



Vécu parental de l'annonce du diagnostic de phénylcétonurie : 39 parents "nancéiens" se souviennent...

Virginie Richaud-Saleh

► To cite this version:

Virginie Richaud-Saleh. Vécu parental de l'annonce du diagnostic de phénylcétonurie : 39 parents "nancéiens" se souviennent.... Sciences du Vivant [q-bio]. 2012. hal-01731985

HAL Id: hal-01731985

<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01731985>

Submitted on 14 Mar 2018

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : ddoc-thesesexercice-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

THÈSE

Pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MÉDECINE

Présentée et soutenue publiquement
dans le cadre du troisième cycle de Médecine Spécialisée

par

Virginie RICHAUD-SALEH

le 21 Mai 2012

VÉCU PARENTAL DE L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC DE PHÉNYLCÉTONURIE :

39 parents « nancéiens » se souviennent ...

Examineurs de la thèse :

M.	B. KABUTH	Professeur	Président
M.	D. SIBERTIN-BLANC	Professeur	Juge
M.	F. FEILLET	Professeur	Juge
Mme	C. BONNEMAINS	Docteur en Médecine	Juge
Mme	F. LIGIER	Docteur en Médecine	Juge

UNIVERSITÉ DE LORRAINE
FACULTÉ DE MÉDECINE DE NANCY

Administrateur Provisoire de l'Université de Lorraine : Professeur Jean-Pierre FINANCE

Doyen de la Faculté de Médecine : Professeur Henry COUDANE

Vice Doyen « Pédagogie » : Professeur Karine ANGIOI
Vice Doyen Mission « sillon lorrain » : Professeur Annick BARBAUD
Vice Doyen Mission « Campus » : Professeur Marie-Christine BÉNÉ
Vice Doyen Mission « Finances » : Professeur Marc BRAUN
Vice Doyen Mission « Recherche » : Professeur Jean-Louis GUÉANT

Assesseeurs :

- 1 ^{er} Cycle :	Professeur Bruno CHENUEL
- « Première année commune aux études de santé (PACES) et universitarisation études para-médicales »	M. Christophe NÉMOS
- 2 ^{ème} Cycle :	Professeur Marc DEBOUVERIE
- 3 ^{ème} Cycle :	
« DES Spécialités Médicales, Chirurgicales et Biologiques »	Professeur Jean-Pierre BRONOWICKI
« DES Spécialité Médecine Générale »	Professeur Francis RAPHAËL
- Filières professionnalisées :	M. Walter BLONDEL
- Formation Continue :	Professeur Hervé VESPIGNANI
- Commission de Prospective :	Professeur Pierre-Edouard BOLLAERT
- Recherche :	Professeur Didier MAINARD
- Développement Professionnel Continu :	Professeur Jean-Dominique DE KORWIN
Assesseeurs Relations Internationales	Professeur Jacques HUBERT

DOYENS HONORAIRES

Professeur Adrien DUPREZ – Professeur Jean-Bernard DUREUX
Professeur Jacques ROLAND – Professeur Patrick NETTER

=====

PROFESSEURS HONORAIRES

Pierre ALEXANDRE – Jean-Marie ANDRE - Daniel ANTHOINE - Alain BERTRAND - Pierre BEY – Patrick BOISSEL
Jacques BORRELLY - Michel BOULANGE - Jean-Claude BURDIN - Claude BURLET - Daniel BURNEL
Claude CHARDOT - Jean-Pierre CRANCE - Gérard DEBRY - Jean-Pierre DELAGOUTTE - Emile de LAVERGNE
Jean-Pierre DESCHAMPS - Michel DUC - Jean DUHEILLE - Adrien DUPREZ - Jean-Bernard DUREUX - Gérard FIEVE
Jean FLOQUET - Robert FRISCH - Alain GAUCHER - Pierre GAUCHER - Hubert GERARD
Jean-Marie GILGENKRANTZ - Simone GILGENKRANTZ - Oliéro GUERCI - Pierre HARTEMANN - Claude HURIET
Christian JANOT – Michèle KESSLER - Jacques LACOSTE - Henri LAMBERT - Pierre LANDES - Alain LARCAN
Marie-Claire LAXENAIRE - Michel LAXENAIRE - Jacques LECLERE - Pierre LEDERLIN - Bernard LEGRAS
Michel MANCIAUX - Jean-Pierre MALLIÉ – Philippe MANGIN - Pierre MATHIEU - Denise MONERET-VAUTRIN
Pierre MONIN - Pierre NABET - Jean-Pierre NICOLAS - Pierre PAYSANT - Francis PENIN - Gilbert PERCEBOIS
Claude PERRIN - Guy PETIET - Luc PICARD - Michel PIERSON - Jean-Marie POLU – Jacques POUREL
Jean PREVOT - Antoine RASPILLER - Michel RENARD - Jacques ROLAND - René-Jean ROYER - Daniel SCHMITT
Michel SCHWEITZER – Claude SIMON - Jean SOMMELET - Danièle SOMMELET – Jean-François STOLTZ
Michel STRICKER - Gilbert THIBAUT - Augusta TREHEUX - Hubert UFFHOLTZ - Gérard VAILLANT - Paul VERT
Colette VIDAILHET - Michel VIDAILHET - Michel WAYOFF - Michel WEBER

=====

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS
PRATICIENS HOSPITALIERS

(Disciplines du Conseil National des Universités)

42^{ème} Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE

1^{ère} sous-section : (Anatomie)

Professeur Gilles GROSDIDIER

Professeur Pierre LASCOMBES – Professeur Marc BRAUN

2^{ème} sous-section : (Cytologie et histologie)

Professeur Bernard FOLIGUET

3^{ème} sous-section : (Anatomie et cytologie pathologiques)

Professeur François PLENAT – Professeur Jean-Michel VIGNAUD

43^{ème} Section : BIOPHYSIQUE ET IMAGERIE MÉDICALE

1^{ère} sous-section : (Biophysique et médecine nucléaire)

Professeur Gilles KARCHER – Professeur Pierre-Yves MARIE – Professeur Pierre OLIVIER

2^{ème} sous-section : (Radiologie et imagerie médicale)

Professeur Denis REGENT – Professeur Michel CLAUDON – Professeur Valérie CROISÉ-LAURENT

Professeur Serge BRACARD – Professeur Alain BLUM – Professeur Jacques FELBLINGER

Professeur René ANXIONNAT

44^{ème} Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION

1^{ère} sous-section : (Biochimie et biologie moléculaire)

Professeur Jean-Louis GUÉANT – Professeur Jean-Luc OLIVIER – Professeur Bernard NAMOUR

2^{ème} sous-section : (Physiologie)

Professeur François MARCHAL – Professeur Bruno CHENUÉL – Professeur Christian BEYAERT

3^{ème} sous-section : (Biologie Cellulaire)

Professeur Ali DALLLOUL

4^{ème} sous-section : (Nutrition)

Professeur Olivier ZIEGLER – Professeur Didier QUILLIOT – Professeur Rosa-Maria RODRIGUEZ-GUEANT

45^{ème} Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE

1^{ère} sous-section : (Bactériologie – virologie ; hygiène hospitalière)

Professeur Alain LE FAOU – Professeur Alain LOZNIÉWSKI

3^{ème} sous-section : (Maladies infectieuses ; maladies tropicales)

Professeur Thierry MAY – Professeur Christian RABAUD

46^{ème} Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ

1^{ère} sous-section : (Épidémiologie, économie de la santé et prévention)

Professeur Philippe HARTEMANN – Professeur Serge BRIANÇON – Professeur Francis GUILLEMIN

Professeur Denis ZMIROU-NAVIER – Professeur François ALLA

2^{ème} sous-section : (Médecine et santé au travail)

Professeur Christophe PARIS

3^{ème} sous-section : (Médecine légale et droit de la santé)

Professeur Henry COUDANE

4^{ème} sous-section : (Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication)

Professeur François KOHLER – Professeur Éliane ALBUISSON

47^{ème} Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE

1^{ère} sous-section : (Hématologie ; transfusion)

Professeur Thomas LÉCOMPTE – Professeur Pierre BORDIGONI

Professeur Jean-François STOLTZ – Professeur Pierre FEUGIER

2^{ème} sous-section : (Cancérologie ; radiothérapie)

Professeur François GUILLEMIN – Professeur Thierry CONROY

Professeur Didier PEIFFERT – Professeur Frédéric MARCHAL

3^{ème} sous-section : (Immunologie)

Professeur Gilbert FAURE – Professeur Marie-Christine BENE

4^{ème} sous-section : (Génétique)

Professeur Philippe JONVEAUX – Professeur Bruno LEHEUP

**48^{ème} Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D'URGENCE,
PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE**

1^{ère} sous-section : (Anesthésiologie et réanimation chirurgicale ; médecine d'urgence)

Professeur Claude MEISTELMAN – Professeur Hervé BOUAZIZ

Professeur Paul-Michel MERTES – Professeur Gérard AUDIBERT – Professeur Thomas FUCHS-BUDER

2^{ème} sous-section : (Réanimation médicale ; médecine d'urgence)

Professeur Alain GERARD – Professeur Pierre-Édouard BOLLAERT

Professeur Bruno LÉVY – Professeur Sébastien GIBOT

3^{ème} sous-section : (Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie)

Professeur Patrick NETTER – Professeur Pierre GILLET

4^{ème} sous-section : (Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie)

Professeur François PAILLE – Professeur Gérard GAY – Professeur Faiez ZANNAD – Professeur Patrick ROSSIGNOL

49^{ème} Section : PATHOLOGIE NERVEUSE ET MUSCULAIRE, PATHOLOGIE MENTALE, HANDICAP et RÉÉDUCATION

1^{ère} sous-section : (Neurologie)

Professeur Gérard BARROCHE – Professeur Hervé VESPIGNANI
Professeur Xavier DUCROCQ – Professeur Marc DEBOUVERIE – Professeur Luc TAILLANDIER

2^{ème} sous-section : (Neurochirurgie)

Professeur Jean-Claude MARCHAL – Professeur Jean AUQUE – Professeur Olivier KLEIN
Professeur Thierry CIVIT

3^{ème} sous-section : (Psychiatrie d'adultes ; addictologie)

Professeur Jean-Pierre KAHN – Professeur Raymund SCHWAN

4^{ème} sous-section : (Pédopsychiatrie ; addictologie)

Professeur Daniel SIBERTIN-BLANC – Professeur Bernard KABUTH

5^{ème} sous-section : (Médecine physique et de réadaptation)

Professeur Jean PAYSANT

50^{ème} Section : PATHOLOGIE OSTÉO-ARTICULAIRE, DERMATOLOGIE et CHIRURGIE PLASTIQUE

1^{ère} sous-section : (Rhumatologie)

Professeur Isabelle CHARY-VALCKENAËRE – Professeur Damien LOEUILLE

2^{ème} sous-section : (Chirurgie orthopédique et traumatologique)

Professeur Daniel MOLE – Professeur Didier MAINARD
Professeur François SIRVEAUX – Professeur Laurent GALOIS

3^{ème} sous-section : (Dermato-vénéréologie)

Professeur Jean-Luc SCHMUTZ – Professeur Annick BARBAUD

4^{ème} sous-section : (Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie)

Professeur François DAP – Professeur Gilles DAUTEL

51^{ème} Section : PATHOLOGIE CARDIORESPIRATOIRE et VASCULAIRE

1^{ère} sous-section : (Pneumologie ; addictologie)

Professeur Yves MARTINET – Professeur Jean-François CHABOT – Professeur Ari CHAOUAT

2^{ème} sous-section : (Cardiologie)

Professeur Etienne ALIOT – Professeur Yves JUILLIERE – Professeur Nicolas SADOUL
Professeur Christian de CHILLOU

3^{ème} sous-section : (Chirurgie thoracique et cardiovasculaire)

Professeur Jean-Pierre VILLEMOT

4^{ème} sous-section : (Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire)

Professeur Denis WAHL – Professeur Sergueï MALIKOV

52^{ème} Section : MALADIES DES APPAREILS DIGESTIF et URINAIRE

1^{ère} sous-section : (Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie)

Professeur Marc-André BIGARD – Professeur Jean-Pierre BRONOWICKI – Professeur Laurent PEYRIN-BIROULET

3^{ème} sous-section : (Néphrologie)

Professeur Dominique HESTIN – Professeur Luc FRIMAT

4^{ème} sous-section : (Urologie)

Professeur Jacques HUBERT – Professeur Pascal ESCHWEGE

53^{ème} Section : MÉDECINE INTERNE, GÉRIATRIE et CHIRURGIE GÉNÉRALE

1^{ère} sous-section : (Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie)

Professeur Jean-Dominique DE KORWIN – Professeur Pierre KAMINSKY
Professeur Athanase BENETOS – Professeur Gisèle KANNY – Professeur Christine PERRET-GUILLAUME

2^{ème} sous-section : (Chirurgie générale)

