
- troubles psychiatriques
- Les symptômes apparaissent généralement vers l'âge de 30-40 ans et sont progressivement évolutifs
- Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif ni même aucun traitement susceptible de ralentir l'évolution de la maladie.
- Le gène est par contre identifié et un sujet majeur ayant des ATCDs peut connaître son statut via un protocole de diagnostic présymptomatique

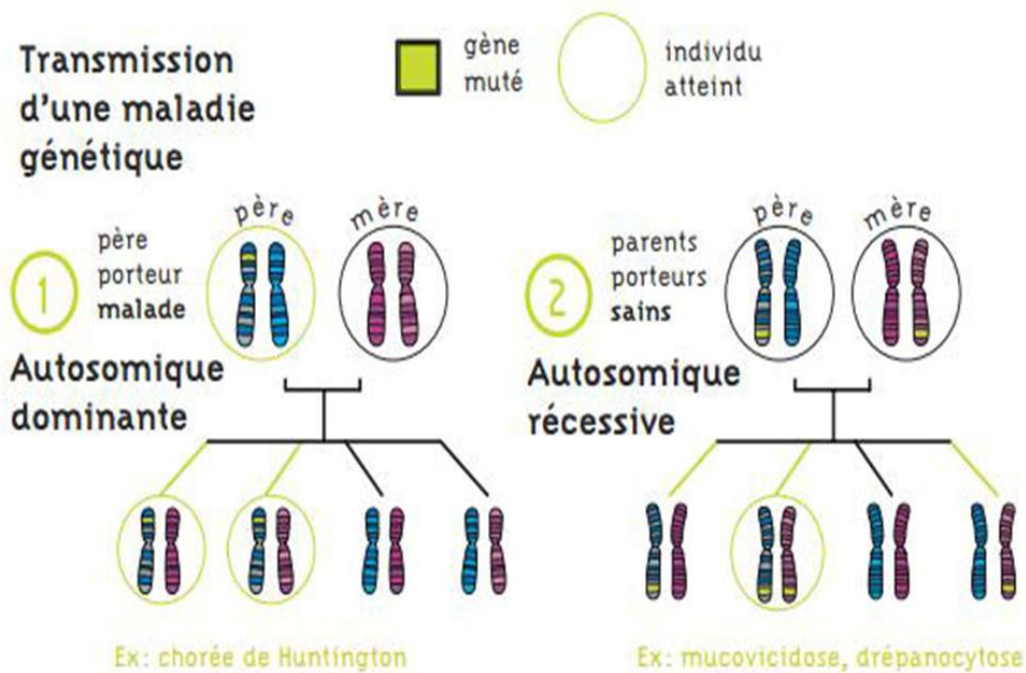
2.3 Génétique de la maladie

- La M.H est une affection d'ordre génétique provoquée par un gène défectueux situé sur le chromosome 4.
- Ce gène a été localisé en 1983 et la mutation identifiée en mars 1993.
- Sur le gène défectueux, il existe une répétition anormale d'une séquence d'ADN.
- C'est une expansion de répétitions de triplets CAG, sur le gène IT15, codant pour une protéine, la huntingtine.
- Normalement répétée de 11 à 35 fois, la séquence le sera de 39 à 86 fois, voire plus...chez les sujets malades.



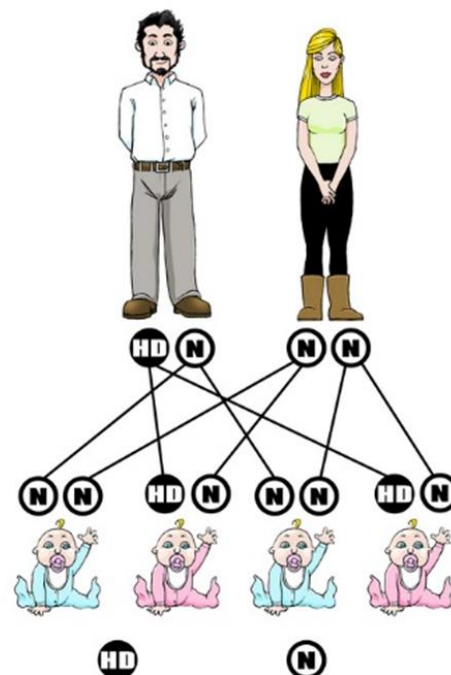


- La maladie a une transmission autosomique dominante, c'est à dire que lorsqu'un des parents est atteint de la M.H, les enfants ont 50% de risque d'hériter du mauvais gène, donc de développer la maladie. Ils sont alors considérés « à risque ».
- Le risque est indépendant pour chaque enfant
- Elle peut toucher les deux sexes de manière équivalente.
- La pénétrance de la maladie est complète



2.4 Transmission de la maladie

- Du fait du type de mutation impliquée dans la MH, il existe un risque d'anticipation lors de la transmission à la descendance.
- Ce phénomène implique une augmentation importante du nombre de répétitions entre deux générations et conduit à des formes cliniques plus précoces et plus sévères.
- L'anticipation se voit surtout dans les cas de transmission paternelle, sans que l'on comprenne bien pourquoi à l'heure actuelle.



2.5 Le dépistage présymptomatique

- Test génétique visant à rechercher la mutation responsable de la MH
- Chez un sujet MAJEUR, à risque pour la MH, c'est-à-dire ayant des antécédents familiaux directs de MH
- Avec accompagnement du sujet, et éventuellement de son entourage, par une équipe multidisciplinaire (généticien, neurologue, psychologue, psychiatre) jusqu'au prélèvement et à l'annonce du résultat
- Selon un protocole établi par l'équipe multidisciplinaire (variable selon les villes) conforme aux recommandations éthiques nationales et internationales
- Il existe un protocole de dépistage dans la plupart des grandes villes de France avec des protocoles qui peuvent être très variables, notamment dans leur durée

3 LA PRISE EN CHARGE A LYON

3.1 L'équipe de Lyon

- Généticien: Dr Elisabeth OLLAGNON
- Neurologue: Dr Stéphane THOBOIS
- Psychologue: Hélène CHAUMET
- Psychiatre: Dr Fabrice BOYER
- Biologiste: Dr Muriel BOST
- Infirmière: Laurence LEVAVASSEUR

3.2 Le fonctionnement de la consultation

- Réunion de l'équipe multidisciplinaire, ½ journée par mois, un jeudi matin
- Unité de lieu si possible pour les patients, malgré l'appartenance des différents praticiens à plusieurs institutions
- Réunion de 8h30 à 10h00 pour aborder les différents dossiers et découvrir les résultats amenés par la biologiste
- Puis chaque praticien reçoit les candidats au test, en fonction de leur avancement dans le protocole

3.3 Le protocole de Lyon

- Durée minimum de 6 mois jusqu'au résultat
- Processus individualisé pour chaque membre d'une même famille
- 8 rendez-vous dans le service, les RDV étant espacés d'au moins un mois:
 - Généticien
 - Neurologue
 - Psychologue
 - Psychiatre

- Prélèvement
- Annonce du résultat (généticien)
- Cs psychologue post résultat
- Cs psychiatrique post résultat

3.4 La consultation psychiatrique

- Durée environ 45 min
- Sujet reçu seul puis avec son accompagnant (conjoint, ami)
- En pré-test:
 - Rechercher un trouble psychiatrique qui pourrait contre indiquer la poursuite du protocole (dépression majeure, crise suicidaire, patient délirant...)
 - Replacer la MH dans l'histoire du sujet
 - Réfléchir sur la motivation du sujet à vouloir connaître son statut, sur d'éventuelles pressions extérieures
 - Réfléchir sur les avantages et les inconvénients à savoir (bon moment, conséquences anticipables sur le couple, la famille, les amis, le travail)
 - Réfléchir sur l'annonce du résultat aux proches (frères et sœurs, enfants, parents)
 - Se préparer à un éventuel résultat positif (mauvais résultat) mais également anticiper les conséquences d'un bon résultat (notamment au niveau familial)
 - Evaluer le soutien de l'entourage, les capacités du sujet à faire face
- En post-test:
 - Faire le point sur le résultat et la réaction du sujet
 - Proposer un accompagnement ou organiser un suivi si besoin

3.5 Les motivations exprimées

- La question de la transmission aux générations futures est souvent au centre de la démarche: projet personnel d'enfant, ou enfants en âge de procréer avec projet plus ou moins clair
- Souvent exprimée d'emblée: « je ne le fais pas pour moi, je le fais pour mes enfants »
- Volonté de « lever le doute, l'incertitude ». De savoir pour soi. Evocation de « l'épée de Damoclès »
- Volonté de maîtrise, de savoir pour pouvoir organiser, planifier, prévoir
- Volonté d'éradiquer la maladie, de mettre un terme à ce processus, de reprendre le contrôle de son destin
- Difficile question de l'identification (au parent malade, de ses enfants à soi même).

3.6 Des situations très variées

- L'histoire du sujet avec la MH peut être récente ou ancienne, traumatique voire tragique (violences familiales, suicide, atteinte de plusieurs membres de la famille) ou presque « anodine ».
- Le sujet peut venir faire le test très tôt dans sa vie (dès 18 ans) ou bien après de nombreuses années d'hésitation et de réflexion (avec des parcours de vie très variés)
- Le sujet peut venir dans un cadre prédictif alors qu'il présente déjà des signes cliniques de la maladie sans en avoir conscience (ni son entourage) transformant la consultation présymptomatique en accompagnement à l'annonce du diagnostic
- Parfois la démarche d'un sujet pose des questions éthiques difficiles concernant d'autres membres de la famille: enfant qui veut savoir alors que le parent potentiellement porteur ne veut pas connaître son statut...

3.7 Quelques remarques tirées de l'expérience

- Les patients expliquent souvent penser à la MH quelques jours avant et quelques jours après les RDV, et assez peu le reste du temps
- Beaucoup de patients expliquent se sentir soulagés d'avoir fait la démarche avec un regain d'anxiété à l'approche du prélèvement et du résultat
- Un bon résultat peut dans certains cas être autant, voire plus déstabilisant qu'un mauvais résultat
- La plupart des personnes auxquelles on annonce un mauvais résultat réagissent plutôt favorablement et de manière adaptée
- Dans mon expérience, pas de suicide ou de syndrome dépressif lié directement à l'annonce du statut
- Importance de l'unité de lieu pour le déroulement du processus

4 SYMPTOMATOLOGIE DE LA MALADIE DE HUNTINGTON

- Troubles moteurs
- Troubles cognitifs
- Troubles psychiatriques

Comme il s'agit d'une maladie neurodégénérative, l'évolution va se faire vers une aggravation progressive et inéluctable des symptômes avec de plus en plus de difficultés de communication, de troubles moteurs et cognitifs conduisant à une perte d'autonomie avec dépendance.

La dénutrition, les chutes, les troubles de déglutition entraînent finalement un jour le décès.

4.1 Les différents stades de la Maladie de Huntington

Cinq stades ont été décrits en fonction de l'évolution de la maladie : Echelle du Docteur Ira Shoulson.