Professeur Laurent BRESLER – Professeur Laurent BRUNAUD – Professeur Ahmet AYAV

54^{ème} Section : DÉVELOPPEMENT ET PATHOLOGIE DE L'ENFANT, GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE, ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION

1^{ère} sous-section : (Pédiatrie)

Professeur Jean-Michel HASCOET – Professeur Pascal CHASTAGNER
Professeur François FEILLET – Professeur Cyril SCHWEITZER – Professeur Emmanuel RAFFO

2^{ème} sous-section : (Chirurgie infantile)

Professeur Michel SCHMITT – Professeur Pierre JOURNEAU – Professeur Jean-Louis LEMELLE

3^{ème} sous-section : (Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale)

Professeur Jean-Louis BOUTROY – Professeur Philippe JUDLIN – Professeur Patricia BARBARINO

4^{ème} sous-section : (Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale)

Professeur Georges WERYHA – Professeur Marc KLEIN – Professeur Bruno GUERCI

55^{ème} Section : PATHOLOGIE DE LA TÊTE ET DU COU

1^{ère} sous-section : (*Oto-rhino-laryngologie*)

Professeur Roger JANKOWSKI – Professeur Cécile PARIETTI-WINKLER

2^{ème} sous-section : (*Ophtalmologie*)

Professeur Jean-Luc GEORGE – Professeur Jean-Paul BERROD – Professeur Karine ANGIOI-DUPREZ

3^{ème} sous-section : (*Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie*)

Professeur Jean-François CHASSAGNE – Professeur Etienne SIMON

=====

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS

64^{ème} Section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Professeur Sandrine BOSCHI-MULLER

PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS DE MÉDECINE GÉNÉRALE

Professeur Jean-Marc BOIVIN

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

42^{ème} Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE

1^{ère} sous-section : (*Anatomie*)

Docteur Bruno GRIGNON – Docteur Thierry HAUMONT – Docteur Manuela PEREZ

2^{ème} sous-section : (*Cytologie et histologie*)

Docteur Edouard BARRAT – Docteur Françoise TOUATI – Docteur Chantal KOHLER

3^{ème} sous-section : (*Anatomie et cytologie pathologiques*)

Docteur Aude BRESSENOT

43^{ème} Section : BIOPHYSIQUE ET IMAGERIE MÉDICALE

1^{ère} sous-section : (*Biophysique et médecine nucléaire*)

Docteur Marie-Hélène LAURENS – Docteur Jean-Claude MAYER

Docteur Pierre THOUVENOT – Docteur Jean-Marie ESCANYE

2^{ème} sous-section : (*Radiologie et imagerie médicale*)

Docteur Damien MANDRY

44^{ème} Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION

1^{ère} sous-section : (*Biochimie et biologie moléculaire*)

Docteur Jean STRACZEK – Docteur Sophie FREMONT

Docteur Isabelle GASTIN – Docteur Marc MERTEN – Docteur Catherine MALAPLATE-ARMAND

Docteur Shyue-Fang BATTAGLIA

3^{ème} sous-section : (*Biologie Cellulaire*)

Docteur Véronique DECOT-MAILLERET

45^{ème} Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE

1^{ère} sous-section : (*Bactériologie – Virologie ; hygiène hospitalière*)

Docteur Francine MORY – Docteur Véronique VENARD – Docteur Hélène JEULIN

2^{ème} sous-section : (*Parasitologie et mycologie*)

Docteur Nelly CONTET-AUDONNEAU – Madame Marie MACHOUART

46^{ème} Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ

1^{ère} sous-section : (*Epidémiologie, économie de la santé et prévention*)

Docteur Alexis HAUTEMANIÈRE – Docteur Frédérique CLAUDOT – Docteur Cédric BAUMANN

2^{ème} sous-section : (*Médecine et Santé au Travail*)

Docteur Isabelle THAON

3^{ème} sous-section : (*Médecine légale et droit de la santé*)

Docteur Laurent MARTRILLE

4^{ème} sous-section : (*Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication*)

Docteur Nicolas JAY

47^{ème} Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE
2^{ème} sous-section : (Cancérologie ; radiothérapie : cancérologie (type mixte : biologique))

Docteur Lina BOLOTINE
3^{ème} sous-section : (Immunologie)
Docteur Marcelo DE CARVALHO BITTENCOURT
4^{ème} sous-section : (Génétique)
Docteur Christophe PHILIPPE – Docteur Céline BONNET

**48^{ème} Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D'URGENCE,
PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE**

3^{ème} sous-section : (Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique)
Docteur Françoise LAPICQUE – Docteur Marie-José ROYER-MORROT – Docteur Nicolas GAMBIER

50^{ème} Section : RHUMATOLOGIE

1^{ère} sous-section : (Rhumatologie)
Docteur Anne-Christine RAT
3^{ème} sous-section : (Dermato-vénéréologie)
Docteur Anne-Claire BURSZTEJN

53^{ème} Section : MÉDECINE INTERNE, GÉRIATRIE et CHIRURGIE GÉNÉRALE

1^{ère} sous-section : (Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie)
Docteur Laure JOLY

**54^{ème} Section : DÉVELOPPEMENT ET PATHOLOGIE DE L'ENFANT, GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE,
ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION**

3^{ème} sous-section :
Docteur Olivier MOREL
5^{ème} sous-section : (Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale)
Docteur Jean-Louis CORDONNIER

=====

MAÎTRE DE CONFÉRENCE DES UNIVERSITÉS DE MÉDECINE GÉNÉRALE

Docteur Elisabeth STEYER

=====

MAÎTRES DE CONFÉRENCES

5^{ème} section : SCIENCE ÉCONOMIE GÉNÉRALE

Monsieur Vincent LHUILLIER

40^{ème} section : SCIENCES DU MÉDICAMENT

Monsieur Jean-François COLLIN

60^{ème} section : MÉCANIQUE, GÉNIE MÉCANIQUE ET GÉNIE CIVILE

Monsieur Alain DURAND

61^{ème} section : GÉNIE INFORMATIQUE, AUTOMATIQUE ET TRAITEMENT DU SIGNAL

Monsieur Jean REBSTOCK – Monsieur Walter BLONDEL

64^{ème} section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE

Mademoiselle Marie-Claire LANHERS – Monsieur Pascal REBOUL – Mr Nick RAMALANJAONA

65^{ème} section : BIOLOGIE CELLULAIRE

Mademoiselle Françoise DREYFUSS – Monsieur Jean-Louis GELLY
Madame Ketsia HESS – Monsieur Hervé MEMBRE – Monsieur Christophe NEMOS - Madame Natalia DE ISLA
Madame Nathalie MERCIER

66^{ème} section : PHYSIOLOGIE

Monsieur Nguyen TRAN

67^{ème} section : BIOLOGIE DES POPULATIONS ET ÉCOLOGIE

Madame Nadine MUSSE

PROFESSEURS ASSOCIÉS

Médecine Générale

Professeur associé Francis RAPHAEL

MAÎTRES DE CONFÉRENCES ASSOCIÉS

Médecine Générale

Docteur Jean-Louis ADAM
Docteur Paolo DI PATRIZIO
Docteur Sophie SIEGRIST
Docteur Arnaud MASSON

=====

PROFESSEURS ÉMÉRITES

Professeur Jean-Marie ANDRÉ - Professeur Daniel ANTHOINE - Professeur Pierre BEY – Professeur Patrick BOISSEL
Professeur Jean-Pierre DELAGOUTTE – Professeur Jean-Marie GILGENKRANTZ
Professeur Simone GILGENKRANTZ - Professeur Michèle KESSLER - Professeur Henri LAMBERT
Professeur Alain LARCAN - Professeur Denise MONERET-VAUTRIN – Professeur Pierre MONIN
Professeur Jean-Pierre NICOLAS - Professeur Luc PICARD - Professeur Michel PIERSON
Professeur Jacques POUREL – Professeur Jean-François STOLTZ - Professeur Michel STRICKER
Professeur Gilbert THIBAUT - Professeur Hubert UFFHOLTZ – Professeur Paul VERT
Professeur Colette VIDAILHET - Professeur Michel VIDAILHET

DOCTEURS HONORIS CAUSA

Professeur Norman SHUMWAY (1972)
Université de Stanford, Californie (U.S.A)
Professeur Paul MICHIELSEN (1979)
Université Catholique, Louvain (Belgique)
Professeur Charles A. BERRY (1982)
Centre de Médecine Préventive, Houston (U.S.A)

Harry J. BUNCKE (1989)
Université de Californie, San Francisco (U.S.A)
Professeur Daniel G. BICHET (2001)
Université de Montréal (Canada)
Professeur Brian BURCHELL (2007)
Université de Dundee (Royaume Uni)

Professeur Ralph GRÄSBECK (1996)
Université d'Helsinki (FINLANDE)
Professeur James STEICHEN (1997)
Université d'Indianapolis (U.S.A)
Professeur Duong Quang TRUNG (1997)
*Centre Universitaire de Formation et de
Perfectionnement des Professionnels de Santé d'Hô
Chi Minh-Ville (VIÊTNAM)*
Professeur Marc LEVENSTON (2005)
Institute of Technology, Atlanta (USA)

Professeur Pierre-Marie GALETTI (1982)
Brown University, Providence (U.S.A)
Professeur Mamish Nisbet MUNRO (1982)
Massachusetts Institute of Technology (U.S.A)

Professeur Théodore H. SCHIEBLER (1989)
Institut d'Anatomie de Würzburg (R.F.A)
Professeur Maria DELIVORIA-PAPADOPOULOS
(1996)
Université de Pennsylvanie (U.S.A)
Professeur Mashaki KASHIWARA (1996)
*Research Institute for Mathematical Sciences de Kyoto
(JAPON)*

Professeur Mildred T. STAHLMAN (1982)
Vanderbilt University, Nashville (U.S.A)

A notre Maître et Président de thèse

Monsieur le Professeur Bernard KABUTH

Professeur de pédopsychiatrie

Docteur en psychologie

Nous vous remercions infiniment de l'honneur que vous nous faites en acceptant de présider ce jury et de juger notre travail.

Nous vous sommes sincèrement reconnaissante de l'accueil bienveillant que vous nous avez réservé, la qualité de l'enseignement que vous nous apportez, vos qualités humaines et votre disponibilité sans faille.

Nous sommes fière d'être l'une de vos élèves et sommes infiniment heureuse de pouvoir travailler à vos côtés.

Nous vous remercions pour l'intérêt que vous avez porté à ce travail, les précieux conseils que vous nous avez prodigués, votre soutien et votre patience.

Veuillez trouver, dans ce travail, l'expression de notre profond respect.

A notre Maître et Juge

Monsieur le Professeur Daniel SIBERTIN-BLANC

Professeur de Pédopsychiatrie

Nous vous remercions infiniment de nous faire l'honneur d'accepter d'être membre du jury et de juger notre travail.

Nous sommes heureuse d'avoir pu bénéficier de vos enseignements depuis notre première année d'internat de spécialité en psychiatrie.

La richesse de vos connaissances, votre bienveillance et votre ouverture d'esprit sont des modèles pour nous.

Nous vous remercions de la vision si humaniste de la psychiatrie de l'enfant, de l'adolescent et de sa famille que vous nous avez offerte et qui nous a beaucoup touchée.

Que ce modeste travail soit pour vous l'expression de notre profonde admiration et de notre grande estime.

A notre Maître et Juge

Monsieur le Professeur François FEILLET

Professeur de Pédiatrie

Nous vous remercions pour la confiance que vous nous avez témoignée en nous confiant ce travail de thèse.

Nous vous sommes très reconnaissante de nous avoir accueilli à votre consultation et de nous avoir ainsi donné la possibilité de découvrir la clinique passionnante des maladies métaboliques. Nous garderons un souvenir précieux des enfants et familles que nous y avons rencontrés avec beaucoup d'humilité et qui nous ont appris combien la médecine que vous exercez et celle que nous étudions sont à la fois proches et complémentaires.

Nous vous remercions pour votre patience, votre disponibilité, votre chaleureux et régulier soutien ainsi que pour les conseils prodigués tout au long de ce travail.

Que ce modeste travail soit l'expression de notre profond respect et de toute notre reconnaissance.

A notre Maître et Juge

Madame le Docteur Chrystèle BONNEMAINS

Docteur en pédiatrie

Nous vous remercions d'avoir accepté de juger ce travail.

Nous avons eu la chance et le plaisir de travailler à vos côtés.

Nous vous remercions infiniment pour l'attention sans faille que vous nous avez témoignée.

Vos consultations sont pour nous un modèle de rigueur et d'humanité.

Nous apprécions votre dynamisme et votre bienveillance.

La richesse de vos connaissances et votre conscience professionnelle sont pour nous un exemple.

Nous espérons que vous trouviez ici l'expression de nos sincères remerciements et de notre amitié confraternelle.

A notre Maître et Juge

Madame le Docteur Fabienne LIGIER

Docteur en Pédopsychiatrie

Nous vous remercions d'avoir accepté de juger ce travail.

Nous vous sommes très reconnaissante de la qualité de l'accueil que vous nous avez réservé lors de notre arrivée dans votre service.

Travailler à vos côtés est à la fois une grande chance et un immense plaisir.

Nous apprécions votre dynamisme, vos conseils cliniques, votre écoute bienveillante et la confiance que vous nous témoignez chaque jour.

Votre dévouement professionnel est remarquable, nous y sommes sensibles...

Nous espérons que vous trouviez ici l'expression de notre profonde reconnaissance et de nos sincères remerciements.

REMERCIEMENTS

A nos Maîtres de stage :

Monsieur le Docteur Triebsch et son épouse

Qui m'ont accueillie à Sarreguemines avec simplicité et générosité. Découvrir la psychiatrie de l'adulte dans votre service a été une grande chance et un véritable plaisir.

Merci pour la confiance, l'enseignement et le soutien que vous m'avez témoignés tout au long de cette première année d'internat en Lorraine.

Monsieur le Docteur Marchandon

Qui m'a ouvert les portes de son C.M.P. avec une simplicité, une générosité et une confiance qui m'ont profondément touchée. Votre passion et vos connaissances de la psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent n'ont fait que confirmer mon souhait de devenir un jour, pédopsychiatre.

Monsieur le Docteur Horrach

Je voudrais sincèrement vous remercier pour votre accueil, votre enseignement et votre humanité. Travailler dans votre service a été à la fois une chance et un immense plaisir. Vous êtes un modèle pour nous.

Monsieur le Docteur Boutonnet

Je vous remercie de votre accueil dans votre service et de l'attention bienveillante que vous m'avez témoignée tout au long du stage réalisé dans votre hôpital.

Je remercie les médecins que j'ai rencontrés durant mon internat au C.H.S. de Sarreguemines, de Lorquin, au S.M.P.R. de Metz qui m'ont permis d'enrichir mes connaissances et avec lesquels j'ai eu le plaisir de partager de beaux moments.

*Je voudrais exprimer toute ma gratitude et ma reconnaissance **aux différentes équipes d'infirmiers, aides-soignants et A.S.H.** aux côtés desquels j'ai eu et j'ai actuellement le plaisir de travailler.*

Sans vous, rien ne serait possible.

Travailler à vos côtés est à la fois enrichissant, sécurisant et passionnant.

*Je remercie également **les secrétaires** avec lesquelles j'ai eu le plaisir de travailler et de partager de beaux moments.*

Un grand merci aux médecins, aux psychologues, aux infirmiers et secrétaires du service de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent de l'hôpital d'enfants de Brabois que j'ai plaisir à retrouver chaque jour et avec lesquels j'ai l'immense chance de pouvoir travailler. Votre écoute, votre bienveillance, votre conscience professionnelle, vos connaissances ne cessent de m'impressionner.

Merci également à tous les psychiatres et psychologues œuvrant pour les enfants et adolescents du Grand Nancy avec lesquels j'ai chaque jour la chance et le plaisir de pouvoir échanger afin de réfléchir à des « solutions » visant à atténuer le mal-être de nos jeunes patients ainsi que celui de leur famille.

Toute ma reconnaissance, mon affection et mes remerciements

A ma Mère,

*Cette femme exemplaire qui a ce don si merveilleux de « comprendre et apaiser les enfants »,
Tu es notre exemple,*

A mon Père,

Toujours aussi près de nous,

A Magali, ma Soeur,

Notre histoire est si vraie,

A Ophélia et Sulixvant,

Qui ne cessent d'illuminer notre existence,

A Céline, ma Grand-mère,

Pour sa gentillesse, sa présence et son soutien sans faille

A Charles, mon Grand-père,

Sans lequel je ne serais pas,

A Alexandre et Henriette mes grands-parents,

A Christian, pour sa gentillesse et sa simplicité,

A notre famille en Syrie à laquelle nous pensons très fort en ce moment,

A Sameh, mon ami, mon mari,

Pour son amour, la richesse de son âme et le bonheur partagé.

A mes amis

Jérôme, Olivier, Maxime, Félix, je n'oublierai jamais les précieux moments partagés tant dans la difficulté que la jovialité. Vous connaître est une grande chance. Je souhaite que l'avenir nous permette de poursuivre ensemble cette belle histoire commencée à Sarreguemines...

Séverine, Alain, Axèle et Aymeric, vous êtes extraordinaires. Passer du temps auprès de vous est un vrai bonheur.

Nathalie et Karine, d'abord collègues vous êtes devenues mes amies. Que j'ai hâte de vous retrouver.

Eric G., que les hasards de la vie a mis sur notre chemin... Merci.

Plus particulièrement,

Un grand merci à **Marie-Chantal** pour son dynamisme, son soutien, son aide et ses précieux conseils. Travailler à tes côtés est à la fois un véritable plaisir et source de rassurance.

A **Louise**, ta bienveillance, ta simplicité et ton regard clinique ne cessent de m'impressionner. Travailler auprès de toi est très enrichissant.

A **Pascal**, ta présence à mes débuts m'est précieuse.

Un grand MERCI,

A tous mes collègues internes avec lesquels j'ai et j'ai eu le plaisir de partager des moments inoubliables tant sur le plan professionnel que personnel,

A toutes les personnes que j'ai rencontrées et qui m'ont permis d'évoluer jusqu'à ce jour.

SERMENT

"Au moment d'être admise à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité. Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux. Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité. J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences. Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me sont confiés. Reçue à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs. Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonorée et méprisée si j'y manque".

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION.....	23
PARTIE THÉORIQUE.....	27
1. LA PHÉNYLCÉTONURIE.....	28
2. NOTRE SYSTÈME D'ANNONCE DIAGNOSTIQUE AU CENTRE DE BRABOIS	35
ÉTUDE ET RÉSULTATS.....	38
I. PRÉSENTATION DE L'ÉTUDE.....	39
A. Objectifs de l'étude.....	39
B. Méthodologie.....	40
1. Critères d'inclusion.....	40
2. Description de l'auto-questionnaire [Annexe 1]	40
3. Modalités de distribution des questionnaires et du recueil des données.....	43
II. CARACTÉRISTIQUES DE LA POPULATION ÉTUDIÉE.....	45
A. Les enfants.....	45
1. Répartition par année de naissance.....	45
2. Rang de chaque enfant dans sa fratrie.....	46
3. Répartition par diagnostic	46
4. Age de l'enfant lors du diagnostic.....	47
5. Délai entre le diagnostic et le début du traitement.....	48
B. Les parents.....	49
1. Répartition par sexe	49
2. Origine ethnique des parents	50
3. Niveau d'instruction des parents.....	50
4. Statut parental	51
5. Antécédents familiaux	51

III.	RÉSULTATS	52
A.	Concernant les conditions de révélation du diagnostic.....	52
1.	Déroulement de la grossesse et de l'accouchement rapportés par les parents.....	52
2.	Symptomatologie présentée par les nouveau-nés avant l'appel téléphonique	53
3.	En ce qui concerne l'état émotionnel des parents avant l'appel téléphonique.....	54
4.	Connaissance parentale de la maladie avant le dépistage.....	54
5.	Souvenirs parentaux de l'information concernant la réalisation du test de dépistage chez leur enfant à la maternité	55
6.	Les parents s'attendaient-ils à recevoir l'appel téléphonique?	55
B.	L'appel téléphonique.....	56
1.	Cadre de la réception de l'appel	56
2.	Informations	57
3.	Forme de la tenue de l'entretien téléphonique	62
4.	Satisfaction et suggestions en rapport avec ce temps de l'annonce	62
5.	Recherche d'informations complémentaires effectuée par les parents après l'appel téléphonique.....	63
6.	Souvenir du vécu émotionnel concernant l'entretien téléphonique	66
C.	ACCUEIL A L'HÔPITAL	67
1.	Cadre du premier entretien médical	67
2.	Information	73
3.	Forme de la tenue de l'entretien lors de la première consultation.....	77
4.	Satisfaction et suggestions.....	80
5.	Recherche d'informations complémentaires effectuée par les parents après la première consultation	82
6.	Souvenir du vécu émotionnel	83
D.	A postériori	84
1.	Les parents, à leur retour à domicile.....	84
2.	A moyen terme	87
3.	D'une façon plus générale	91

DISCUSSION.....	99
------------------------	-----------

I. PRÉSENTATION DU CADRE DE L'ANNONCE SELON LES PARENTS.....	102
---	------------

A. Il s'agit d'une annonce qui comporte plusieurs temps et dont les limites sont discutables.	102
---	-----

1. À la maternité.....	102
2. L'appel téléphonique.....	103
3. Première consultation : la consultation d'annonce du diagnostic.....	104
4. Retour au domicile : début de la prise en charge ambulatoire en réseau.	105
5. A posteriori, à quel moment l'annonce s'arrête-t-elle ?.....	105

B. Il s'agit d'une annonce en période périnatale période de vulnérabilité exprimée par les mères :.....	106
---	-----

C. Il s'agit d'une maladie dont les caractéristiques ne font que renforcer la complexité de son annonce	109
---	-----

1. Une maladie diagnostiquée chez le nouveau-né.....	109
2. Une maladie héréditaire (34).....	110
3. Il s'agit d'une maladie très peu connue du grand-public	110
4. Une maladie chronique mais « invisible ».....	111
5. Une maladie « qui se soigne par un régime » (37).....	111

II. LES INFORMATIONS À LA BASE DE L'INTÉGRATION PSYCHIQUE DE LA MALADIE.....	114
---	------------

A. Quelles sont les fonctions des informations délivrées ?.....	114
---	-----

B. Les attentes et appréciations parentales en matière d'information	115
--	-----

1. Concernant l'appel téléphonique	115
2. Concernant la consultation d'annonce du diagnostic.....	116

C. La recherche d'informations complémentaires pour aller au-delà de l'information délivrée.....	118
--	-----

III. LES CONSÉQUENCES INDIVIDUELLES ET ENVIRONNEMENTALES DE L'ANNONCE DE LA MALADIE (48) (49)	120
A. Quel est l'impact de cette annonce au niveau parental?.....	120
1. L'évolution des émotions parentales au fil de l'annonce du diagnostic.....	122
2. Conséquences de la souffrance générée.....	124
3. Attitude parentale envers l'enfant malade :(55)	126
B. Impact de l'annonce de la maladie sur la fratrie (63) (64)	127
C. Impact sur la famille élargie.....	129
D. Impact sur le cercle amical	129
IV. LES PARENTS CONCERNANT LEUR EXPÉRIENCE DE LA PROCÉDURE D'ANNONCE DU CENTRE DE BRABOIS	130
A. Concernant l'appel téléphonique :.....	131
B. Concernant la consultation d'annonce :	131
V. LIMITES ET PERSPECTIVES DE L'ÉTUDE	135
A. Limites.....	135
B. Perspectives.....	138
1. A l'échelle nationale :	138
2. A l'échelle mondiale :	139
Avec une population plus large :	141
CONCLUSION	142
BIBLIOGRAPHIE	145
ANNEXES	150
ANNEXE 1	151
ANNEXE 2	183
ANNEXE 3	185

INTRODUCTION

L'annonce du diagnostic est un moment crucial et émotionnellement intense de la prise en charge de tout patient en médecine. Selon différentes études, il s'agit souvent pour le médecin d'une consultation particulièrement anticipée teintée d'un sentiment de solitude. (1)(2) Le patient, quant à lui, vit un choc, un traumatisme. Cette annonce est un point de non-retour à partir duquel la maladie fait, une fois nommée, irruption dans l'existence du sujet et marque de son sceau l'histoire de ce dernier.

En pédiatrie, le médecin s'adresse à son jeune patient mais aussi aux parents de ce dernier. De cette première rencontre, aux prémices de l'alliance thérapeutique entre les soignants, l'enfant et ses parents, va dépendre le déroulement de la prise en charge ultérieure.

Nombre de médecins et psychologues se sont interrogés sur les modalités de cette annonce. De ces réflexions découlent différentes recommandations nationales concernant l'annonce de pathologies telles que l'autisme(3), certaines maladies neurologiques (4), le cancer (5), la mucoviscidose (6) mais aussi d'une façon plus large l'annonce d'une mauvaise nouvelle(7) et l'accompagnement des parents lors de l'annonce d'un diagnostic en période périnatale (8). A une échelle moindre, nous avons retrouvé des protocoles destinés à des services spécialisés(9)(10)

Concernant la phénylcétonurie, un protocole d'annonce interne au Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme de l'Hôpital Necker a été rédigé en 2009(11). Chaque centre respecte certains principes qui lui sont propres mais aucun protocole ni aucune recommandation spécifique visant à harmoniser la procédure d'annonce à l'échelle nationale n'a encore été établi.