STADE I (0 à 8 ans dans la maladie) :

- Se prend en charge
- Mène une vie familiale, sociale et professionnelle normale
- Exécute les activités quotidiennes (mange, se lave, etc...)
- Aide (éventuelle) pour tâches ménagères
- Présente des problèmes comportementaux
- Présente des excès de stress
- De nervosité
- Depression

STADE II (3 à 13 ans de maladie) :

- Incapable de travailler
- Minimum d'assistance pour les activités quotidiennes
- Apparition premiers symptômes graves : altération de la préhension, perturbation spatio-temporelles

STADE III (5 à 16 ans dans la maladie)

- Incapable de travailler
- Assistance majeure pour les activités quotidiennes
- Gestion des biens sous curatelle
- Troubles cognitifs qui altèrent les fonctions vitales pour : boire, manger, déglutir, équilibre, communication

STADE IV (9 à 21 ans dans la maladie)

- Perte de contrôle des mouvements
- Peut plus se vêtir
- Problèmes respiratoires
- Encombrement des bronches
- Risque d'étouffement (fausses routes)
- Ne sent plus le chaud ni le froid
- Communication verbale impossible

STADE VI (11 à 26 ans dans la maladie)

- Aide permanente
- Fausses routes fréquentes : est régulièrement aspiré
- Communication quasi-nulle

4.2 Les troubles moteurs de la Maladie de Huntington

- Troubles de l'équilibre
- Perturbations des mouvements volontaires et mouvements involontaires
- Troubles de l'élocution, troubles de la déglutition
- **La chorée** : « succession de mouvements spontanés excessifs, abrupts, imprévisibles et irréguliers ».
- Au début de la maladie, ces mouvements involontaires peuvent alors être interprétés comme de la nervosité, des tics, de la maladresse. Ils sont exacerbés par la fatigue, le stress, l'état émotionnel.
- À un stade plus avancé, la chorée peut gagner tout le corps, y compris les muscles respiratoires ou laryngés, provoquant alors dyspnée (difficultés de la respiration), dysarthrie (parole saccadée, de débit irrégulier), troubles de déglutition... avec perte d'autonomie majeure et grabatisation

4.3 Les troubles cognitifs de la Maladie de Huntington

- Il existe une grande variété de troubles cognitifs au cours de la MH touchant notamment la mémoire, l'apprentissage, les fonctions exécutives et le langage
- On estime que ces troubles peuvent apparaître, à un niveau parfois infra-clinique, jusqu'à 10 ou 15 ans avant l'apparition des troubles moteurs
- Les troubles cognitifs, associés aux troubles psychiatriques et aux troubles du comportement, auraient un impact négatif plus important sur le fonctionnement global du sujet que les troubles moteurs
- La nécessité d'un placement en institution serait beaucoup plus fréquemment liée à l'importance des troubles cognitifs et comportementaux plutôt qu'à l'intensité des symptômes moteurs
- Troubles de la mémoire portant surtout sur la *mémoire implicite* (ou procédurale) tandis que la mémoire explicite (ou déclarative) est moins touchée.
- Diminution de la capacité d'apprentissage et perturbation du rappel des informations stockées (améliorée par l'indigage)
- Trouble de la reconnaissance visuelle de l'expression faciale des émotions
- Troubles de la perception du temps et de l'espace
- Troubles des fonctions exécutives (attention soutenue ou partagée, planification, organisation, initiation, persévération): aboutit à un ralentissement, à une grande fatigue, à une incapacité à faire plusieurs choses à la fois, avec perte de la « souplesse cognitive » ainsi qu'à une apathie
- Troubles du contrôle des impulsions avec irritabilité, accès de colère voire de violence
- Anosognosie totale ou partielle

4.4 Les troubles cognitifs de la Maladie de Huntington

- Symptomatologie psychiatrique « générale »:
 - Syndrome dépressif (40% des sujets environ)
 - Troubles psychotiques (souvent atypiques ou répondant mal au traitement)
 - TOC (avec tableaux atypiques également)
- L'impulsivité, l'irritabilité et les accès de violence dans la MH: souvent liés à des situations de frustration ou d'incapacité à faire quelque chose.
- La question du suicide...
- Le syndrome dyséxécutif...

4.5 Maladie de Huntington et dépression

La Dépression:

- Période bien définie d'au moins 15 jours qui représente un changement par rapport à l'état antérieur
- Qui entraîne une souffrance
- Signes cliniques:
 - Tristesse de l'humeur
 - Ralentissement psychomoteur
 - Perte de l'estime de soi, autodévalorisation, pessimisme
 - Perte de l'élan vital, de l'envie et du plaisir (anhédonie)
 - Troubles du sommeil (insomnie)
 - Troubles de l'appétit (anorexie)
 - Souffrance morale intense avec idées suicidaires
 - Angoisses associées bien souvent

4.6 Maladie de Huntington et suicide

Le suicide:

- Le taux de suicide est important au cours de l'évolution de la MH
- Les passages à l'acte suicidaire ne sont pas toujours secondaires à l'évolution de la maladie ou à la connaissance de son statut
- Le risque suicidaire est à mettre en lien avec le taux important de dépression et la plus grande impulsivité chez les patients porteurs du gène muté.
- Il faut systématiquement rechercher des idées suicidaires ou des conduites suicidaires, surtout en cas de dépression
- L'évaluation du risque suicidaire peut être difficile du fait des troubles de la communication

4.7 Maladie de Huntington et manie

La manie:

- « L'opposé de la dépression »
- Plus rare que la dépression
- Souvent des formes atypiques
- Signes cliniques:
 - Euphorie, exaltation de l'humeur
 - Agitation psychomotrice
 - Tachypsychie, logorrhée avec discours désorganisé
 - Désinhibition avec troubles du comportement
 - Sentiment de toute puissance avec possibles idées délirantes mégalomaniaques
 - Dépenses inconsidérées
 - Insomnie sans fatigue

4.8 Maladie de Huntington et troubles psychotiques

Les troubles psychotiques:

- Hallucinations
- Idées délirantes (persécution, mégalomanie...)
- Tableau différent d'une schizophrénie « atypique » aussi bien en termes de clinique que de réponse au traitement ou d'évolution
- Parfois certains patients « errent » d'hospitalisations sous contrainte en hospitalisation sous contrainte en psychiatrie jusqu'au jour où apparaissent des mouvements anormaux...

4.9 Maladie de Huntington et troubles obsessionnels compulsifs

Les Troubles Obsessionnels Compulsifs:

- Idées obsédantes (obsessions)
- Compulsions à faire quelque chose (vérifier, ranger, compter...) souvent pour lutter contre l'angoisse générée par les obsessions
- Le sujet a conscience du caractère pathologique, excessif, absurde de ses obsessions mais ne peut s'en empêcher.
- Cela génère une souffrance psychologique et sociale intense
- Les TOC peuvent conduire à des états dépressifs et éventuellement des conduites suicidaires
- Dans la MH, le tableau est souvent atypique. On parle parfois de pseudo TOC.

4.10 Maladie de Huntington et troubles du comportement

- Fréquents au cours de l'évolution de la MH
- Ne sont pas présents chez tous les patients
- Ce sont souvent eux qui motivent la prise en charge psychiatrique
- Conditionnent bien souvent la qualité de vie et les relations avec l'entourage
 - ❖ Impulsivité
 - ❖ Irritabilité
 - ❖ Conduites auto et hétéro-agressives
 - ❖ Errance, fugue
 - ❖ Troubles des conduites sexuelles et alimentaires
 - ❖ Comportements addictifs

4.11 Les troubles psychiatriques de la Maladie de Huntington

- L'origine des troubles psychiatriques est multifactorielle (génétique, environnement, contexte affectif, psychologique, toxique, fonctionnement neuronal...)
- Les troubles psychiatriques peuvent précéder les troubles moteurs de plusieurs années et être même parfois très présents chez un sujet qui ignore son statut et même l'existence d'un risque (pas encore de diagnostic dans la famille par ex)
- Chez un sujet porteur du gène muté l'apparition d'une dépression doit elle être mise en lien avec l'évolution de la maladie, voire même signer son début?
- Il n'est pas rare que le diagnostic de MH soit porté chez des sujets ayant eu une longue histoire de troubles psychiatriques avant même toute connaissance d'une mutation familiale
- Le diagnostic des troubles psychiatriques est souvent rendu difficile par l'évolution de la maladie notamment au stade où le patient ne parvient presque plus à s'exprimer
- L'interrogatoire de l'entourage est alors capital
- Il faut rechercher des événements ou des facteurs déclenchants, favorisant le trouble, en tenant compte de l'évolution de la MH et en ayant toujours à l'esprit d'éliminer un problème somatique
- Il existe assez fréquemment des formes « atypiques » de pathologies psychiatriques
- La réponse aux traitements psychotropes usuels n'est pas forcément superposable à celle de la population générale

4.12 Intérêt de connaître la Maladie de Huntington en psychiatrie

- Une grande majorité des sujets atteints de MH ou leur entourage ont affaire un jour ou l'autre à la psychiatrie
- Les formes à symptomatologie initiale uniquement d'allure psychiatrique ne sont pas rares, avec un retard diagnostique très important
- Même chez les patients ayant des formes à prédominance motrice, les troubles du comportement et notamment la gestion de la violence ou de l'impulsivité, impliquent souvent l'intervention d'un psychiatre.

MAIS

- Pas d'études spécifiques concernant l'utilisation des psychotropes dans la MH. Pour l'instant, essentiellement des avis d'experts...

4.13 La prise en charge des troubles psychiatriques

- Prise en charge:
 - Bio (traitements)
 - Psycho (psychothérapie)
 - Sociale (assurances, AAH, mesure de protection des biens, logement...)
- De manière générale, plus la maladie évolue et plus la prise en charge psychothérapeutique va être difficile à la fois du fait des troubles de l'élocution mais aussi du fait des troubles cognitifs
- Importance de plus en plus grande des traitements médicamenteux au cours de l'évolution de la MH
- La prise en charge psychologique de l'entourage et de la famille reste d'actualité tout au long de l'évolution
- Une intervention auprès de l'entourage peut parfois suffire à débloquer des situations compliquées
- Toujours en tenant compte du rapport de chacun des membres de l'entourage à la maladie

4.14 Maladie de Huntington et traitements psychotropes

- Lorsqu'il existe des troubles du comportement importants (agressivité, accès d'agitation, d'énervement, de violence) on est souvent amené à mettre en place un traitement à visée anxiolytique ou sédatif
- Or, ces traitements agissent de manière globale et pas spécifiquement sur l'impulsivité ou le manque de contrôle de cette impulsivité
- Le risque est donc de majorer le ralentissement psychomoteur, l'apathie qui peuvent exister par ailleurs, diminuant la capacité du sujet à être en lien et à communiquer
- Il existe également un risque de majoration des chutes, des fausses routes, des complications du décubitus...

- Le but est donc de trouver un équilibre entre une trop grande « nervosité » et une trop grande sédation.
- Parfois il existe des demandes opposées des soignants et de la famille, lorsque le malade est placé en institution notamment.
- Il n'existe pas de traitement psychotrope ayant démontré une activité spécifique dans la MH
- On utilise les traitements psychotropes usuels:
 - neuroleptiques
 - antidépresseurs
 - anxiolytiques
 - hypnotiques (ou somnifères)
 - thymorégulateurs ou régulateurs de l'humeur

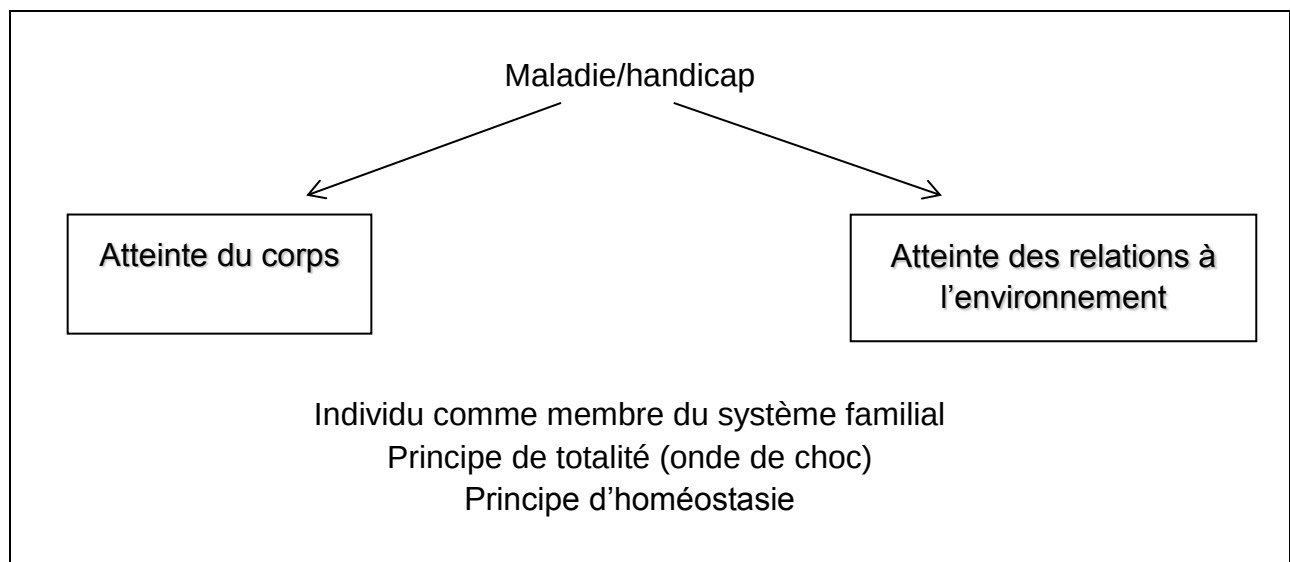
4.15 La Maladie de Huntington : une pathologie familiale

- La MH va souvent avoir des répercussions douloureuses voire dramatiques sur toute la famille, y compris les sujets non porteurs de la mutation:
 - Secrets de famille, tabous du fait du caractère encore un peu « honteux » de la maladie (tare, malédiction...)
 - Ruptures familiales du fait des troubles du comportement avec parfois des violences conjugales ou familiales. Dans ces situations, lorsque le diagnostic est posé alors qu'il n'était pas connu, cela permet parfois de comprendre à posteriori certains comportements, de pardonner... (cas d'enfants qui reviennent vers le parent malade)
 - Culpabilité du parent qui transmet
 - Inquiétude et colère, plus ou moins refoulées, du conjoint (pour la personne malade mais également les enfants)
 - Colère des enfants, souvent refoulée ou contre investie. Sentiment d'injustice
 - Inquiétude entre frères et sœurs, culpabilité de celui qui n'est pas porteur...
 - Identification des enfants à risque à un parent malade avec parfois des réactions peu compréhensibles de rejet, d'agressivité... En lien avec ce que l'état du parent renvoie à l'enfant de son avenir potentiel... Importance de différencier les formes familiales et les histoires de chacun!
 - Parfois certains sujets ayant « grandi avec la maladie » se construisent comme s'ils étaient porteurs...
- Dans beaucoup de familles, les sujets non porteurs sont amenés à s'occuper du parent malade puis des frères et sœurs atteints
- Dans certaines familles, tous les enfants sont porteurs de la mutation et développent la maladie.