Dans le cadre de la préparation du D.E.S.C. de pédopsychiatrie, nous avons eu l'opportunité de travailler en tant qu'interne durant six mois à la consultation du Centre de Référence de Maladie Héréditaires du Métabolisme de l'Hôpital d'Enfants du Centre Hospitalo-Universitaire(C.H.U.) de Nancy.

Ainsi, nous avons pu assister les pédiatres durant leurs consultations, ce qui nous a permis de découvrir les parents en « situation d'annonce du diagnostic de maladies rares ». Il s'agit le plus souvent de maladies héréditaires à la symptomatologie marquée et dont les recours thérapeutiques en termes de soins curatifs restent limités. Ces consultations étaient anticipées par les médecins et le plus souvent spontanément suivies d'un échange entre les différents intervenants. Ce temps de reprise informel consistait en partie au partage de l'avis de chacun des professionnels concernant la réaction parentale à l'annonce de la maladie. Ce temps d'échange prenait une fonction d'exutoire, permettait également une analyse du déroulement de l'annonce ainsi qu'une anticipation de la prochaine rencontre avec la famille.

« Lourde tâche que de réaliser l'annonce de mauvaises nouvelles ». En anglais, on appelle ce processus « breaking bad news ». Cette expression révèle à notre sens davantage l'impact de cette information dans la vie du patient et de ses parents. Nous nous demandions alors : « qu'est-ce qu'une annonce réussie en pédiatrie ? Peut-elle exister ? Et réussie pour qui ? ».

En ce qui concerne la phénylcétonurie, nombreux sont les parents qui évoquent spontanément lors de consultations de suivi leur souvenir de l'annonce du diagnostic de la maladie de leur enfant. Tous se souviennent précisément de ce moment qui est présenté comme gravé dans leur mémoire, dans l'histoire familiale. Quelles que soient les modalités employées, ils rapportent toujours avec beaucoup d'émotion un vécu douloureux dont l'apaisement semble varier en fonction des sujets.

Nous avons décidé de réaliser une enquête axée sur les souvenirs parentaux de ce processus afin de le comprendre avec plus de précision et de tenter d'améliorer notre accompagnement parental dans cette épreuve de l'annonce.

Nous allons brièvement présenter les caractéristiques de la phénylcétonurie ainsi que les modalités actuelles de la procédure de son annonce au sein du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme du C.H.U. de Nancy-Brabois.

Nous décrirons ensuite le protocole de notre étude axée sur le vécu parental de l'annonce

des diagnostics de phénylcétonurie et d'hyperphénylalaninémie persistante bénigne.

Après avoir présenté les principaux résultats de notre étude, nous les discuterons.

Nous envisagerons ensuite les limites de notre travail puis ses perspectives.

PARTIE THÉORIQUE

1. LA PHÉNYLCÉTONURIE

➤ La phénylcétonurie, une aminoacidopathie :(12)(13)

La phénylcétonurie (PCU) est une maladie métabolique héréditaire liée à un déficit en phénylalanine hydroxylase (PAH), enzyme hépatique permettant la transformation de la phénylalanine (Phé) en tyrosine. La tétrahydrobioptérine plus communément appelée BH4 est le cofacteur indispensable à cette réaction d'hydroxylation.

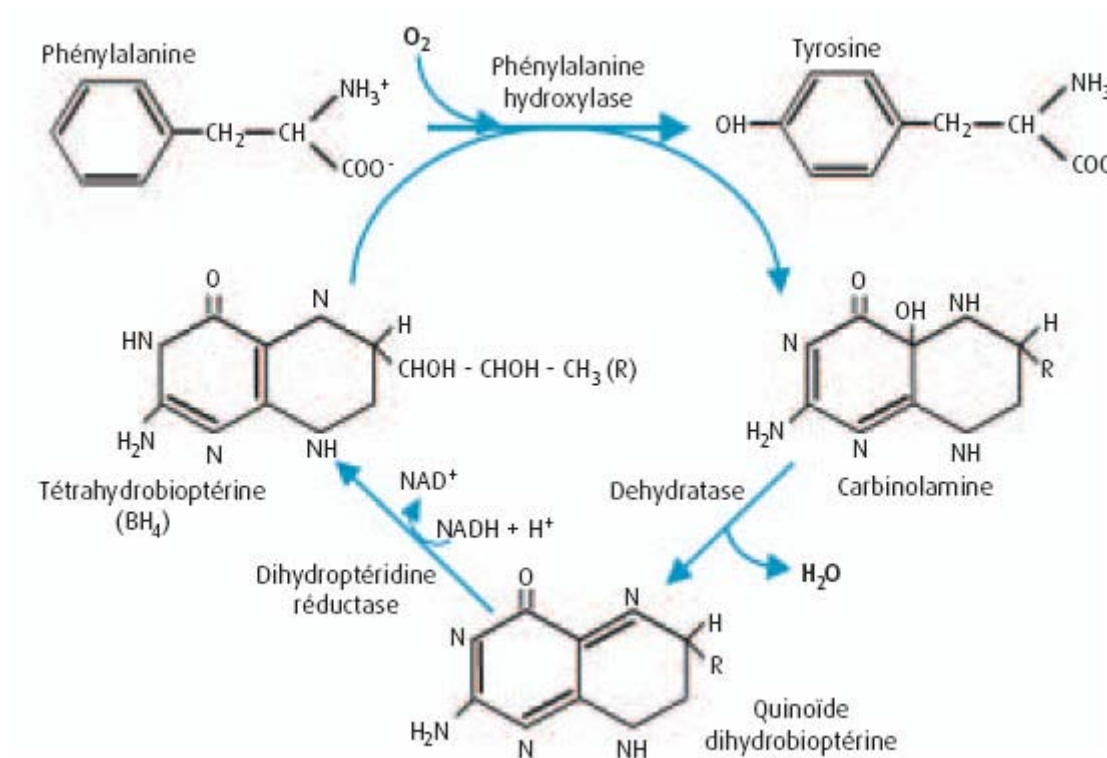


Schéma du métabolisme de la phénylalanine.

Les déficits en PAH et/ou en BH4 entraînent une hyperphénylalaninémie dont l'importance détermine la sévérité de la symptomatologie. Une classification a été définie à partir de la concentration plasmatique de Phé :

- **PCU typique** avec $[\text{Phé}] \geq 20 \text{ mg/100mL}$
- **PCU atypique** avec $10 \leq [\text{Phé}] \leq 20 \text{ mg/100mL}$
- **Hyperphénylalaninémie modérée ou persistante bénigne (HPB)** avec $3 \leq [\text{Phé}] \leq 10 \text{ mg/100mL}$.

➤ **La phénylcétonurie, une maladie héréditaire :**

La PCU est une maladie génétique transmise sur un mode autosomique récessif. La fréquence de la maladie ainsi que celle des porteurs hétérozygotes varient en fonction de l'origine ethnique des populations.

Le gène de la PHA est situé sur le chromosome 12 et 500 mutations différentes ont été décrites.

Un diagnostic prénatal est donc possible lorsque les mutations des gènes parentaux sont connues. Cependant, compte-tenu de l'évolution clinique tout à fait favorable rendue possible grâce à la précocité et l'efficacité des prises en charge actuellement proposées le diagnostic prénatal n'est pas réalisé.

➤ **La phénylcétonurie, une maladie initialement asymptomatique pouvant être responsable de séquelles neurologiques graves et irréversibles :**

La phénylcétonurie a été découverte en 1934 par Docteur Ivar Asbjorn Folling, médecin norvégien, qui a constaté l'existence d'une association entre hyperphénylalaninémie et retard mental.

L'exposition chronique à une hyperphénylalaninémie est neurotoxique. Ont été constatés au niveau cérébral : une accumulation de métabolites toxiques ainsi qu'un déficit en acides aminés neutres responsables d'une altération de la synthèse protéique intracérébrale, d'une altération de la synthèse des neurotransmetteurs et un défaut de myélinisation. Le cerveau du nouveau-né puis celui de l'enfant sont particulièrement vulnérables du fait de leur immaturité.

L'évolution clinique spontanée de la PCU se fait vers l'apparition de troubles neurologiques graves et irréversibles : retard mental, troubles du comportement, troubles envahissant du développement, hyperactivité, épilepsie, spasmes en flexion.

Des troubles cutanéophanériens liés à un déficit en mélanine ont également été décrits chez des patients non traités.

➤ **Un régime diététique strict permet un développement de l'enfant harmonieux :(13)(14)**

C'est en 1953 que Horst Bickel propose un traitement par régime alimentaire.

La prise en charge thérapeutique repose en effet sur l'instauration d'un régime diététique contrôlé en phénylalanine associant des aliments naturels apportant cette dernière, des mélanges d'acides aminés comprenant des vitamines et des oligoéléments, et des produits hypoprotidiques permettant de compléter l'apport calorique. Depuis 2009, un traitement médicamenteux par une forme synthétique du cofacteur enzymatique, la tétrahydrobioptérine (ou BH4), peut être prescrite aux enfants présentant une sensibilité au BH4. Cette molécule permet un régime plus large voire la prise exclusive de ce médicament sans régime.

Les enfants doivent bénéficier d'une prise en charge multidisciplinaire spécialisée dans des centres de référence ou de compétence des maladies héréditaires du métabolisme ou dans des centres régionaux liés aux centres de dépistage néonatal habitués à cette pathologie.

Le niveau de phénylalanine plasmatique est étroitement surveillé dès le diagnostic afin de le maintenir dans les taux désirés pour l'âge. Ce contrôle est très strict jusqu'à l'âge de 11 ans. Ensuite, les taux acceptés sont plus élevés ce qui permet un allègement progressif de la surveillance qui ne doit pas être interrompue.

En sus du contrôle régulier des taux de phénylalanine plasmatique réalisés le plus souvent sur carton de Guthrie au domicile, les enfants bénéficient d'un bilan nutritionnel annuel, d'une surveillance de leur statut osseux ainsi que de leur développement cognitif.

A l'âge adulte, le régime peut être interrompu mais toutes les jeunes filles atteintes de PCU doivent être informées du risque d'embryofoetopathie phénylcétonurique grave en cas de grossesse si un contrôle très strict des taux de phénylalanine plasmatique n'est pas réalisé avant la conception de l'enfant.(15)

➤ **La phénylcétonurie, une maladie rare :**(16) (17)

Avec une prévalence moyenne de 1/17292 pour la PCU et de 1/10571 si l'on inclut les HPB, cette maladie appartient à la famille des maladies rares ; maladies qui se définissent par une prévalence inférieure à 1/2000.

Sous l'impulsion des associations de malades et notamment de l'Alliance Maladies Rares et de l'Association Française contre les Myopathies, les maladies orphelines ont été retenues comme une des cinq priorités de la loi n°2004-806 relative à la politique de santé publique du 9 août 2004 et un premier Plan national maladies rares a été mis en œuvre pour la période 2005-2008(18).

Ce Plan national maladies rares, articulé autour de 10 axes stratégiques, visait à assurer aux malades l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge. Le Plan national maladies rares a permis de mettre en place pour les malades, une offre de soins adaptée, qui associe :

- un niveau national d'expertise, le centre de référence (c'est ainsi que le centre de Nancy a été labellisé en 2006)
- un niveau régional de prise en charge, le centre de compétences.

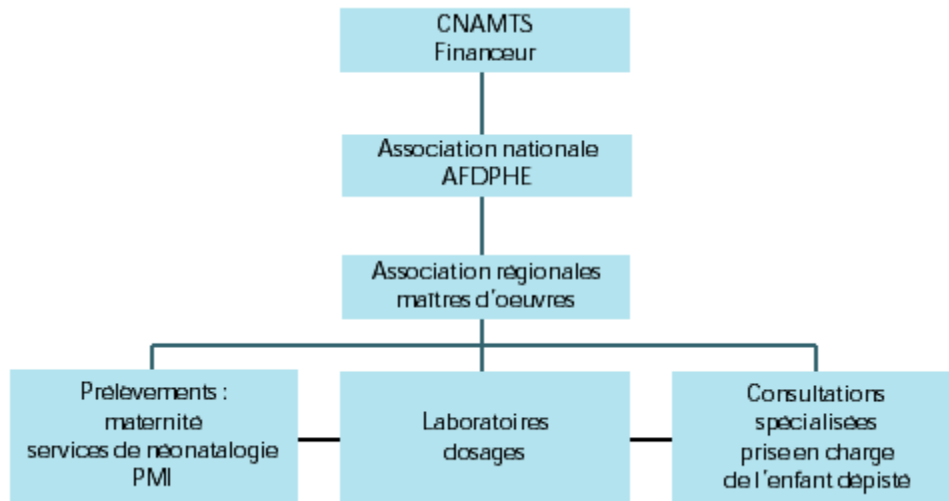
Un 2ème Plan national maladies rares est entré en vigueur en 2011(19). Il comporte 47 mesures regroupées en 3 axes :

- axe A : renforcer la qualité de la prise en charge des patients
- axe B : développer la recherche sur les maladies rares
- axe C : amplifier la coopération européenne et internationale afin de partager l'expertise, les expériences et les ressources disponibles sur les 7000 maladies rares recensées.