LA FAMILLE ET LA MALADIE NEUROLOGIQUE EVOLUTIVE

Marjorie POUSSIN, maître de conférences
Laurie MARINO, psychologue clinicienne

1 HANDICAP OU MALADIE : UNE ATTEINTE A LA DYNAMIQUE FAMILIALE



2 REFLEXION SUR L'ACCOMPAGNEMENT DES FAMILLES

La famille est placée au centre du dispositif d'accompagnement comme un sujet global de souffrance.

=> Domicile : lieu propice à une lecture systémique des problématiques

2.1 A domicile

- Une pratique qui se développe
- Aller vers les familles, c'est aller... chez elles ?
- Intérêt du travail à domicile
- Un risque réciproque dans la rencontre
 - la famille : ouvre l'espace personnel, intime : intrusion

- le psychologue : quitte son cadre matériel classique : cadre interne
- Les entretiens peuvent débuter classiquement et finir à plusieurs
- Mais cela peut être l'inverse
- Le psychologue est en voyage.
- La prise en charge à domicile demande un cadre interne solide au vue des changements constants de cadre externe.
- La notion « d'être au chevet de » prend tout son sens dans cette pratique.

2.2 Au sein du réseau APIC

- La question de la demande
- Le travail en réseau
- Le dispositif : 5 séances renouvelables une fois par an
- Un suivi qui peut se poursuivre au delà

2.3 Vignette 1 : l'annonce diagnostique

- La demande : *Monsieur C. qui est atteint d'une myopathie, âgé de 57 ans, son épouse et ses trois enfants (une fille de 20 ans, un fils de 18 et un de 15 ans). Demande d'un suivi familial par la mère suite à l'annonce de la maladie et les difficultés relationnelles que cela engendre au sein de la famille.*
- La problématique : la question est centrée sur les comportements des enfants mais ceux-ci trouvent un sens de défense face à l'évolution de la maladie.
- Deux séances en présence de Mr C.
- Importance de qui prend la parole
- Renforcement des comportements adéquats
- Comment chacun voit cette maladie : réintroduit la circularité familiale et le positionnement de chacun

3 ANNONCE DU HANDICAP OU DE LA MALADIE

➤ Événement traumatisant dans l'histoire des familles

Traumatisme = trace psychique d'un choc physique, (Neuburger, 2005, 19).

Traumatisme familial : altération partielle ou totale de ce qui faisait l'identité du groupe (mythe)

➤ C'est la crise...

Etat d'un système au moment où un changement va se produire => rupture d'équilibre. Deux temps :

- (1) incertitude, indécision, angoisse, sentiment de rupture, d'être submergé, sans appui, de ne pouvoir faire face seul à la situation ;
- (2) résolution de la crise, => évolution ouverte, réorganisation positive

3.1 Effets psychiques de l'annonce d'un diagnostic

- Etat de sidération
- Arrêt du temps
- Remise en question du projet familial
- Remise en question de la filiation/descendance
- Réparation : Hyperactivisme
- angoisses existentielles/mort

3.2 Spécificités des maladies neuro évolutives

- Population hétérogène : variabilité interindividuelle, pathologie
- Errance diagnostic
- Caractère génétique : transmission, exclusion/appartenance
- L'annonce : deuils successifs, processus d'annonces successives

3.3 Vignette 2 : relation mère – enfant

- La demande : *Madame B. a 42 ans, mariée et deux enfants (un âgé de 14 ans et un de 7 ans). Elle est atteinte de la myopathie de Steinert. Je la rencontre à domicile au vue de l'évolution de sa pathologie mais aussi les conséquences sur son quotidien (difficultés de déplacements).*
- La problématique : une question de transmission et de conflits entre les générations
- 5 séances avec Mme et 2 en présence de ses enfants
- Le fantasme de contamination
- La répétition des comportements
- La non reconnaissance de la maladie

4 MODIFICATIONS DU FONCTIONNEMENT FAMILIAL

Martin et Papier (1993) : fonctionnement familial en présence d'un enfant handicapé

- stratégies personnelles
- stratégies duelles
- stratégies domestiques

- stratégies extra-muros
- Modifications intrafamiliales : places et des rôles
- Modifications des règles de communication intrafamiliales
- Modifications des relations extra-familiales

4.1 Faire face à la maladie, au handicap

- Faire face à la maladie/handicap et à tous les problèmes engendrés (perturbations psychosociales, douleurs, ...)
- S'adapter aux traitements, rééducation et développer des relations avec l'équipe de soins
- Assumer sa vie modifiée par la maladie/handicap.
 - ⇒ Tension émotionnelle/soutien émotionnel
 - ⇒ Surimplication / désengagement

4.2 Vignette 3 : la relation de couple

- *Demande d'un suivi individuel pour Mme C. atteinte d'une myopathie et âgée de 52 ans. Cette dame avait des crises d'angoisses qui envahissaient de plus en plus son quotidien. Les entretiens avaient lieu à son domicile et parfois interrompus par le besoin de soins (comme par exemple l'aspiration) effectués par son mari.*
- Problématique : la non reconnaissance de l'aidant familial
- 1 séance seul avec elle et 5 séances avec le couple
- Le symptôme a une fonction. Un message important à dégager mais une forme inadéquate d'expression.
- Passage de l'individuel au couple.
- Restauration d'une communication directe et d'une ouverture vers l'extérieur.

5 MODIFICATIONS DU FONCTIONNEMENT FAMILIAL

- Accompagner, soutenir la compréhension des problématiques familiales, crises, auxquelles sont confrontées les familles =>co-construction
- faire circuler les vécus et représentations.
- Passer d'une vision individuelle aux différentes visions du monde possibles

5.1 Permettre l'expression des émotions et des souffrances

- Éclairer et expliciter l'expérience plurielle de la maladie/handicap.
- Partage et élaboration commune des craintes et souffrances de chacun
- Reconnaissance de la souffrance de chacun

5.2 Valoriser la compétence des familles : levier de résilience

- Mettre en évidence toutes les ressources de la famille,
- Reprise évolutive de leurs capacités à s'auto-réparer
- Responsabiliser
- Equilibre entre appartenance à la famille (loyauté)/autonomisation/individuation.

ANNONCE DIAGNOSTIQUE, ANNONCE PREDICTIVE : DIMENSIONS GENETIQUES ET ETHIQUES Docteur Elisabeth OLLAGNON, Généticienne

1 LA MALADIE DE HUNTINGTON

- Hérédodégénérescence progressive décrite en 1872 par George Huntington sur des familles new-yorkaises atteintes sur plusieurs générations
- Mais ce n'est qu'en 1983 que le gène est localisé et 10 ans plus tard que la mutation est identifiée
- Mouvements choréiques anormaux, involontaires, insidieux, incontrôlables, invalidants, perturbant l'écriture, l'élocution, la déglutition, la marche, l'équilibre
- Détérioration globale des fonctions supérieures (mémoire, comportement) conduisant à une grande dépendance
- Irritabilité, dépression, manque de motivation, troubles du sommeil, idées suicidaires
- Parfois hallucinations, troubles psychiatriques (paranoïa), désinhibition, agressivité ou auto-agressivité, démence
- Aggravation inexorable sur 10 à 15 ans (troubles de déglutition, amaigrissement, état grabataire, dépendance, démence, décès).
- Age moyen de début : 40 ans (15 à 70 ans).
- En France, 6000 à 7000 malades, 30000 à 40000 apparentés « à risque ».
- Dominante autosomique (50 % de transmission).
- Pénétrance du gène complète.
- Expansion de répétitions de triplets CAG en nombre excessif (> à 36).
- Traitement uniquement symptomatique
- Caractère dramatique accru par la projection que peuvent se faire les enfants de leur atteinte future en voyant leur parent se dégrader

2 LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT

- Affection multisystémique, pouvant associer :
- Myotonie, faiblesse musculaire croissante
- Troubles cognitifs, lenteur d'idéation
- Apnées du sommeil, somnolence diurne
- Cataracte caractéristique
- Diabète, hypothyroïdie, hypogonadisme, infertilité
- Troubles du rythme, de la conduction (risque de mort subite)
- Chute précoce des cheveux
- Complications obstétricales, décompensation puerpérale ou post-partum
- Chaque signe doit attirer l'attention mais aucun n'est constant, ni précoce
- A 30 ans, 60% des individus mutés sont symptomatiques (atcd familiaux ++)
- Une des rares affections génétiques dont le test prédictif peut déboucher sur une prévention.
- Début et sévérité variables: formes tardives → formes congénitales sévères anté ou néonatales avec atteinte mentale

2.1 Forme néonatale sévère

- Hypotonie globale
- Troubles déglutition
- Troubles de succion
- Pieds bots
- Décès précoce fréquent ou :
 - hypotonie régressive
 - Retard staturo-pondéral
 - Myotonie : 3-5 ans
 - Cataracte : 7-10 ans

- Handicap moteur et mental sévère

2.2 Dominante autosomique à expressivité variable

- Expansion anormale de triplets CTG répétés sur le gène de la Myotonine (chr 19)
- Phénomène caractéristique d'anticipation au fil des générations par amplification de la mutation instable
- Existence de porteurs sains prémutés (50 à 150 répétitions) à risque de transmettre une mutation vraie voire à donner naissance à des enfants atteints d'une forme congénitale
- → Dépistage en biologie moléculaire important, fiable, direct, simple et rapide, sans étude préalable de toute une famille

Le dépistage des porteurs de la mutation permet :

- La prise en charge précoce de l'atteinte musculaire
- La prévention des accidents cardiaques
- La prévention des accidents anesthésiques
- La prise en charge d'un diabète, d'une hypothyroïdie
- L'orientation d'un bilan d'infécondité

Le dépistage avant toute grossesse permet un conseil génétique et un choix de procréation :

- En rassurant les non porteurs de la mutation
- En proposant un diagnostic anténatal
- Risque de révélation ou d'aggravation de la maladie maternelle par la grossesse
- Complications obstétricales: mort périnatale, dystocie, hémorragies de la délivrance, ...
- 9 à 25% de risque de forme congénitale si transmission surtout maternelle (décès ou retard psychomoteur sévère)

La dystrophie myotonique de Steinert illustre l'importance du test génétique pré symptomatique ou prédictif en biologie moléculaire permettant la prise en charge précoce, la prévention des complications parfois inaugurales, le conseil génétique, le diagnostic anténatal et la prévention des récives de la maladie sous forme congénitale plus sévère survenant même dans la descendance d'une personne non symptomatique.

3 LE DIAGNOSTIC CONFIRMATIF D'UNE MALADIE GENETIQUE

- Etude en biologie moléculaire et recherche de la mutation sur un prélèvement sanguin avec résultat en un à deux mois.
- Etude coûteuse à ne demander que si hypothèse diagnostique précise du clinicien.
- Consentement écrit, signé, éclairé du proposant obligatoire (loi du 29/07/1994) après information complète, claire, objective, actualisée sur la maladie et le test (attestation de consultation génétique).
- Etude effectuée dans un laboratoire agréé par le Ministère.
- Rendu du résultat par le médecin prescripteur, en consultation uniquement.
- Étude réalisable à titre diagnostique chez le mineur.
-

Pas de guérison actuelle mais...

- Prise en charge thérapeutique précoce
- Prévention des complications (Steinert)
- Accompagnement des familles
- Prévention des récives familiales

Annonce du diagnostic

- Ni « recette », ni formation...
- Avec humanité et empathie.
- Avec une distance « juste » dans le respect du patient et de son vécu.

- En consultation, en prenant le temps :
 - d'expliquer, de mettre en forme les informations ni tronquées, ni hermétiques, ni brutes.
 - d'écouter les émotions, la souffrance, de respecter les mécanismes de défense et de tenir compte des demandes du patient.
 - d'établir une relation, de dialoguer et de répondre aux questions.
- Mots adaptés, compréhensibles.
- Discours cohérent, informé.
- Sans évitement, sans illusion, sans « verdict ».
- Accompagner et proposer un soutien psychologique, une prise en charge médicale des symptômes, laisser l'espoir des thérapies d'avenir, sans malhonnêteté.
- Proposer un suivi régulier à long terme.
- Prévoir un conseil génétique.

4 LE CONSEIL GENETIQUE

" Il s'agit de la procédure par laquelle des patients ou des apparentés qui pourraient être porteurs d'anomalies héréditaires sont mis au courant des conséquences de ces anomalies, des risques de les développer et de les transmettre, ainsi que de la façon dont elles pourraient être prévenues, évitées ou améliorées."

(Harper P.S. "Practical Genetic Counseling".4th ed. Butterworth. Heinemann Ltd Linacre House, Jordan Hill, Oxford, 1993.)

Pour :

- La personne malade
- Le couple
- Un apparenté d'une personne malade (père, mère, frère, sœur, enfant...)
- Fait partie intégrante de la prise en charge pluridisciplinaire du patient, de son couple.

- Fiable si diagnostic certain, sauf exceptions...
- Le généticien reprendra un certain nombre d'informations complexes psychologiquement difficiles à entendre.
- Il évoquera les problèmes liés au risque de transmission de la maladie à la descendance.
- Le généticien répondra aux questions sur les possibilités de diagnostic anténatal, voire de diagnostic pré implantatoire, leurs aspects techniques, éthiques et psychologiques.
- Il réfléchira avec le patient sur l'obligation et la façon de transmettre l'information aux apparentés à risque (décret du 20/06/2013).
- Il accompagnera le patient et sa famille sur un long laps de temps dans différentes étapes de leur vie et dans leurs choix de procréation.
- Le généticien repérera, lors de l'enquête familiale poussée, les personnes à risque de transmission, insistera auprès du patient sur la nécessité de les informer de leur risque le plus précocement possible avant toute grossesse pour prévenir si possible la récurrence de pathologies sévères.
- Par l'intermédiaire du malade ou de « sa personne de confiance ».
- Jamais directement par le médecin (secret médical) sauf demande écrite du patient(révision Loi de bioéthique 2013: information à la parentèle)
- Information difficile (conflits familiaux, réticences, culpabilité, souffrance, solitude, troubles psychiatriques...).
- Relai pris par le généticien, en consultation

Information de la parentèle

- Problèmes et questions pour des maladies sévères incurables ne bénéficiant d'aucune prévention sinon des possibilités de diagnostic anténatal et de diagnostic préimplantatoire (Huntington et recommandations des comités d'éthique).Le généticien reprendra un certain nombre d'informations complexes psychologiquement difficiles à entendre.
- Secret professionnel et obligation d'information de la parentèle.
- Informations et problèmes éthiques de ne pas nuire
- Informations et respect du droit de ne pas savoir ?

5 LE DIAGNOSTIC ANTENATAL

- Consiste à déterminer en début de grossesse le statut de porteur ou non de la mutation familiale chez un embryon à risque
- Suppose que le couple soit demandeur d'un diagnostic anténatal.
- Suppose que l'étude génétique soit possible, c'est-à-dire que :
 - le diagnostic dans la famille soit certain
 - la mutation responsable soit identifiée
 - le couple demandeur soit à risque
 - la grossesse ne soit pas trop avancée
 - les résultats attendus soient fiables
 - la maladie soit « d'une particulière gravité et incurable au moment du diagnostic »
- Le Diagnostic Anténatal (DAN) s'effectue par biologie moléculaire sur ponction de trophoblastes à 10 semaines de grossesse (diagnostic programmé, consentement éclairé, laboratoire agréé).
- Le risque de fausse couche lié au geste est de 1 %.
- Le résultat est obtenu généralement en 8 à 10 jours.
- Loi de Bioéthique
- L'Interruption Médicale de Grossesse (IMG) concerne des affections d'une particulière gravité et incurables au moment du diagnostic.
- Rôle du généticien: informer le couple des implications techniques, éthiques, psychologiques pour une demande en toute connaissance.
- L'IMG est soumise à l'accord d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) agréé (assurant également l'accompagnement de ces couples).

L'Interruption Médicale de Grossesse n'est pas une solution thérapeutique

- DAN et regard sur l'enfant handicapé...
- DAN ≠ « vérification de conformité » ≠ exigence de l'enfant parfait...
- Respect de la vie et respect de la détresse des parents

- Écoute, informations, accompagnement
- Le diagnostic anténatal permet :
 - soit de proposer une IMG si l'embryon est porteur (problèmes éthiques liés à une maladie de révélation tardive...).
 - soit de rassurer ("encouragement à la procréation")

6 LE DIAGNOSTIC PREIMPLANTATOIRE GENETIQUE

- Consiste à réaliser sur une ou deux cellules prélevées sur un oeuf de 6 à 8 cellules, conçu in vitro, le diagnostic d'une maladie génétique afin de ne transférer in utero que le ou les embryons non porteurs, indemnes.
- Nécessite une assistance médicale à la procréation, c'est-à-dire une fécondation in vitro et une étude en biologie moléculaire rapide.
- Permet à un couple à risque de ne donner naissance qu'à des enfants indemnes et lui évite l'interruption médicale de grossesse.
- Echecs de la fécondation in vitro: 80%, études génétiques préalables lourdes, risque de grossesse gémellaire de 10 à 15%, âge maternel inférieur à 40-42 ans.
- Quatre centres autorisés: Paris, Montpellier, Nantes et Strasbourg (agréments attribués par l'Agence de Biomédecine pour 5 ans renouvelables).
- Encadré par la loi de bioéthique du 29 juillet 1994 (décret du 24/03/1998)
- Proposé à un couple ayant une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie «d'une particulière gravité et incurable... » (STEINERT – X FRAGILE – CHOREE DE HUNTINGTON - AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE - DUCHENNE (DELETION), MUCOVISCIDOSE,...)
- La consultation de génétique est la première étape d'un parcours difficile

Un conseil génétique préalable rigoureux

Le couple qui souhaite bénéficier d'un DPI, en raison de son parcours antérieur, doit, dans un premier temps, en discuter avec le généticien qu'il connaît et voir avec lui si la maladie qui le concerne peut faire l'objet d'un DPI tant sur le plan légal que sur le plan technique.

Quand un couple n'a pas de problème de fécondité, il doit mettre en balance les avantages et les contraintes du DPN et du DPI. Dans le premier cas, la procréation est naturelle, le diagnostic d'un enfant atteint peut être fait mais à un terme de la

grossesse pouvant être considéré comme trop tardif par certains (10 à 11 semaines de grossesse) et conduire à une interruption de grossesse. Dans le second cas, le caractère contraignant et aléatoire de l'assistance médicale à la procréation n'est pas toujours bien supporté mais la grossesse a toutes les chances d'aller normalement à son terme.

Le couple rencontrera par la suite un généticien d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal qui est seul habilité à délivrer une attestation d'indication de DPI après avoir recueilli par écrit son consentement.

Une information précise pour un choix éclairé

Le DPI est une avancée pour les couples ne souhaitant pas recourir à un diagnostic prénatal dans la crainte de devoir recourir à une interruption de grossesse, mais cette démarche n'est pas anodine.

Il est important que le couple ait trouvé réponses aux questions qu'il se pose :

- puis-je, sur le plan théorique, bénéficier d'un DPI ?
- que recouvre la notion de maladie grave évoquée dans la Loi ?
- comment se transmet cette maladie génétique ?
- quelles sont les implications psychologiques d'une interruption de grossesse ?
- comment vivrais-je l'échec d'une FIV après un DPI ?

7 LE DIAGNOSTIC PREDICTIF

- Pour qu'une personne à risque puisse envisager la réalisation d'un test prédictif, pré symptomatique, elle doit connaître l'existence de la maladie dans sa famille et avoir pris conscience de son propre risque.
- Elle sera amenée à consulter un généticien pour une information complémentaire ou une demande de test prédictif.
- Test prédictif : recherche de la mutation familiale chez un apparenté majeur, asymptomatique, à risque d'être porteur de la mutation et de la transmettre et demandeur de connaître son statut.
- Concerne surtout les affections dominantes autosomiques à
- révélation tardive au stade pré symptomatique (Steinert...). Implications psychologiques lourdes et recommandations des
- comités d'éthique.

- Pour la maladie de Huntington, 20 % des sujets concernés sont demandeurs, 10 % vont jusqu'au prélèvement et au résultat.
- Concerne des individus sains demandeurs de connaître leur statut avant l'apparition de tout signe.
- Sauront s'ils développeront la maladie mais ni quand ni comment parfois des dizaines d'années plus tard... Diagnostic de certitude sans valeur pronostique.
- Indique la nécessité d'équipes pluridisciplinaires (généticien, neurologue, psychiatre ou psychologue), d'un temps de réflexion, d'un consentement éclairé sur les implications du test...
- Protocole applicable de façon « adaptée » aux recherches d'hétérozygotie (ASI...) ou de conductrices (DMD...), recherches psychologiquement non anodines (généticien, psychologue au minimum).
- Légalement les tests génétiques ne sont réalisés qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique.
- Qu'après un consentement éclairé.
- Que dans des laboratoires agréés.
- Le résultat est rendu par le médecin prescripteur (loi du 29.07.1994, Code Civil et Pénal).

Quatre principes éthiques fondamentaux

- Autonomie du demandeur majeur, volontaire, soumis à aucune pression, en pleine capacité de ses fonctions intellectuelles. Droit de savoir respecté, mais devoir médical de protection de l'individu contre lui-même.
- Liberté du demandeur : choix éclairé après information complète, comprise et un consentement. Liberté du demandeur d'abandonner à tout moment sa démarche.
- Justice et égalité vis-à-vis du test sans discrimination financière, sans impartialité. Garantie de la confidentialité.
- Bénéficine ou non maléficine : impossibilité de prévention ou de traitement curatif mais possibilité de soulager une souffrance physique et psychique. Veiller à ne pas nuire, aider à des choix de vie...

Loi n°94.653 du 29/07/1994 relative au respect du corps humain.

Art. 36 : Les mineurs...

- « libre détermination » « consentement éclairé »
- Recommandations Conseil de l'Europe : ... « nécessaires pour leur propre santé »... « impérativement requis pour diagnostiquer une maladie génétique chez les membres de leur famille »...
- Steinert, prévention des complications
- Huntington, pas de prévention possible (test prédictif chez le mineur interdit)

Protocole de test prédictif, 3 phases :

➤ Phase de pré-test :

- Une Consultation génétique d'information retraçant l'histoire familiale, vérifiant l'authenticité du diagnostic, précisant les motivations.
- Une consultation neurologique excluant tout signe.
- Une consultation psychiatrique évaluant les motivations, anticipant les conséquences psychologiques du résultat.
- Entretien avec une psychologue élaborant des scénarios de vie après résultat.
- Quatre entretiens minimum distants d'un mois pour les maladies neurodégénératives (temps de réflexion).

➤ Phase de prélèvement

- sur avis de l'équipe médicale
- Résultat rendu en consultation, un mois plus tard, oralement, en présence de l'accompagnant et de deux membres de l'équipe médicale. Le résultat écrit est conservé sous clé.

➤ Phase post-test :

- Accompagnement après le résultat par des entretiens à une semaine, un mois puis tous les deux mois si mauvais résultat, tous les six mois si résultat favorable.
- Protocole structuré, indispensable pour le Huntington, applicable de façon « allégée » pour d'autres pathologies.
- Collaboration généticien, neurologue, psychologue nécessaire.

- Protocole long qui permet de répondre à la question :
 - Quid des précautions à prendre pour le diagnostic confirmatif chez des patients déjà symptomatiques ?
 - Quelle est la meilleure façon de pratiquer les tests génétiques prédictifs ?
- Mais ne répond pas aux questions :
 - Est-il souhaitable de connaître son statut à l'avance ? Motivations?
 - Médecin ou apprenti sorcier? Justifications?

8 CONCLUSION

- Ces différents types de diagnostic génétique pour des pathologies neurologiques sévères sont lourds de conséquences et ne doivent pas être réalisés dans la précipitation tant en ce qui concerne la prise de décisions que l'annonce des résultats.
- Un accompagnement est indispensable.
- Une collaboration neurologue, généticien, psychologue est importante.
- Problèmes liés au stade actuel de développement de la génétique médicale ne permettant pas de solution thérapeutique ou préventive mais seulement une meilleure liberté de choix de l'individu: choix de procréation, choix de vie, choix de prise en charge plus réfléchi, plus anticipé, plus accompagné.
- Connaissances évolutives; information actualisée
- Difficultés et problèmes différents (selon l'affection, le mode de transmission, l'évolution de la recherche, le gène identifié ou non, la famille informative ou non ...)
- Prise en charge génétique adaptée
- Etudes à envisager à temps
- Prévention des récurrences: enjeu important
- Prévention des récurrences: enjeu important
- IMG ≠ solution thérapeutique
- DAN ≠ eugénisme

- Prise en charge des demandes de DAN et d'IMG et respect de la vie et de la personne handicapée
- Accompagnement des couples dans leur réflexion, leur détresse, leur projet de procréation, leurs décisions.