➤ **La phénylcétonurie, une maladie diagnostiquée à l'issu du dépistage néonatal systématique:(20)**

La PCU est une des quatre maladies avec la mucoviscidose, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales décelées dans le cadre du dépistage néonatal systématique réalisé chez tous les nouveau-nés nés en France (la drépanocytose est également systématiquement dépistée dans le même temps chez les populations à risque).

Le dépistage de masse de la PCU a été rendu possible par Robert Guthrie qui créa en 1963 une technique permettant de doser la phénylalaninémie à partir de sang prélevé sur carton buvard ; technique aujourd'hui appelée « test de Guthrie ». Introduit en France en 1966 à la suite d'initiatives privées (Lille, Lyon, Paris) puis bénéficiant d'une promotion par la Société EVIAN, le programme de dépistage néonatal par le test de Guthrie fut repris en 1972 par l'Association Française pour la Prévention et le Dépistage des Handicaps de l'Enfant (AFPDHE) avant d'être généralisé à toutes les naissances en France en 1978.



Organisation du dépistage néonatal en France

C.N.A.M.T.S. : Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés

En pratique, sont réalisés :

- Au troisième jour de vie du nourrisson, le prélèvement sanguin capillaire est au niveau de son talon.
- Quelques jours plus tard, le dosage de la phénylalaninémie (phé).

En cas de résultat douteux (phé intermédiaire), le test est à nouveau réalisé sur un deuxième prélèvement.

En cas de positivité du test, les résultats sont directement communiqués au centre de référence dont un médecin propose rapidement un rendez-vous visant à confirmer le diagnostic et initier la prise en charge.

Parmi les enfants présentant une hyperphénylalaninémie, sont diagnostiqués :

- dans 81.6% des cas une phénylcétonurie
- dans 17.2% des cas une hyperphénylalaninémie modérée
- dans 1.1% des cas un déficit en cofacteur. (14)

Ce système permet l'instauration de la prise en charge thérapeutique de l'enfant dans les dix premiers jours de vie.

Depuis l'initiation du dépistage en France, environ 1600 enfants ont été diagnostiqués et en moyenne 50 nouveaux cas sont dépistés chaque année.

2. NOTRE SYSTÈME D'ANNONCE DIAGNOSTIQUE AU CENTRE DE BRABOIS

Le Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme de Nancy a vu le jour en 2006 dans le cadre du Premier Plan national maladies rares(18).

Son équipe pluridisciplinaire se compose de deux médecins, le Professeur Feillet, et le Docteur Bonnemains, d'une équipe infirmière, d'une équipe de diététiciennes, d'une secrétaire médicale et d'une neuropsychologue, Madame Canton.

Actuellement, 72 enfants présentant une phénylcétonurie et 17 présentant une hyperphénylalaninémie persistante bénigne sont suivis ce qui correspond à environ 3 annonces diagnostiques annuelles.

Concernant l'annonce de cediagnostic, nous n'avons pas de protocole clairement établi mais l'équipe s'interroge sur la question et un travail de réflexion sur le sujet de « l'annonce d'une maladie héréditaire du métabolisme » a d'ailleurs été initié (21). Au jour de notre expérience clinique, nous veillons à suivre la procédure suivante afin d'éviter certains écueils.

Dans un premier temps, le centre de dépistage prend directement contact avec un des deux médecins référents du centre de référence afin de lui communiquer directement les résultats du dépistage.

Ce médecin spécialiste des maladies métaboliques téléphone personnellement aux parents concernés et leur propose de les rencontrer le jour même ou au plus tard le lendemain de l'appel (il est évité de contacter une famille une veille de week-end).

Lors de cet appel téléphonique, l'objectif du médecin est d'être suffisamment convainquant afin d'être certain que les parents viendront au rendez-vous proposé mais aussi de veiller à ne pas susciter une très grande inquiétude chez ces jeunes parents. Nous avons pour principe de ne jamais annoncer la maladie par téléphone mais nous devons citer le nom de la maladie suspectée car les parents souhaitent savoir pour quelle maladie parmi les cinq maladies dépistées à la maternité, le test s'est révélé être positif. Le médecin emploie les notions de « suspicion de maladie... la nécessité de vérification et d'examen complémentaires à réaliser ... ». Il propose clairement le rendez-vous, en précisant l'heure, le lieu et éventuellement l'itinéraire jusqu'à notre unité. Il conseille toujours vivement la présence des deux parents et s'adapte aux réactions et questions parentales du moment.

La première consultation se déroule donc le plus souvent dans le service de consultation de pédiatrie de l'Hôpital d'Enfants. Participent à cette consultation, le médecin spécialiste qui a contacté les parents, un interne et une diététicienne.

Cette consultation est toujours anticipée. Le médecin prévoit le temps nécessaire à cette annonce (en général 40 à 45 minutes). Les parents et l'enfant sont reçus dans un bureau de consultation.

La consultation est dédiée à l'établissement des premiers liens avec la famille et aux premières explications concernant le test réalisé, la maladie suspectée et les grandes lignes de la prise en charge immédiate et à court terme. Le médecin tient un discours rassurant en insistant sur la normalité du développement des enfants observants mais il explique déjà combien l'observance du suivi et du régime sera déterminante. La présence de la diététicienne accompagne ce discours, crée un premier lien entre la famille et son équipe qui jouera un rôle essentiel dans la prise en charge de l'enfant et ce dès cet instant.

Au cours de cet entretien sont abordés :

- Les grandes lignes des mécanismes métaboliques impliqués dans les troubles (le médecin réalise un schéma pour étayer son discours)
- Le caractère héréditaire de la maladie
- Les grands principes de la prise en charge : régime alimentaire, mélanges d'acides aminés, surveillance des taux, suivi médical.

A l'issu de cette consultation, on procède à :

- la remise des coordonnées du secrétariat médical et du service de l'équipe de diététiciennes
- la remise des coordonnées d'associations parentales
- la remise des adresses internet « Orphanet »(22) et « Les Feux Follets »(23)
- la réalisation d'examens complémentaires
- l'hospitalisation de l'enfant dans un service de pédiatrie ou à la proposition d'un rendez-vous à 48H en fonction de la clinique de l'enfant, des premiers résultats des examens complémentaires et de l'éloignement géographique du domicile parental.

Le médecin prend contact avec le médecin traitant et lui adresse un premier compte-rendu clinique dans les 48 heures.

ÉTUDE ET RÉSULTATS

I. PRÉSENTATION DE L'ÉTUDE

Notre étude porte sur le vécu parental de l'annonce des diagnostics de phénylcétonurie typique, phénylcétonurie atypique, et hyperphénylalaninémie persistante bénigne décelées grâce au dépistage systématique néonatal.

Ces annonces ont été réalisées dans le Centre des Maladies Héréditaires du Métabolisme de l'Hôpital d'Enfants du C.H.U. de Nancy-Brabois selon les modalités que nous avons précédemment développées.

A. Objectifs de l'étude

Afin de préciser les modalités optimales d'annonce de ces diagnostics, nous avons choisi d'interroger les parents sur leur expérience.

Ainsi, notre démarche vise à :

- Explorer au travers des souvenirs des parents :
 - leur vécu émotionnel
 - leurs perceptions des modalités employées aux différents temps de cette prise en charge initiale
 - les informations retenues
 - les conséquences individuelles et environnementales
- Accueillir les suggestions parentales
- Mettre en évidence les « critères phares » visant à favoriser une bonne adaptation psychologique parentale à cette annonce.

B. Méthodologie

Il s'agit d'une étude rétrospective descriptive mono-centrique reposant sur un auto-questionnaire parental anonyme.

1. Critères d'inclusion

Pour être inclus dans notre étude, l'enfant devait être atteint d'une phénylcétonurie typique, d'une phénylcétonurie atypique ou d'une hyperphénylalaninémie modérée/décélérée grâce au dépistage néonatal.

Le diagnostic devait avoir été posé et annoncé par l'équipe du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme du C.H.U. de Brabois- Nancy.

L'enfant ou le sujet devait être suivi à la consultation du centre durant la période de l'étude.

2. Description de l'auto-questionnaire [Annexe 1]

Notre but étant d'obtenir une évaluation à la fois globale et précise du vécu parental de ce temps fort de la prise en charge de l'enfant, nous avons rédigé un questionnaire en essayant de le rendre accessible, de faciliter la remémoration de ces moments par le respect de la chronologie de l'annonce et de proposer des espaces libres invitant à l'expression spontanée.

Ainsi, notre questionnaire comporte 164 questions :

- 62 questions fermées
- 22 questions semi-ouvertes
- 22 questions ouvertes
- 58 échelles analogiques d'évaluation sur lesquelles le parent doit mettre une croix afin de coter l'intensité d'une émotion ou d'une appréciation.

Il comprend 7 parties :

- Première partie (page 1) : recueil d'informations concernant
 - l'enfant (*année de naissance, rang dans la fratrie*)
 - le diagnostic
 - la prise en charge immédiate.
- Deuxième partie (pages 2 à 3) :
 - éléments épidémiologiques concernant le parent répondant au questionnaire (*sexe, niveau scolaire, profession, origine ethnique, antécédents médicaux familiaux, consanguinité parentale*)
 - ses souvenirs concernant le contexte de l'appel téléphonique (*déroulement de la grossesse, de l'accouchement, état clinique de son enfant, son propre état émotionnel, ses connaissances concernant la maladie et le dépistage*).
- Troisième partie (pages 4 à 7) : temps de l'appel téléphonique
 - Cadre de l'appel (*sexe du parent ayant décroché le téléphone, personnes présentes, lieu, évaluation du caractère inattendu de l'appel*)
 - Contenu et forme de l'entretien téléphonique (*présentation et ton du médecin, informations transmises, évaluation et suggestions*)
 - Etat émotionnel du parent (*en début et fin d'entretien*).
- Quatrième partie (pages 7 à 8) :
 - Recherches d'informations effectuées par le parent à la suite de l'appel téléphonique (*type de média, impact*).
- Cinquième partie (pages 8 à 13) : temps de la prise en charge initiale hospitalière
 - Cadre de la première consultation (*délai, lieu, durée, médecin et autres soignants présents, présence d'un tiers accompagnateur et de l'enfant*)
 - Contenu et forme de l'entretien
 - Informations (*clarté, appréciation des informations transmises, remise d'un document écrit*)
 - Empathie et disponibilité de l'équipe

- Proposition de prise en charge ou rencontres complémentaires avec d'autres intervenants du « réseau de soin » (*psychologue, familles d'enfants atteints de la phénylcétonurie, association de parents*)
- Etat émotionnel du parent (*en début et fin d'entretien*)
- Démarches réalisées par les parents.
- Sixième partie (pages 13 à 16) : suite au retour à domicile
 - Qualité du relai réalisé auprès du médecin généraliste ou du pédiatre de l'enfant (*délai premier du rendez-vous, informations transmises, délai d'une consultation spécialisée ultérieure*)
 - Réaction du parent d'un point de vue :
 - Emotionnel (*évaluation de l'intensité des émotions ressenties et recherche de signes en faveur d'un syndrome anxio-dépressif*)
 - Comportemental (*attitude particulière envers son enfant et le corps médical, recherche d'informations complémentaires, modification de son activité professionnelle*)
 - Perception du parent de l'impact de l'annonce diagnostique sur son entourage (*conjoint, autres enfants, famille élargie, amis*) .
- Septième partie (pages 16 à 17) : a posteriori
 - Délai jugé nécessaire pour l'assimilation des informations délivrées (*concernant la maladie, la prise en charge*)
 - Fiabilité des informations délivrées
 - Souvenirs concernant l'appel téléphonique et de la première consultation (*caractère rémanent, appréciation globale*).
 - Suggestions visant à améliorer si possible ce premier temps de prise en charge et la qualité du soutien apporté aux parents.
 - Commentaire libre.

3. Modalités de distribution des questionnaires et du recueil des données

Un exemplaire de ce questionnaire a été distribué à chacun des parents accompagnant leur enfant dans le cadre de son suivi à la consultation spécialisée du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme de Nancy. Certains questionnaires ont été distribués à des patients adultes suivis par un pédiatre du centre. Ces patients sont pour la plupart de jeunes femmes qui envisagent une grossesse ou de jeunes adultes qui présentent certaines difficultés pour appréhender le réseau de soin adulte. Ils les ont ensuite transmis à leurs propres parents ce qui nous a permis d'élargir la période de notre étude.

Le document leur a été remis en main propre par Monsieur le Professeur Feillet qui leurs a présenté oralement les objectifs ainsi que le protocole de notre étude afin de solliciter leur consentement éclairé.

Notre enquête a été très bien accueillie par l'ensemble des parents sollicités dont la majorité a spontanément exprimé des souvenirs emprunts d'émotion au cours de cette consultation.