**ANNONCE DIAGNOSTIQUE, ANNONCE
PREDICTIVE :
IMPACTS PSYCHOLOGIQUES ET RESONNANCES
FAMILIALES
Ingrid DIAZ, Psychologue clinicienne**

Annoncer c'est communiquer, « faire savoir » que quelque chose existe ou va se produire.

Annoncer c'est cheminer avec le patient vers la connaissance qui le concerne.

L'annonce revient à définir une perspective pour le patient, elle peut avoir un effet structurant surtout quand elle met un terme à une période d'incertitude. Elle permet aussi de nommer, le plus souvent la maladie.

Annoncer une mauvaise nouvelle est toujours difficile, que l'on se place du côté du soignant qui reçoit un patient et doit lui annoncer ou du côté du patient qui la reçoit. Cette annonce va radicalement changer le cours de la vie du patient et sa perception de l'avenir.

L'annonce ne concerne pas seulement un diagnostic, mais aussi les conséquences possibles de la maladie (handicap, déficience).

L'annonce peut être ressentie comme une condamnation à mort, mais aussi une condamnation à mal vivre. Elle peut-être certaine ou possible, immédiate ou future. Dans les maladies génétiques, Elle pose également la question de la transmission génétique aux descendants, d'une probabilité d'atteinte d'autres membres de la famille.

Dans le cadre des maladies génétiques qu'il s'agisse d'une annonce diagnostique ou prédictive, il est nécessaire que l'annonce soit un processus et non un acte unique.

Elle doit pouvoir se faire en étapes considérant la capacité du patient à intégrer les informations qui lui sont transmises. Important de prendre le temps, d'aller au rythme du patient de ce qu'il est capable d'entendre et de recevoir surtout qu'à la différence d'autres maladies non héréditaires, le médecin fait une révélation individuelle qui va impliquer directement le groupe familial.

La survenue d'une maladie génétique est un choc violent quel que soit le contexte familial. Les émotions et les sentiments se bousculent et les repères s'effacent. La maladie génétique s'inscrit toujours dans une histoire personnelle et familiale. la consultation de génétique renvoie la personne à ses origines et la pousse à

rechercher des informations parfois occultées ou déformées (sur la personne concernée, le début de la maladie, les premiers signes...)

Ainsi, recevoir un résultat de test génétique n'a pas qu'une signification individuelle. Il a du sens pour celui qui le reçoit et sa famille (descendants, ascendants, conjoint, fratrie..)

Vouloir savoir si l'on est ou pas porteur d'une anomalie génétique est la question que tout à chacun doit se poser avant la consultation de génétique.

- Est-ce qu'on est prêt à recevoir un résultat
- Que représente-t-il pour moi et ma famille ?
- Que va-t-il m'apporter ?

La personne s'interroge :

- Ai-je un risque d'être porteur ?
- D'où l'ai-je reçu ?
- Qui d'autre risque d'être atteint d'en ma famille ?
- Pourquoi suis-je le seul à être atteint ? pourquoi moi ?

Elle s'inquiète :

- L'ai-je transmis ?
- Ai-je un risque de la transmettre ?
- Aurais-je la possibilité d'avoir des enfants sains ?

Le psychologue est là pour aider la personne à prendre conscience de ce qui fait obstacle à la décision et lui rappeler l'importance de l'inscrire dans son histoire familiale.

La consultation de génétique entraîne forcément de nombreux questionnements. Le rôle du psychologue est d'amener la personne à faire de ce qu'elle apprend à la consultation un déterminant de son destin et non une condamnation.

1 RETENTISSEMENT DE L'ANNONCE

Souvent, l'émotion est tellement forte au moment de l'annonce que le patient n'entend qu'une petite partie de ce qui est dit. On parle alors de sidération.

L'annonce a un effet traumatique qui entraine la mise en place de mécanismes de défense tel que : le choc la colère, le repli sur soi, le déplacement, la dénégaration voire le déni, la régression ou encore la dépression.

Ces mécanismes de défense mis en place par les patients ont une fonction de protection indispensable face à une situation vécue comme trop douloureuse. Ils ne sont pas une preuve de pathologie mais une tentative d'adaptation du psychisme face à l'angoisse, ils tendent à rendre l'information plus tolérable et se réorganisent en permanence, ils ne sont donc pas figés dans le temps.

2 LA PLACE DE LA MALADIE DANS LA FAMILLE

2.1 Etre malade

L'annonce du diagnostic inscrit la personne dans une maladie ou il va falloir qu'elle se reconnaisse. Vivre avec le statut de malade : cela marque une rupture identitaire où la personne passe de du statut d'individu bien portant à celui de malade : Il y a un avant et un après.

- mettre des mots sur sa souffrance : pouvoir la parler, la métaboliser, la communiquer afin de ne plus en subir l'impact affectif
- Mettre des mots et donner du sens aux différentes étapes que l'évolution de la maladie impose. (Appareillages,...Travail sur l'image du corps et ses représentations.
- (travailler les notions de perte (de la marche, de l'autonomie de l'emploi), notion de deuil (ce que je savais faire et que je ne peux plus faire, apprendre à faire autrement)
- Travail sur l'image du corps et ses représentations en mobilisant les ressources de la personne, le champ des possibles, en investissant d'autres centres d'intérêts.

2.2 La fratrie

L'annonce de la maladie a également des conséquences sur la fratrie qui ne sont pas seulement déterminées par la maladie du frère ou sœur, mais aussi par la manière que les parents ont de réagir devant la découverte de la maladie.

La dépression consécutive à cette découverte peut faire émerger ce qu'André Green appelait « la mère morte », se référant à une mère commotionnée et déprimée à la suite d'un événement dramatique comme un deuil.

La mère est là, présente en chair et en os, mais en fait absente et indifférente, comme si le lien à l'enfant était détruit.

Les frères ou sœurs non-porteurs peuvent également éprouver ce sentiment d'un statut différent induit par la maladie, et en souffrir, sans se sentir le droit d'exprimer dans le cadre familial leur propre besoin d'attention (celui qui n'est pas malade va bien, par défaut).

Souvent l'enfant qui n'est pas touché par la maladie se vit comme un témoin (sentiment d'exclusion) d'un système familial qui se modifie et où il ne trouve pas sa place.

- Isolement dans sa propre souffrance
- culpabilité de ne pas être malade qui s'apparente à celle du survivant par rapport aux membres atteints. (réf au syndrome du survivant décrit par Bettelheim et Cyrulnik concernant les rescapés de guerre et des camps de concentration
- Hyper-maturité
- Influence sur le choix professionnel (souvent métier en lien avec la maladie profession médicale, paramédicale) Besoin de réparer, espoir de pouvoir guérir, sauver son frère ou sa sœur, sauver la famille voire même se sauver soi-même.

Dans ces situations où l'équilibre et la communication entre les différents membres de la famille est mise à mal :

- Il est important d'accompagner dans le maintien de la place de chacun dans le système familial

2.3 Le couple et la maladie

Depuis l'annonce de diagnostic, le couple se sent submergé. il est souvent envahi par un sentiment d'injustice « pourquoi nous ? »

Le couple doit faire face à la thématique du deuil et de la perte : du couple d'avant, de la santé perdue, de ce que le couple pensait devenir, de la famille qu'il imaginait avoir.

Ces annonces révèlent un statut difficile à gérer, beaucoup de couples sont victimes d'un sentiment de culpabilité, d'agressivité, d'angoisse face au spectre du handicap et de la transmission aux enfants.

La configuration conjugale antérieure va jouer un rôle déterminant dans la manière de vivre la maladie. Un système souple intégrera la maladie plus facilement alors qu'un système plus rigide risquera de générer du rejet de la personne malade ou de la mise à distance qui pourra être vécu comme de l'indifférence.

Le couple va devoir alors se repenser et se réinventer :

- repenser son activité professionnelle (temps partiel, travail à domicile ou arrêt de travail)
- Mettre en place une aide au quotidien (se laver, s'habiller, se nourrir..)
- Le couple devra surtout ne pas se perdre en tant que couple conjugal, besoin de délimiter le rôle du conjoint envers la personne malade, rester conjoint et ne pas voir l'autre uniquement comme une aide, une auxiliaire de vie ou infirmière. Continuer à s'autoriser des temps de répit, accepter l'aide ponctuelle.
- Se pose aussi la question du projet d'enfant et de la transmission génétique

Les futurs parents concernés par ces maladies génétiques se posent alors des questions sur l'enfant qu'ils désirent avoir ou qu'ils attendent.

Leur projet d'enfant est alors teinté d'angoisses : l'enfant aura-t-il un léger retard dans les apprentissages ? Ou un retard mental plus sévère ? Sera-t-il atteint d'une perte musculaire ou perdra-t-il la marche ? L'enfant sera-t-il malade dès la naissance, dans l'enfance, à l'âge adulte ?

Toutes ces incertitudes pèsent sur le choix difficile auquel les futurs parents sont confrontés.

Se pose alors la question du DAN (diagnostic antenatal)

3 LE DIAGNOSTIC ANTENATAL (DAN)

Le DAN a pour but de détecter in utéro chez le fœtus une affection d'une particulière gravité.

- Grave pour Qui ? Pour certains parents la notion de « particulière gravité » n'a pas de sens car pour eux leur maladie ou handicap est difficile au quotidien donc grave. Et ils ne veulent pas faire subir ça à leur futur enfant.

Différence pour les couples entre risque subjectif et risque objectif perçu de transmettre la maladie.

- Développement de mécanismes de défense : non investissement de la grossesse tant qu'ils n'auront pas le résultat .Fuite = réaction de dégagement car pas de temps à la réflexion décision prise dans l'urgence.

Parfois le DAN met en péril la solidité et la solidarité du couple : révèle parfois des difficultés. Le parent qui ne transmet pas lorsqu'il s'agit d'un mode de transmission dominant de la maladie peut avoir le sentiment d'être mis à l'écart du couple. : N'étant pas un maillon de la chaîne de la transmission, le conjoint non porteur peut se trouver comme exclu. Sa place dans le système familial peut devenir pour lui plus compliquée, plus floue.

Si le projet d'enfant tarde à venir, le conjoint non porteur peut également ressentir de la colère ou de l'agressivité envers son conjoint porteur « c'est à cause de lui ou d'elle si nous n'avons pas d'enfant » Parfois lorsque c'est la femme qui n'est pas porteuse, le conjoint ressent une vive culpabilité à l'idée de faire subir ces actes médicaux (DAN, IMG) à leur épouse.

Lorsqu'il s'agit d'un mode de transmission récessif c'est-à-dire deux parents porteurs sains, le couple peut se sentir en péril avoir « le sentiment d'être incompatible » de ne pas être fait pour vivre ensemble et d'avoir des enfants ensemble puisque c'est la mise en commun de leurs gènes qui entraîne la maladie de leur enfant.

Culpabilité de ne pas partager avec son enfant cette anomalie

Quand le DAN n'est pas possible la question la plus fréquente est : est-ce que mon enfant pourra m'en vouloir plus tard de lui avoir peut-être transmis la maladie ? Me le reprocher ?

La prise de décision est d'autant plus difficile car les futurs parents ne veulent pas se sentir responsables.

De nombreuses craintes sont également évoquées quant à la possibilité de pouvoir s'occuper d'un enfant malade tout en l'étant également.

Enjeux psychologiques du test présymptomatique

Comme le Dr Ollagnon a pu vous l'expliquer : Le test prédictif ou présymptomatique décèle une maladie avant d'en avoir les symptômes. Il pose la question de « l'être à risque » Risque d'être malade un jour, risque de transmettre à ses descendants, risque de devenir comme ses ascendants.

Connaître son statut permet d'éviter d'en être le vecteur, de la léguer à sa descendance et de faire dans certains cas de la prévention.

Ainsi lorsqu'une famille est touchée par une maladie génétique, se pose la question du conseil génétique aux autres membres de la famille et la possibilité de connaître son statut à l'avance.

Un résultat de test génétique prédictif n'est ni bon ou mauvais. Il n'a pas qu'une signification individuelle. Il a du sens pour celui qui le reçoit et sa famille (ascendants, descendants, fratrie, compagnon.)

☐ **Partir du présent : en aidant la personne à exprimer ses motivations pour faire le test génétique.**

Comment vivre avec la certitude d'être touché un jour par cette maladie incurable ?