Après avoir répondu au questionnaire à leur domicile, les parents l'ont retourné par courrier au secrétariat du centre.

La plupart des familles nous a retourné les deux questionnaires parentaux dans la même enveloppe ce qui nous a permis de reconstituer les couples parentaux.

Nous avons ensuite construit une grille de traitement des données en regroupant sous forme de mots-clés les réponses les plus citées dans les espaces libres des questions ouvertes et semi-ouvertes.

Les données ont été recueillies puis analysées par l'intermédiaire du logiciel Microsoft Excel.

Au total :

- 68 questionnaires ont été distribués entre le mois de septembre 2010 et le mois de mars 2011

- 42 questionnaires nous ont été retournés (3 parents n'ont pas pu être inclus dans l'étude car le diagnostic et l'appel téléphonique n'avaient pas été réalisés dans notre centre)

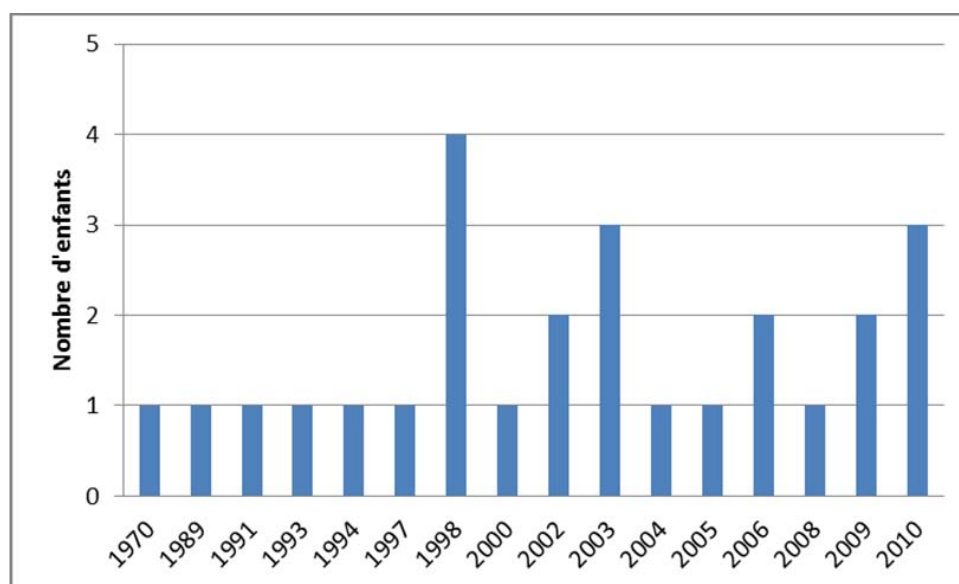
Parmi les non-répondeurs, deux parents se sont spontanément manifestés : un père a pu expliquer au pédiatre qu'il lui était trop pénible de se remémorer ces moments et un autre était à l'étranger lors de la naissance de son fils.

II. CARACTÉRISTIQUES DE LA POPULATION ÉTUDIÉE

Les parents de 26 enfants ont été inclus dans notre étude, à savoir 16 pères et 23 mères.

A. Les enfants

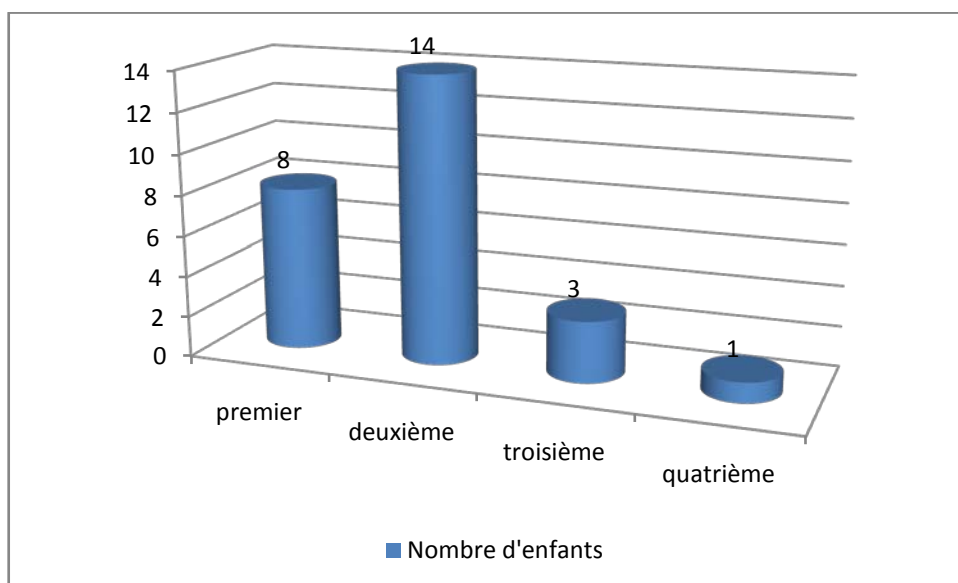
1. Répartition par année de naissance



Les sujets inclus dans la population « enfants » sont âgés de 1 à 31 ans lors de la distribution des questionnaires. Nous dénombrons :

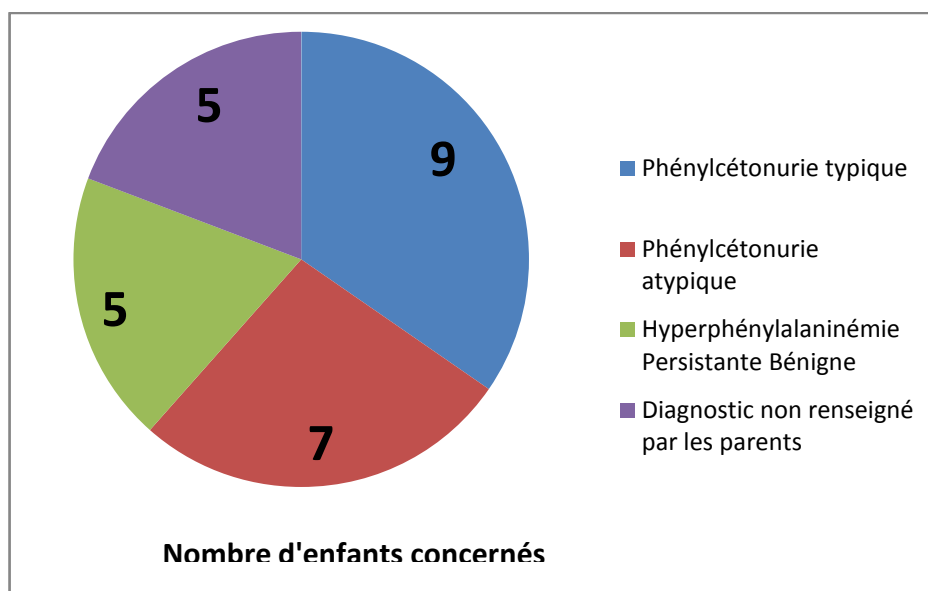
- 3 bébés
- 13 enfants
- 6 adolescents
- 4 adultes.

2. Rang de chaque enfant dans sa fratrie



- 22 enfants sont issus de fratries différentes
- 4 sont frères et sœurs issus de 2 fratries distinctes.

3. Répartition par diagnostic



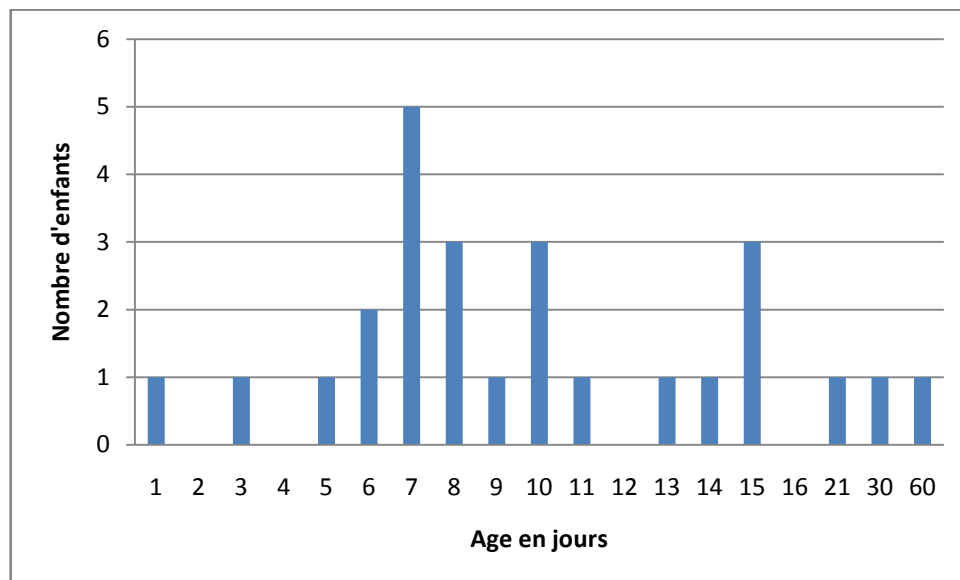
L'ensemble des pathologies liées à un déficit enzymatique en phénylalanine hydroxylase est représenté dans notre population :

- 34.6% des enfants sont atteints de phénylcétonurie typique

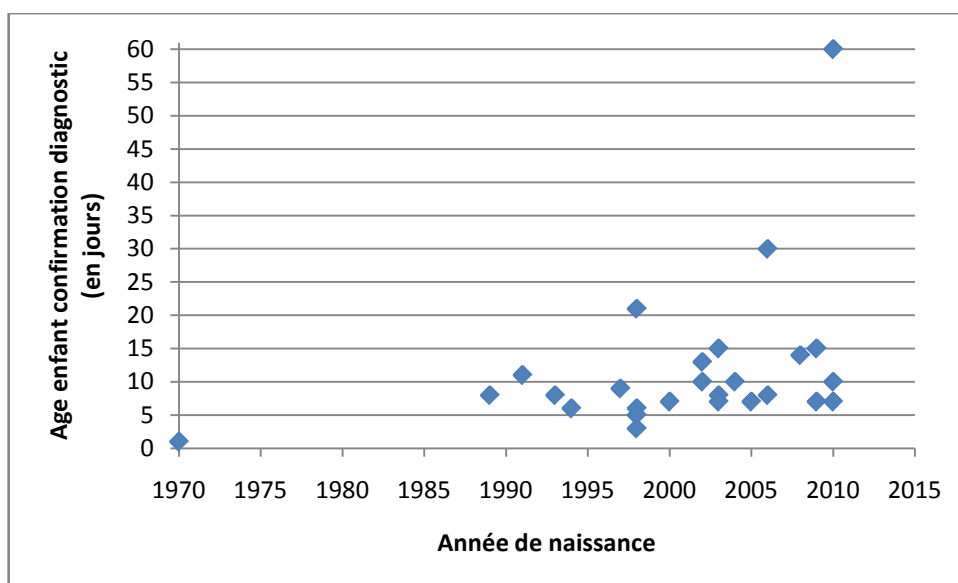
- 26.9% de phénylcétonurie atypique
- 19.2% d'hyperphénylalaninémie modérée
- 19.2% présentent une de ces pathologies (diagnostic précis non renseigné par les parents).

4. Age de l'enfant lors du diagnostic

L'âge moyen des enfants lors du diagnostic est de 12.04 jours avec comme âges extrêmes 1 et 60 jours.



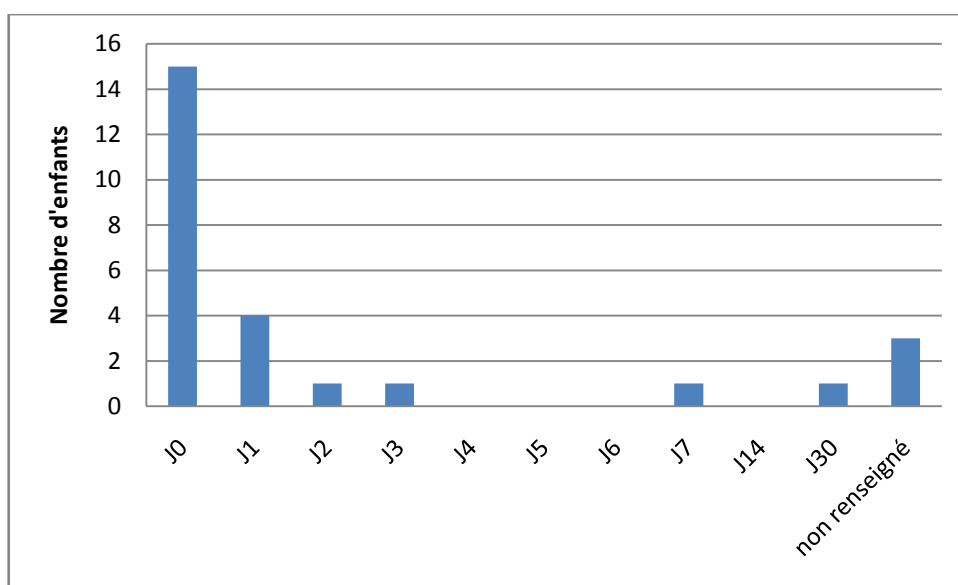
Age de l'enfant lors du diagnostic en fonction de l'année de dépistage :



L'année de révélation du diagnostic ne semble pas avoir d'influence sur le délai diagnostique.