Vaut-il mieux savoir ou pas ?

Le protocole est fait par étapes pour permettre au consultant d'avancer par pallier dans sa décision.

La représentation que les personnes ont de la maladie va déterminer la manière de vivre le test et son protocole.

☐ **Revenir sur le passé : en aidant la personne à mieux comprendre comment la démarche du test s'inscrit dans son histoire personnelle et familiale.**

Le doute est-il insupportable, envahissant ?

La maladie de l'autre a un effet miroir. Si la personne vit la maladie à travers l'autre : observation des effets de la maladie, guette les premiers signes (auto observation, série de test pour voir si développe maladie)

☐ **Se projeter dans l'avenir**

La personne va devoir réfléchir à l'anticipation du résultat, se mettre en situation de porteur/non porteur et voir si elle a les ressources internes pour affronter le résultat. Pour certains, il est important de savoir car la question du doute, du risque empêche des projets de vie ou génère des angoisses.

Besoin d'envisager des projets autres avec la personne et être capable de s'adapter aux besoins : travailler les notions de perte

Pour d'autres, ce ne sera pas le moment de savoir, pas la bonne période, le doute sera finalement plus protecteur et moins paralysant pour continuer à se projeter.

Etre capable en tant que psychologue d'entendre ce discours et d'accompagner la personne dans sa démarche.

Pour illustrer mon propos, je vais vous parler du cas d'Elise afin de mieux cerner ce qui peut se jouer sur le plan psychologique.

Elise est une jeune femme âgée de 26 ans, elle est en couple, sans enfants et travaille dans les RH.

Elle prend rdv dans notre service pour entreprendre une démarche de test présymptomatique de SCA de type 3.

Elise a une mère malade avec qui elle entretient des relations très privilégiées. Sa mère est désormais en fauteuil roulant avec de gros troubles de la déglutition. Son père est quant à lui retraité depuis peu et est très investie dans son rôle associatif.

Elise a un frère aîné Julien, qui est né en 1978, marié et père de deux enfants. Elise ne connaît pas le statut de son frère.

Lors de la première consultation de génétique, Elise énonce des motivations à faire le test qui sont de 2 ordres :

Besoin de connaître son statut dans l'espoir d'annoncer à sa mère qu'elle n'est pas porteuse

Envisager des projets de mariage et d'enfants

J'ai reçu Elise individuellement puis avec son compagnon dans les différentes phases du protocole

Dans la phase de pré prélèvement :

Au départ, Elise ne se pose pas trop de questions quant à son résultat personnel. Elle n'envisage pas de changement de profession et aura tout de même des enfants. Elle dit qu'elle profitera + de la vie (voyage, sortie, plus d'insouciance.). Lors du premier entretien en couple : le couple avait une certaine incapacité au départ à se projeter dans un avenir commun, comme si ils attendaient le résultat pour prendre leur décision et envisager un avenir commun. « *je veux des enfants quel que soit le résultat, avec qui je ne sais pas* »

Son compagnon ne sait plus trop ou il en est depuis qu'Elise a commencé la démarche. Il ne sait pas s'il pourra rester avec elle si le résultat est positif. Sentiment de honte car évoque le fait de ne pas pouvoir envisager de s'occuper de quelqu'un de malade, même si il sait qu'Elise a toujours été honnête avec lui, ne lui cachant pas le caractère génétique de la maladie de sa mère qu'il côtoie.

Cette démarche prédictive aura permis de poser la question de ce qu'Elise attendait de son couple et de ce qu'ils seront capables d'assumer.

Lors d'un deuxième entretien Elise me dira qu'elle a besoin de connaître son statut dans l'espoir de ne pas être porteuse *pour pouvoir offrir un bon résultat à sa mère.*

Difficulté pour elle de parler de sa maladie, de ses symptômes.

Culpabilité à l'idée de ne pas vouloir ressembler à sa mère

La représentation que l'on a de la maladie va déterminer la manière de vivre le test et son protocole.

Elise se dit très rassurée par le fait que dans sa famille les personnes malades ne sont pas exclues. Pour elle le sentiment d'abandon est plus présent que la question de la déchéance.

Le résultat :

Elise est venue seule à la consultation de rendu de résultat.

Elle est non porteuse

C'est un grand soulagement, elle a une réaction de joie immédiate, le résultat est vécu comme une libération qui va lui permettre d'envisager l'avenir avec espoir.

Vive émotion à l'idée de pouvoir annoncer la nouvelle à ses parents.

Le post résultat :

J'ai revu Elise 2 semaines après son résultat.

Elle m'explique qu'après quelques jours d'euphorie elle a annoncé son résultat à son frère. C'est à ce moment-là qu'elle a appris qu'il était porteur et qu'il ne l'avait dit à personne.

Véritable choc pour Elise, elle est effondrée : prise entre montrer sa joie et cacher sa peine

Sentiment de trahir ses parents en gardant le secret : secret trop lourd pour elle, aurait préféré ne pas savoir.

Cette nouvelle déclenche un sentiment de culpabilité vis-à-vis de son frère : mal être important, son discours s'axe alors sur l'associatif, besoin de s'investir d'aide, il faut qu'elle répare « *le fait d'être non porteuse est trop douloureux pour moi, je veux m'effacer* ». Elise se place en position de sacrifice, sentiment d'être la seule survivante dans la famille par rapport à son frère, se pose des questions quant à son appartenance à la famille ?

Son conjoint est quant à lui dépassé par tout ça et demande un soutien psychologique.

Elise reviendra dans notre service pendant presque un an. Petit à petit, Elise a pu reprendre le cours de sa vie et a pu se projeter de nouveau dans l'avenir avec un projet d'enfant.

A ce jour nous n'avons plus de nouvelles.

Ce cas clinique n'illustre qu'une petite partie de notre travail.

Il ne faut pas oublier que le statut de non porteur invite le sujet à réapprendre à vivre autrement. Lorsqu'on a pensé être porteur et que l'on a mené un travail d'anticipation de ce mauvais résultat, le bouleversement peut-être important : Remise en question de sa vie, de ses choix ? Comment vivre sans la peur de la maladie.

Quant au statut de porteur : Il fait cohabiter le patient avec la crainte : l'incertitude qu'il avait avant de faire le test entre savoir et pas savoir va se transformer par une autre incertitude : à quel moment la maladie va apparaître ?

FAITS D'ANNONCES ET EFFETS DE REANNONCES

Docteur Amélie CLEMENT, Pédopsychiatre
Julie BONNET-EYMARD, Psychologue clinicienne.

1 INTRODUCTION

Je vais parler à proprement parler de l'annonce diagnostic comme j'ai pu l'observer à l'hôpital, et de la confronter à la question du temps. Il s'agit du moment où survient cette annonce dans la vie de l'enfant, car elle ne produit pas en fonction de cela, il me semble, toujours les mêmes effets. Ma collègue Julie Bonnet Eymard parlera d'avantage des processus psychiques en jeux observables après cette annonce et la manière, dont patiemment, le clinicien va accompagner la famille vers le retour à la vie après la dite annonce.

Je suis pédopsychiatre au sein du Centre de Référence de l'X Fragile et des autres déficiences Intellectuelles liées à l'X. J'ai également fondé une expérience clinique issue d'une collaboration plus longue, avec les neuropédiatres autour de la pathologie neurologique de l'enfant. L'intervention des pédopsychiatres au sein du Centre de Référence est sollicitée alors même que la question du diagnostic neurologique/génétique en lien avec la pathologie observée a été résolue ou est en cours d'exploration. Ainsi, cette intervention s'inscrit soit dans l'après coup du diagnostic étiologique, soit au moment de sa recherche. Au sein de notre consultation cette question est donc fondamentale.

Du côté de la périnatalité, où j'ai l'autre partie de mon activité, les questions de diagnostic agitent le centre diagnostic prénatal et l'annonce là aussi, est également de mise. Si la génétique est capable de diagnostiquer très précocement, que peut-on dire des enfants porteurs d'une maladie de Huntington dont la maladie ne se révélera que dans 40 à 50 ans? Faut il arrêter la grossesse ? A quels arguments les parents devront faire appel pour prendre une telle décision ?

Pour votre association ces questions concernent d'avantage le diagnostic de pathologies neurodégénératives et de quelle façon ce diagnostic peut résonner en fonction de l'âge de l'enfant malade où du moment où se trouve le processus de parentalisation de ses référents, mais ces considérations peuvent s'appliquer à tout type d'annonces de maladies rares et incurables.

Lorsque l'enfant est né et que les troubles ont commencé à se manifester :

Le diagnostic vient alors après un temps de recherche relativement long. Les parents ont été alertés par la crèche, par l'école, par l'enfant lui même. Des discussions au sein de la famille ont certainement déjà commencé.

A ce moment là, le diagnostic étiologique comporte au moins deux aspects.

Le premier : est que tant qu'il n'est pas encore posé il est ardemment attendu. Il apparaît alors comme l'élément principal explicatif de tout l'édifice pathologique qui touche l'enfant malade. Son annonce est à ce moment là « une prise » sur laquelle

on peut s'accrocher au sens où il définit un tableau et en cela même, il contient et organise.

Son deuxième aspect est qu'une fois posé, il fige, il arrête : c'est « un arrêté » au sens juridique du terme comme le dit R.Roussillon. L'enjeu à ce moment-là sera de chercher à lui faire occuper une place d'arrière plan (et non de devant de scène) pour ne pas rester prisonniers de cet aspect illusoirement prédictif. Le diagnostic en effet ne définit pas tout et heureusement !

En le reléguant à cette place, ce sera là le moment de laisser s'exprimer les potentialités de chaque enfant, sur chacun de ses besoins fondamentaux : de la conscience de soi, la vie psychique, relationnelle et intellectuelle. Je ne vais pas rentrer dans ce qui va faire le propos de Julie.

Ces deux aspects définissent ainsi deux temps différents qui se suivent : le premier où le diagnostic est recherché et nécessaire et le second temps où il apparaît plus estompé, à une place plus relative. Cela permet de continuer à construire.

Le moment de l'établissement du diagnostic avec ses implications thérapeutiques est un moment propice aux conflits pour les familles car la question de l'établissement du diagnostic étiologique est intimement liée à celle de la culpabilité (pour l'enfant et la famille) et dans le même temps engage des réponses du côté du soin.

Ex clinique en neuropédiatrie où des choses jusque là pouvaient être reprochées à l'enfant parce qu'il ne les faisait pas. Reproches auto-adressés que faisons nous pour qu'il n'y arrive pas alors que ses copains y arrivent. Le diagnostic vient du coup là organiser quelque chose. La culpabilité se déplace ailleurs.

Le handicap a fortiori lorsqu'il n'y a pas de langage porte aux limites du pensable, symbolisable, de l'humain.

L'acceptation de l'enfant avec son handicap est appelée le processus d'individuation (Pr Aussilloux, A.Ciccone) dans sa famille c'est-à-dire que malgré le handicap, la famille puisse le reconnaître comme l'un des leurs, lui accorder une valeur humaine leur permettant de le connaître en tant que personne définie par son caractère, ce qu'il aime, ce qui le rapproche de ses ancêtres et ce d'autant plus que le handicap le rend très différent « altérité extrême » dit A. Ciccone.

Ce temps s'accompagne d'une réaction de la famille qui peut ressembler à un déni du diagnostic du handicap si le diagnostic étiologique n'a pas été établi. Cette réaction semble chercher à occulter le handicap mais elle a pour but de parvenir à s'identifier à l'enfant, on pourrait dire que dans ce temps là le pacte dénégatif décrit par R.Kaës est fonctionnel et non pathologique et vise à la réappropriation de l'enfant par sa famille, le réinscrire dans un processus de filiation. On constate à ce moment-là que la famille semble avoir du mal à accueillir les marques cliniques des déficiences de l'enfant. Elle relie plus volontiers ce que les professionnels observent à l'héritage d'un membre de la famille comme par exemple le fait son oncle aussi était lent à l'école, son père aussi était bougeon etc...)

Cette réaction, à accompagner, correspond alors à un temps pendant lequel la famille cherche à ce que l'enfant soit intégré comme « tous les autres », dans la lignée générationnelle. C'est seulement par la suite, une fois l'enfant intégré dans le cercle familial qu'il va pouvoir être considéré avec ses difficultés. C'est pendant cette période que la famille cherche à retrouver dans les générations au dessus les marques de cette particularité de l'enfant « fantasme de transmission ».

- Ensuite pourra s'effectuer son intégration dans le groupe social cet à dire dans un groupe social englobant la famille (famille élargie) Oncles et tantes, grands parents, voisins.
- Et enfin son accession à l'autonomie (projets d'avenir), souvent en lien avec les équipes éducatives IME, IMpro, CAT.

Si, une fois intégré le pacte dénégatif se poursuit, il devient un obstacle au processus de subjectivisation de l'enfant.

A chacune de ces étapes s'associe un partenariat avec un lieu de soin et ce d'autant plus que parallèlement à la réappropriation de la maladie par le cercle familial et l'enfant lui-même, évolue aussi la question de la culpabilité.

Toutes les familles traversent une période d'intense culpabilité qui, comme le stipule très clairement A. Ciccone, est là de fait. Elle est nécessaire au processus d'appropriation de la maladie de l'enfant par la famille et de l'intégration de l'enfant dans la famille. Elle est présente quelque soit l'étiologie sous-jacente (génétique transmise, de novo, neurologique, psychiatrique). Le cheminement du groupe familial permet lentement, et il s'agit là bien d'un véritable processus, de faire une forme de partage entre ce qui appartient en terme de responsabilité à chaque membre de la famille, à l'enfant et ce qui ne leur appartient pas.

2 LA QUESTION DE L'ANNONCE FAITE AUX ENFANTS

Il s'agit en réalité d'une ré annonce car elle vient dire ce que l'enfant observe depuis longtemps. Qu'il est malade. A priori, il l'a remarqué. Il est parfois déjà en fauteuil roulant, où prend des médicaments pour le cœur, il a du mal à manger. Il est beaucoup plus que les autres à la maison, ne va pas à l'école comme les autres, sur le même temps d'accueil scolaire. Par fois cest à l'occasion d'une dégradation qu'apparaît la question de la ré-annonce.

Le diagnostic concerne l'enfant directement et bien souvent, on perçoit que bien que les familles, disent qu'elle parlent de tout, ill n'en parlent que dans le sens de la prise en charge. C'est à dire, du faire, et non de perte, non de différence, de déception. On rééduque, orthophonie, psychomot, ergothérapie, CLIS ect... Mais pas perte, déception, tristesse, épuisement, c'est à dire les effets négatifs de la madie sur le groupe familial. La question de la perte de l'enfant idéal, quelque chose qui explique à cet enfant pourquoi toute la famille lutte et contre quoi.

Mais pourquoi faut il lutter contre les résistances qui cherchent à évacuer la question de la maladie. Ne pas parler aux enfants ? Pourquoi ? Parce ce que le point de vue de l'enfant a toujours été négligé. La psychopatho de l'enfant n'est étudiée que depuis peu. Puis ils sont parfois déficitaires, malentendants, il est toujours plus facile de s'identifier à un adulte qu'à un enfant a fortiori s'il est difforme, handicapé.

Ils semblent ne pas réagir en consultation. Ne pas entendre. Se retournent continuent de jouer. Adolescents ils semblent poser peu de questions. Parfois paraissent même indifférents. Mais il y a le temps du diagnostic et le temps de la reprise des choses.

Les raisons de l'évitement peuvent être diverses :

Si on ne lui parle pas, c'est pour ne pas avoir à l'entendre. Si on ne l'entend pas, c'est pour n'avoir pas à lui parler. Si le dialogue avec l'enfant handicapé est si difficile à établir, c'est parce qu'il pose une question dont les enjeux sont dérangeants. En effet, cet enfant là parfois monstrueux vient interroger les fantasmes de filiation fautive, pour quelle transgression les parents ont ils punis ? Simone Korff Sausse (2006,2013)

Et puis dire les mots c'est considérer les choses ne pas les dire s'est annuler magiquement la maladie. On ne veut pas non plus enfermer l'enfant dans un diagnostic, cela va l'écraser.

De plus avec le diagnostic viennent la manière dont les parents le reçoivent. Si il vient représenter le stigmate de la honte, il devient inabordable. Car il revient à dire que cet enfant n'aurait peut être jamais vu le jour si les parents l'avaient su. C'est celle -là la crainte principale venir avouer qu'a un moment on a pu souhaiter la mort ou la disparition de l'enfant handicapé. C'est cela qu'on cherche à éviter en ne parlant pas. Le fantasme de la mauvaise mère.

L'enfant à l'interdiction de poser la question de ses origines. Il est tenu dans une situation de double lien et dans le pacte dénégatif de R Kaës. Le but est de nier la différence. On attend de celui-ci

de reconnaître sa différence tout en s'acceptant comme s'il était normal, et de ne surtout pas trop infliger aux autres le spectacle de sa difformité ou de sa souffrance. Être pareil aux autres humains tout en étant radicalement différent. Ce qui rend ces situations encore plus redoutables et inextricables, c'est qu'il n'y a pas de place pour la méta-communication, c'est-à-dire un commentaire qui éluciderait la position contradictoire dans laquelle est pris le sujet. Le sujet est enfermé dans une contradiction insoluble, dont il ne peut ni sortir ni dire quelque chose. Les enfants dans leur savoir ou leurs questions seraient pris dans cette communauté de déni pour n'avoir pas à aborder la différence et probablement le sentiment de honte et de culpabilité de la famille(Cicconne et Ferrant 2008)

Pourtant c'est en verbalisant que l'enfant devient le sujet de ses actes et de ses pensées. Hors en lui interdisant de parler par le déni, il lui est aussi interdit de dénoncer les doubles liens et une inhibition intellectuelle secondaire peut voir le jour. Simone Korff-Sausse nous rappelle à quel point mettre nommer les affects fussent - ils négatifs peut venir aider ces patients dans l'élaboration d'une place subjective. Ils ont besoin de nommer la déception de leurs parents, le fait que parfois, ils ne veulent plus d'eux pour parvenir à se situer au sein de leur famille. Pleurer, nommer et se rapprocher quelque chose de leur condition.

Le moment du passage du spécialiste enfant pédiatre au spécialiste adulte peut aussi être l'occasion d'une ré-annonce. Les adolescents aujourd'hui si leur handicap le leur permet, sont sur internet à fortiori s'ils sont de mobilité réduite. Ils ont la possibilité d'aller chercher les informations comme le font d'ailleurs les parents. Ce qu'ils n'ont pas c'est par contre l'écoute par un praticien expérimenté par sa clinique qui a déjà vu des enfants comme eux et qui ont une lecture qu'ils peuvent à cette occasion restituer. A l'hôpital peuvent ainsi s'organiser une double consultation pour l'adolescent qui sera alors reçu simultanément par les deux médecins. Un qui reprend l'histoire, l'autre qui s'adresse au jeune adulte qui se lance dans la vie autonome.

Parfois, à l'occasion d'une consultation pour l'enfant les parents abordent la question d'une nouvelle grossesse. La question à ce moment là de ce que en fonction du diagnostic il sera fait de cette grossesse se pose. Pour ré aborder cette question, les collègues généticiens en général n'hésitent pas à redonner un autre RDV au couple seul pour que puisse être ré abordée la question de ce désir de grossesse et de son devenir souhaité en fonction des diagnostics possibles.

Par fois c'est une recherche à titre systématique qui est faite car il y a un sujet atteint dans la famille.

Dans de rares cas, un point d'appel échographique occasionne des examens complémentaires dont la recherche d'examens complémentaires.

3- SI L'ANNONCE EST FAITE EN ANTENATAL

Maladie neurodégénérative, maladie de Huntington (dominante age milieu de vie), myopathie de steinert (tout de suite avec récessif), amyotrophie spinale (de novo), : pathologies n'ayant pas de retentissement immédiat mais dont la transmission sera le plus souvent génétique pénétrance complète mais début de la maladie tardif. Leuconeurodystrophies ?

Une partie de mon activité est attachée à la problématique périnatale. Il me semble que nous ne pouvons pas faire l'impasse de ce que l'effet de l'annonce provoquer sur un couple encours de construction de sa parentalité.

Plus largement, cette courte partie vise à garder en tête que le moment où un diagnostic « tombe » va faire l'effet d'un dénouement ouvrant vers une autre étape où d'une bombe capable de provoquer une atteinte sévère des liens parents-enfants. Le développement des techniques médicales de dépistage et donc les possibilités de diagnostic ouvrent la voie du côté des parents, vers le fantasme de l'enfant parfait.

Lorsque le diagnostic concerne un bébé in-utéro nous avons à faire à un bébé attendu mais pas encore connu. Les premiers temps de la grossesse sont des temps de rêverie où l'enfant est une simple idée soutenue par les perceptions sensorielles (nausées, inconfort, fatigue, mouvements actifs fœtaux). L'objet bébé fait partie de la personne propre. Le corps non représentable, non réel de l'enfant à venir n'est pas encore celui que la femme entourera de ses bras. Le seul enfant représentable est celui de l'enfant que la mère a été. Avoir un enfant revient à avoir un enfant de soi-même, l'enfant que l'on a été, c'est l'enfant narcissique. Ou peut être l'enfant qui viendra réparer l'enfant premier né malade. Cet enfant qui vient de soi s'accompagne de l'idée de la finitude. Principe organisateur, une naissance- une mort. Cet enfant est accompagné d'angoisses de mort Winnicott 1967 a décrit de manière un peu provocatrice les . « multiples raisons qu'à la mère d'haïr son enfant ». Toute relation humaine dont la relation mère-enfant n'est pas exempte est construite sur un lien ambivalent. Les motions négatives seront contenues, refoulées, déviées. Mais si le fœtus vient à manquer à ses devoirs, s'il cesse d'être l'objet sur lequel il devient impossible de projeter l'enfant imaginaire, alors les sentiments violents refoulés peuvent réapparaître.

D'où les enjeux du diagnostic anténatal dont l'issue devient rapidement la demande d'IMG. L'enfant irréprésentable rompant avec l'enfant imaginaire, devient s'il y a une maladie totalement monstrueux et a peu de moyens de défenses. Il est bien différent d'apprendre une maladie sur un enfant bien présent par rapport à la découverte

d'une anomalie chez un enfant qui certes habite le corps de sa mère, mais échappe totalement à tout contact direct.

Notion du mandat transgénérationnel véritable place qu'aura l'enfant imaginaire (Lebovici 2002), ou de mandat, mission que la famille attribut à son bébé en lien avec l'histoire antérieure du couple où plus largement de la famille entière.

Le temps de l'annonce s'il vient vite va conduire à un désinvestissement brutal de l'enfant à naître.

Le travail va être aussi celui qu'habituellement est accompli lors des prises en charges de traumatisme car le diagnostic fait là obligatoirement trauma. Il va consister à refaire circuler les représentation que les parents ont de leur bébé à venir, de les remettre en mouvement pour sortir du désinvestissement de la sidération si la décision de garder l'enfant se faisait jour.

La représentation du bébé malade vient le plus souvent épouser une histoire familiale douloureuse et le bébé à venir devient le bébé craint du passé. S'il n'est pas trop tard, la question du diagnostic anténatal viendra essayer de dé collisionner ces deux représentations.

On le voit bien, la réapparition d'un bébé difforme dans un couple, vient aussi dire quelque chose de ce couple considéré comme monstrueux à son tour. Vient faire remonter la honte.

La question de la compatibilité du couple dans le diagnostic anténatal. FCS à répétition et enfant mal formé. Filiation coupable.

4- DIAGNOSTIC FAIT AU MOMENT DE LA NAISSANCE OU JUSTE APRES

Si l'enfant est né mais peu de troubles sont présents. L'enfant est observé le temps du diagnostic dans une unité médicale et y passe plus de temps qu'auprès de ses parents. Diagnostic qui tombe à un moment où les parents commencent à le découvrir vient recouvrir l'enfant par la pathologie. Le bébé apparaît comme un enfant de la médecine. Seul les soignants professionnels peuvent s'occuper de lui. La mère, elle, tatonne. Prise dans la recherche de sens de ce qui lui arrive, elle s'interroge sur ses capacités à être la mère de cet enfant là. Le fantasme de mauvaise mère, venant endiguer ses capacités d'investissement de son bébé.

La mère cherche comment être la maman de cet enfant là, qui convulse par exemple. Comment réussir à se réapproprier ce bébé si éloigné de l'enfant attendu ? Comment trouver des moments gratifiants dans la relation à cet enfant là malgré son retard et sa maladie ? Comment espérer pour cette mère voir son enfant grandir ?

Il est aisé dans ces circonstances de tomber dans la toute puissance du tout somatique, ou de « tout décider pour le patient » tant l'impuissance exercée par le diagnostic d'une maladie inéluctable et incurable sur les soignants est grande. Tout prendre en charge, tout cadrer dans le but, au départ louable d'aider cette famille à porter cet enfant décevant. Mais il est là maintenant, il faut qu'ils y arrivent se disent les équipes...

Il est aussi bien tentant de prendre des décisions hâtives sur l'avenir d'un enfant en lien avec ce sentiment d'impuissance (ne pas rester sans rien répondre pour lutter

contre ce sentiment d'impuissance, faire des projets, précipiter les rencontres) et qu'il est indispensable de se mettre en accord avec les parents.