Notons que l'enfant concerné par le délai le plus long (60 jours) présentait une hyperphénylalaninémie modérée.

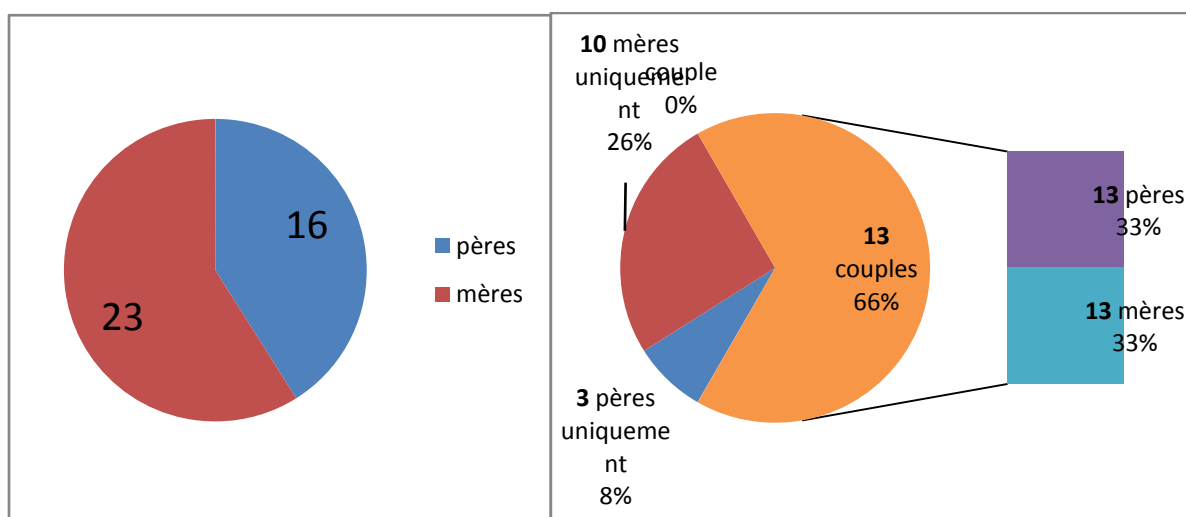
5. Délai entre le diagnostic et le début du traitement



73.08% des enfants ont bénéficié d'une prise en charge dans les 24 premières heures faisant suite au diagnostic.

B. Les parents

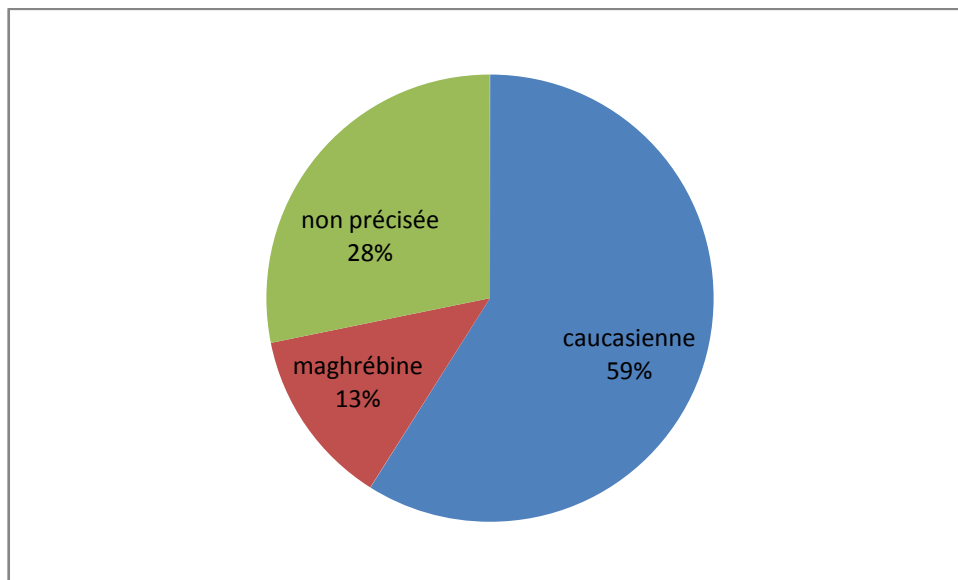
1. Répartition par sexe



16 pères et 23 mères ont répondu à notre enquête soit :

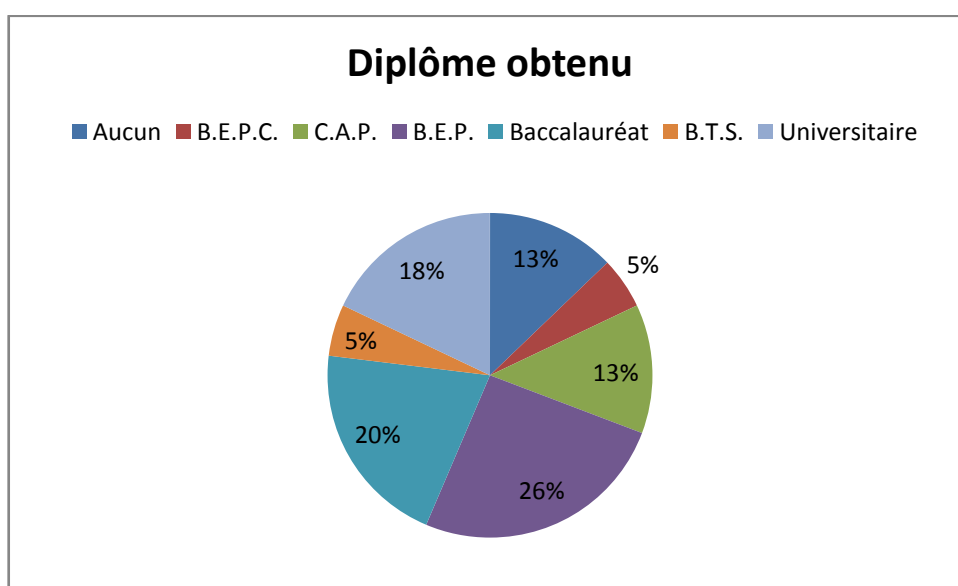
- 13 couples
- 10 mères (isolément)
- 3 pères (isolément).

2. Origine ethnique des parents



Au moins 2 tiers des parents ayant participé à notre enquête sont d'origine caucasienne et presque 1/3 ne précise pas son origine ethnique.

3. Niveau d'instruction des parents



- 43% des parents ont un niveau d'étude supérieur ou équivalent à celui du baccalauréat
- 13% n'ont aucune qualification.

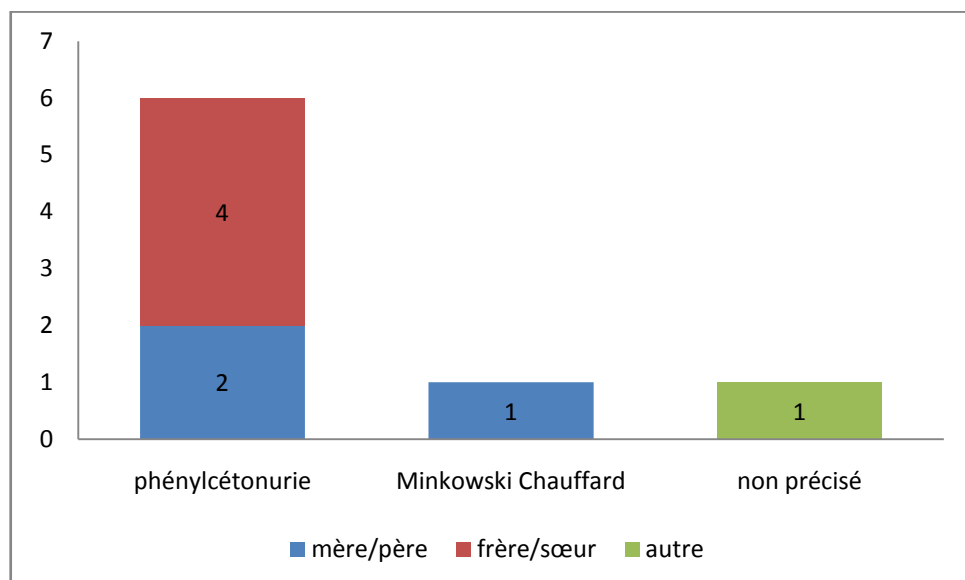
4. Statut parental

- 10 parents vivent pour la première fois l'expérience de la parentalité
- 29 parents ont déjà au moins 1 enfant.

5. Antécédents familiaux

Aucun parent n'est apparenté.

8 enfants présentent au moins 1 antécédent familial de maladie héréditaire (12 parents ayant répondu au questionnaire sont concernés).



Les parents de 6 enfants avaient déjà un membre de leur famille atteint de phénylcétonurie.

III. RÉSULTATS

Comme nous l'avons vu :

- 68 questionnaires ont été distribués
- 42 nous ont été retournés ; ce qui correspond à un taux de réponse de 61.8 %

3 parents n'ont pas pu être inclus dans l'étude car le diagnostic ainsi que l'annonce de la maladie n'avaient pas été réalisés par notre centre.

D'une façon générale, les patients ayant retourné le questionnaire ont été précis dans leurs réponses et se sont largement exprimés dans les espaces libres.

Certains parents semblent avoir fait d'importants efforts lorsqu'on apprécie de plus près leur orthographe, leur écriture ainsi que le lexique employé.

Certains terminent le questionnaire en le signant...

Nous avons choisi de ne pas réaliser de courrier visant à solliciter à nouveau les parents n'ayant pas retourné le questionnaire.

A. Concernant les conditions de révélation du diagnostic

1. Déroulement de la grossesse et de l'accouchement rapportés par les parents

- Déroulement de la grossesse:
- sans particularité dans 21 situations
- symptomatologie algique chez une mère (volumineux kyste ovarien)
- hypertension artérielle chez une mère

- risque d'accouchement prématuré dans 2 cas
- dans une situation, inquiétude parentale devant le risque d'accouchement prématuré et le dépistage d'une malformation rénale chez le fœtus.

- Déroulement de l'accouchement :

- sans particularité dans 22 situations
- césarienne dans 4 situations

Nous avons constaté que 4 pères ne se sont pas prononcés sur le déroulement de la grossesse ni celui de l'accouchement.

2. Symptomatologie présentée par les nouveau-nés avant l'appel téléphonique

- 22 enfants étaient asymptomatiques
- 4 enfants présentaient des pleurs jugés « excessifs et/ou inappropriés » par leurs parents
- 2 nouveau-nés sont décrits comme « nerveux »
- 1 nouveau-né présentait des spasmes (alors qu'aucun des enfants suivi à cette consultation n'a d'antécédent épileptique)
- 1 nouveau-né ne prenait pas de poids
- 4 enfants ont dû être hospitalisés dans le service de néonatalogie pour des motifs indépendants de la maladie dépistée.

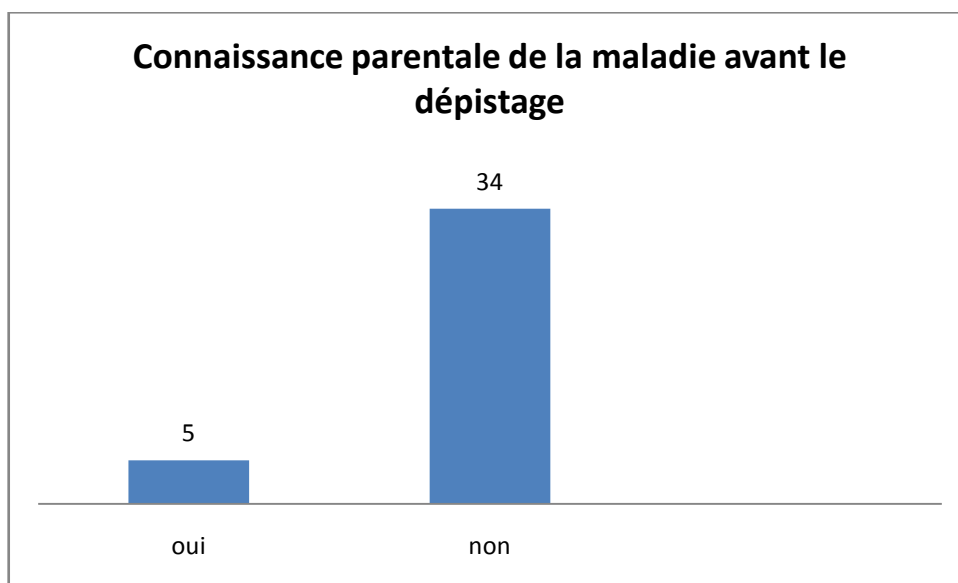
3. En ce qui concerne l'état émotionnel des parents avant l'appel téléphonique

Les niveaux d'anxiété, d'asthénie et d'inquiétude sont hétérogènes.