Au risque bien souvent que tout ceci vient aggraver quelque part le sentiment que ces parents sont incompetents, mauvais pour cet enfant, ils n'ont pas le temps de réapproprier leur enfant, de pleurer l'enfant rêvé perdu pour accueillir l'enfant réel.

Je laisse maintenant la parole à Julie Bonnet Eymard ma collègue en neuropédiatrie qui va venir développer auprès de vous la question qui est : une fois le diagnostic posé, comment on remobilise quelque chose qui puisse permettre le retour de la créativité, du plaisir partager bref de la vie pour cet enfant...

5- UNE CLINIQUE DE L'IMPOSSIBLE

« ce ne sont nullement les paroles des médecins qui font traumatisme, c'est **l'impossible pour les parents à se représenter cet événement** qui est arrivé, cet événement qui est signé, authentifié, nommé par la parole médicale » S. Korff-Sausse, *Le miroir brisé. L'enfant handicapé, sa famille et le psychanalyste*

Trou des représentations = excès d'excitation, d'affects, d'émotions, d'agirs, de projections/fantasmes tels que :

- » Anéantissement/morcellement/démantèlement
- » culpabilité primaire/secondaire
- » contagion/contamination
- » jouissance sadique, infanticide, dévoration
- » Vertu
- » Exclusion de la communauté humaine, abandon
- » Difforme/informe/monstrueux/diabolique = inquiétante étrangeté
- » mort



6- ENJEUX

- » (ré-)intégrer le patient dans la communauté humaine
- » se faire intégrer dans l'espace clos intense familial
- » soutenir la renégociation des liens (solidarité/intimité)
- » construire une rythmicité soutenable
- » se dégager du traumatique
- » faire ré-émerger les pulsions de vie
- » les reconnaître capables de traverser la crise, porter leur maladie, faire entendre leur voix singulière, assumer leur mort, laisser leur trace

7- L'ECOUTE DU PATIENT ET DE SA FAMILLE

- » s'ajuster à la temporalité : suivre en anticipant
- » s'intéresser à l'actuel (besoins/humeurs)
- » Permettre le refoulement nécessaire et la lente répétition du même
- » entendre ce qui ne se dit pas, le non-verbal
- » revenir sur l'histoire du patient, de la famille
- » solliciter les représentations, émotions, angoisses

- » Ouvrir, déplier, proposer des fils associatifs
- » Laisser ou aider les conflits à émerger
- » traverser les pertes, partager les affects, les rêves
- » accepter de laisser se déployer les paradoxes
- » construire une histoire commune et singulière

=> se laisser surprendre/faire un petit pas de côté

8- OU CIRCULENT DES SILOUHETTES GRACIEUSES MAIS AUSSI SAUVAGES ET TERRIBLES ...

- » s'être soi-même rencontré dans ses « zones sinistrées » pourquoi je suis là ? qui suis-je ? jusqu'où puis-je aller ? comment ? avec qui ?
- » Sursaut/éveil éthique : altérité maximale et choix éthique sans fondement, sans appui, sans preuve => l'autre, point d'énigme irréductible
- » demeurer dans l'impuissance: faire avec les ratés/malentendus/déceptions/pertes/deuils, avec le manque constitutif de toute relation
- » reconnaître que la vie est là malgré tout : en reconnaître les signes mêmes minimales chez l'autre m'aide à les reconnaître chez moi
- » apprendre avec l'autre à goûter ce qui permet d'espérer encore et toujours, de nouveau, chaque matin, quoiqu'il arrive...

S'affranchir du statut de prisonniers du destin, pour venir se mettre à l'enseigne de la vie, vivante et désirante...

L'ANNONCE DE MAUVAISES NOUVELLES : LE POINT DE VUE DU SOMATICIEN

Docteur Matthias SCHELL, Pédiatre coordinateur,
ESPPéRA

1- ANNONCE D'UNE MALADIE GRAVE, CHRONIQUE AU RISQUE VITAL

Le patient et la famille :

- Dispose des informations subjectives (signes cliniques...)
- Ont eu des renseignements (MT, collègue, Internet...)
- Sont habités par de l'espoir et désespoir
- des craintes et incertitudes (état émotionnel),
- Dans l'attente...

Le médecin :

- Dispose des informations objectives
- CAT pour obtenir un diagnostic
- Résultats pour confirmer diagnostic
- Connaît le projet thérapeutique / de PEC, les limites...
- Est sensé « savoir »

Guide de Robert Buckman « S'asseoir pour parler...! »

1° temps : Conditions d'environnement : local calme, disponibilité...

2 ° temps : Evaluer ce que le **patient sait déjà**, (Questions ouvertes).

3° temps : Rapporter les informations et données médicales de manière simple et non contradictoires...**utiliser** un *langage peu technique*.

4 ° temps : Laisser exprimer les émotions en réaction à l'annonce, les **légitimer**.

5 ° temps : Demander au patient ce qu'il a compris, ses questions.

6 ° temps : Toujours inscrire la révélation d'une mauvaise nouvelle dans une **perspective de « Prise en charge »** au moins des aspects concrets immédiats.

2- « ANNONCE » DE SITUATION PALLIATIVE

Les soins palliatifs pédiatriques :

Groupe 1	Enfants présentant des conditions pour lesquelles un traitement curatif est possible . Les soins palliatifs peuvent être nécessaires pendant des périodes d'incertitude ou quand les traitements curatifs sont inefficaces . Exemples : cancer, atteinte cardiaque, rénale ou hépatique importante.
Groupe 2	Enfants présentant des conditions où une mort prématurée est inévitable . Ces enfants peuvent avoir besoin de longues périodes de traitements intensifs destinés à prolonger leur vie et à leur permettre de participer à des activités normales pour des enfants de leur âge. Exemples : fibrose kystique , dystrophie musculaire.
Groupe 3	Enfants présentant des conditions progressives sans espoir de guérison. Les traitements offerts à ces enfants sont uniquement palliatifs et peuvent s'étendre sur des années. Exemples : mucopolysaccharidose, Leucodystrophie, amyotrophie spinale, dystrophie neuroaxonale....
Groupe 4	Enfants présentant des problèmes neurologiques graves accentuant leur vulnérabilité et accroissant les risques de complications pouvant amener une détérioration non prévisible, mais considérée comme non progressive, de leur état. Ex : accidents avec atteintes neurologiques, paralysie cérébrale grave.
Groupe 5	Nouveaux-nés dont l'espérance de vie est très limitée.
Groupe 6	Membres d'une famille ayant perdu un enfant de façon imprévue à la suite d'une maladie, d'une situation engendrée par une cause externe* ou d'une perte dans la période périnatale Exemples : traumatismes, mortinaissances, avortements, suicides... *Selon la dixième classification internationale des maladies (CIM-10), une cause externe peut être un accident de véhicule à moteur, une chute, une noyade ou une submersion accidentelle, une exposition à la fumée , au feu ou aux flammes, une lésion « auto-infligée » (suicide) , une agression (homicide), ou toute autre cause non liée à une maladie.

2.1 Annonce d'entrée en phase palliative...

Faut-il annoncer ou accompagner ?

- Dépend du contexte
 - o familial (pathologie, âge, contexte familial, socioculturel...)
 - o de la posture médicale
 - o du médecin
- « Qui a peur de quoi ? »

Difficultés pour le médecin de passer d'une posture où il

- Intervient pour l'autre, où il « sait » ce qui est bien pour l'autre

Vers une posture où

- il intervient à partir de l'autre, où son savoir aide l'autre

Les attitudes dépendent du médecin et de ses peurs :

- De faire mal
- De se tromper
- De la réaction des parents
- De montrer ses propres émotions
- Du sentiment d'échec
- Annoncer le pire pour annoncer des bonnes nouvelles par la suite
- Minimiser le problème
- Intellectualisation
- Etre expéditif
- Dire des choses et son contraire
- Projection de nos propres peurs

Un enjeu d'équilibre entre trop et pas assez (dire, parler, précéder...)

Annonce ou accompagnement d'une situation palliative ? Pour une prise en charge globale, il s'agit plus d'un accompagnement que d'une annonce de soins palliatifs ou de fin de vie.

Investir le champs du projet de vie et de soin

2.2 L'annonce : un enjeu de communication

Coté médical :

- différence entre :
 - Ce que l'on dit
 - Ce que l'on avait l'intention de dire
 - Ce que l'on est arrivé à dire

Coté parents et patients :

- différence entre :
 - Ce que l'on entend
 - Ce que l'on comprend
 - Ce que l'on arrive à intégrer
- Condition de l'environnement calme (temps1), d'évaluer et réévaluer ce qu'ils savent (temps 2, 3 et 5)

2.3 L'annonce : un enjeu de la temporalité

Coté médical :

- « *Ça y est, ils savent tout* »
- « *Mais comment ça ? Je leur ai expliqué...* »

Enjeux pour tous les soignants

- De reconnaître ce décalage
- De permettre l'expression de l'autre > reformulation > réexplication
 - « *j'ai juste entendu que c'est grave...* »
 - « *je n'ai rien compris...* »
- *Peut être repris par tous les soignants*
- *Rester dans la narration de l'autre*
- *Passer la main si on est dépasser (clarifications > explications)*
 - « *comment ça va ?....et Vous ?* »
 - « *ça n'a pas l'air d'aller....qu'est-ce que vous arrive ?* »

2.4 Qu'est-ce qu'une « mauvaise nouvelle » ?

- Notion variable qui dépend :
 - Du point de vu de chacun
 - De sa propre compréhension de la situation
 - De la gravité de la situation
 - De l'espoir / désespoir de chacun
 - De l'attente personnelle

- Des ressources de la personne et son entourage
- Notion de temporalité
- De l'état émotionnel de chacun

Faire évoluer sa propre posture : Ouvrir sur un chemin possible plutôt que d'enfermer dans une réalité. Ne pas ajouter du drame au drame, compassionnel triste

3 « L'ANNONCE D'UNE NON MUTATION EN REANIMATION, D'UNE LIMITATION OU UN ARRET DE TRAITEMENT (LAT)

3.1 La discussion de non réanimation, d'une LAT...

But : aider à intégrer que « faire plus, n'est pas faire mieux » voire « faire plus , c'est faire pire » ou « faire moins, c'est faire mieux »

Entretien très difficile

- Car annonce « sans projet »
- Dans ce contexte du « projet de vie »
- Discours technique, décisionnel
- Projection vers la fin de vie
- Peut être vécu comme une « préparation » de la mort
-

Cheminement/explications/discussion

- la démarche est celle du respect de la vie
- la démarche est celle d'éviter une obstination déraisonnable
- une démarche d'anticipation pour éviter une souffrance
-

Quand faire cette démarche?

Ouverture de cette discussion : autour de l'anticipation ?

Ex. : Maladie neurologique, métabolique...

- Passage maladie chronique / phase palliative plus difficile à définir
- Passage plurifactoriel, souvent moins « criant »
- Passage plus difficile à comprendre par les parents
- Souvent plusieurs passages en réa pour « passer un cap »
- Vécu des parents en cas d'aggravation de la maladie :
 - Passer un cap en réanimation
- Accompagnement, cheminement plus long et plus délicat / plus fragile ?
- Décision d'une LAT réversible ?
- Mutation en réanimation possible en maintenant les décisions de LAT ?

3.2 Particularités des LAT en amont

La démarche de la LAT se situe dans un contexte d'anticipation

- Dans un contexte de situation palliative souvent encore investie par des projets de vie
- Dans une situation aux enjeux multiples

- Place de la PEC à domicile, fratrie,
 - Anticipations des aggravations
- Projection vers la fin de vie difficile et violente
- Risque de décalage et d'incompréhension de la part des familles
- Avec un patient conscient, avec une autonomie et un pouvoir décisionnel
 - La décision collégiale peut inclure le patient
- Dans une décision abstraite et théorique
- La décision d'une LAT se situe :
 - dans un espace temps plus long
 - Dans une situation familiale de fragilité et vulnérabilité extrême
 - Dans un environnement d'acteurs d'influence multiple
 - Médecin et soignants qui ont intégré le sens de cette démarche
 - Médecin et soignants **qui n'ont pas** intégré le sens de cette démarche
 - La famille, les amis, les voisins....

Enjeu majeur : avoir intégré soi même que la LAT est dans l'intérêt de l'enfant

Un accompagnement et une réévaluation de l'adhésion et de l'intégration de cette démarche nous semble indispensable

4 CONCLUSION

Quelle est la part de notre propre difficulté pour réaliser une annonce de maladie grave et/ou une démarche de LAT en amont ?

- De nous projeter vers la fin de vie, la mort
- D'aborder la non réanimation
- De communiquer autour de ce que nous aimons pas voir arriver ?