Pour ce qui concerne les niveaux d'angoisse et d'inquiétude, la moyenne des cotations est légèrement supérieure à 20/100. Au sein des couples parentaux, les cotations sont plus homogènes puisque 9 des 13 couples parentaux étudiés ont des estimations relativement proches.

Par contre, pour ce qui concerne le niveau asthénie, nous retrouvons une hétérogénéité beaucoup plus franche : les mères étant plus fatiguées que les pères.

4. Connaissance parentale de la maladie avant le dépistage



Seuls les parents ayant un membre de leur famille atteint de phénylcétonurie (n=5) connaissaient la maladie.

5. Souvenirs parentaux de l'information concernant la réalisation du test de dépistage chez leur enfant à la maternité

- 30 parents se souviennent d'avoir été informés de la réalisation de ce test chez leur enfant. Parmi eux :
 - o 15 disent avoir reçu une information orale
 - o 14 affirment avoir reçu une information écrite
 - o 14 ne pas avoir reçu d'information orale ni écrite concernant cet examen.
- 9 parents répondent ne pas avoir été informés de la réalisation du test.

6. Les parents s'attendaient-ils à recevoir l'appel téléphonique?

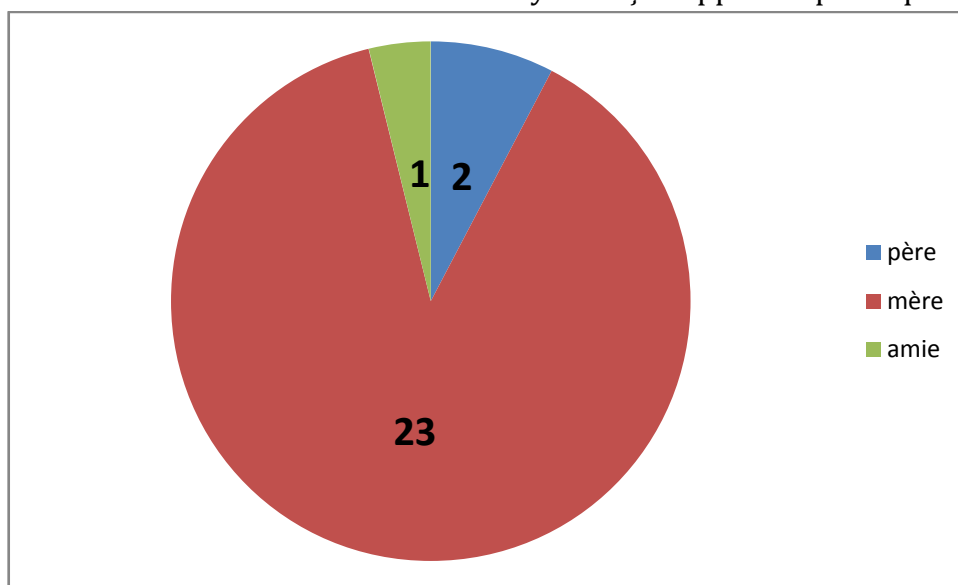
« OUI »	pour 9 parents
CAR positivité du test déjà annoncé à la maternité	3
CAR antécédent familial de PCU	5 dont 2 couples
CAR l'enfant était hospitalisé	1
« NON »	pour 30 parents

B. L'appel téléphonique

1. Cadre de la réception de l'appel

a. *Personnes présentes*

➤ Personnes ayant reçu l'appel téléphonique



Hormis trois situations, les parents ayant répondu à l'appel sont des mères.

➤ Personnes présentes auprès du parent recevant l'appel

Personnes présentes auprès du parent recevant l'appel	Nombre de parents concernés
Aucune	11
Conjoint	10
Fratrie	2
Grand-parents	2
Infirmière	1

Dans pratiquement la moitié des situations, la mère se trouvait seule lorsqu'elle a reçu l'appel téléphonique du centre.

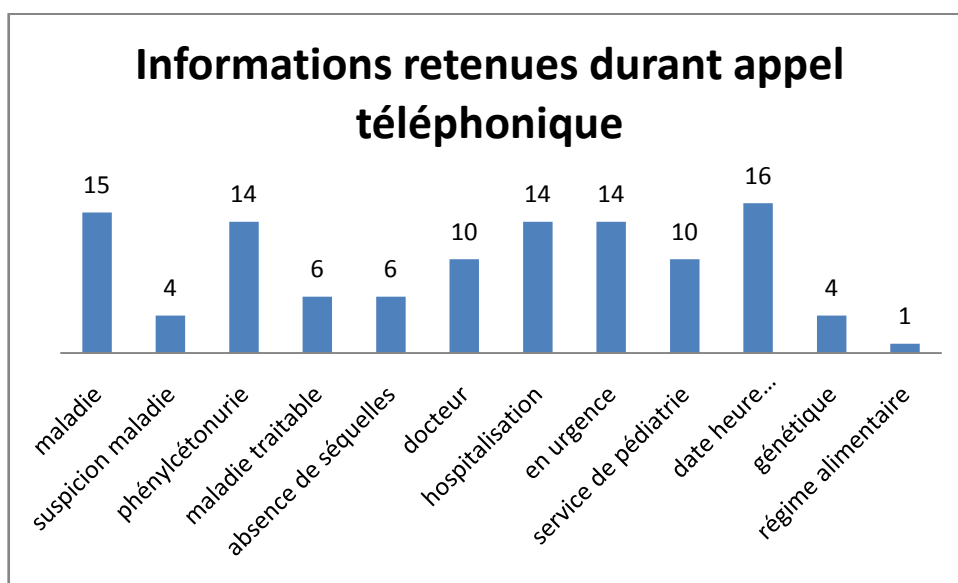
b. Lieu de réception de l'appel téléphonique

- 23 personnes l'ont reçu au domicile parental
- 1 personne l'a reçu sur son téléphone portable alors qu'elle se trouvait dans une voiture.

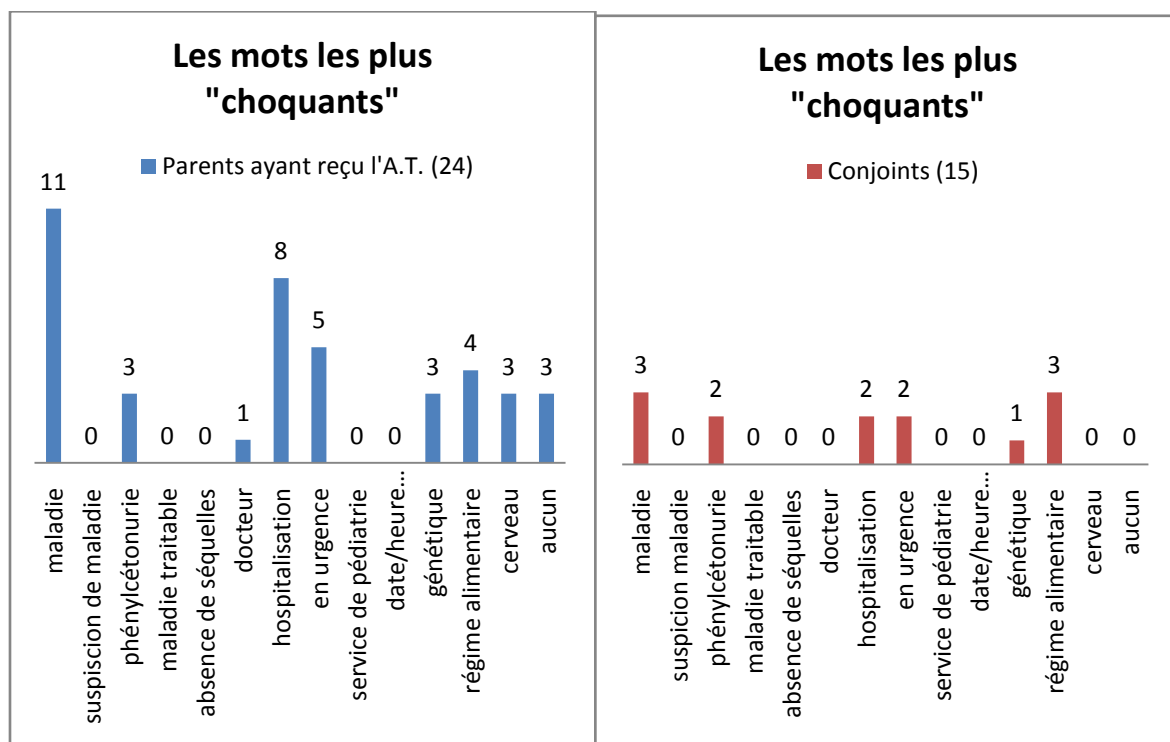
2. Informations

a. Informations retenues à l'issu de l'appel téléphonique

Les informations que les parents se souviennent avoir retenues à l'issu de l'entretien téléphonique correspondent aux informations « pratiques » liées à la prise de rendez-vous et aux informations qu'ils considèrent être « choquantes ».



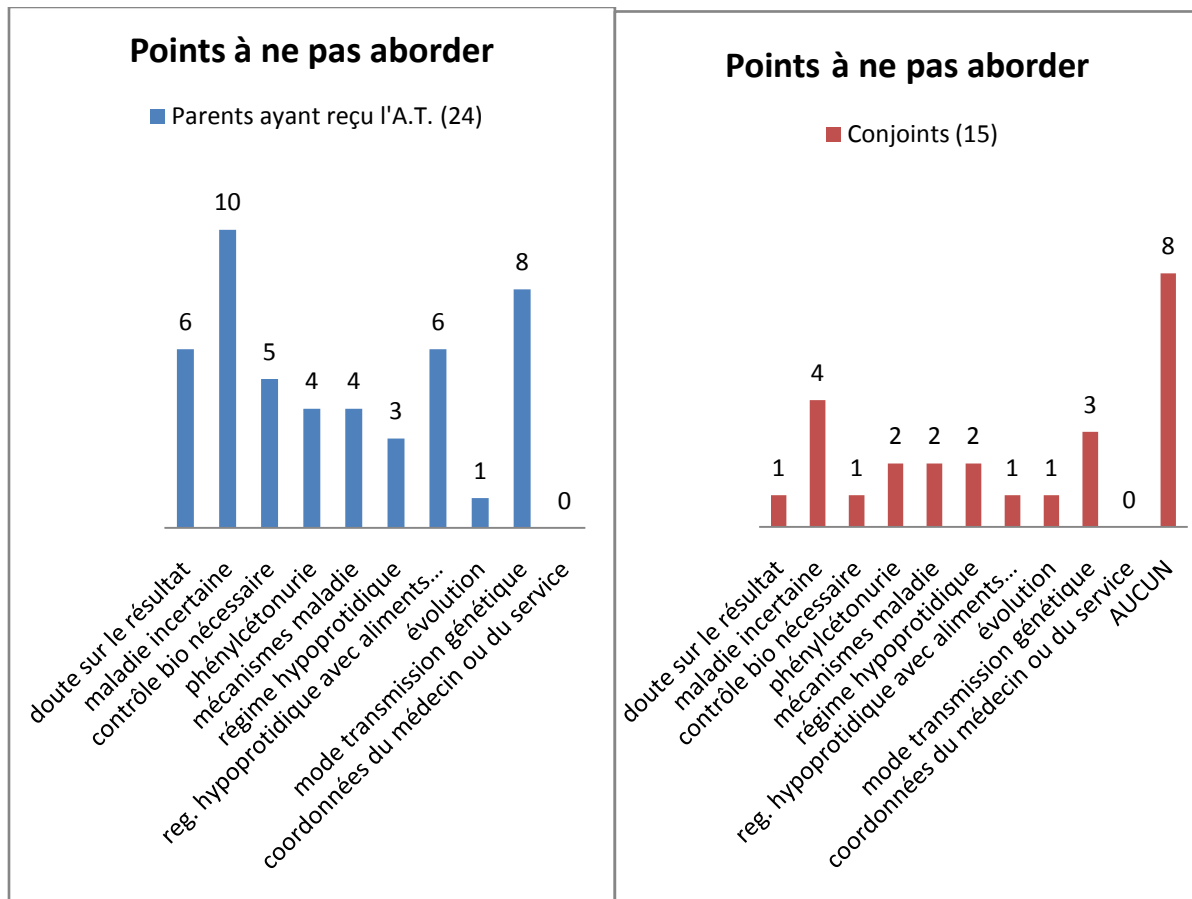
b. Informations considérées comme étant « choquantes »



Les mots considérés comme étant « les plus choquants » sont les mêmes chez les deux sous-groupes de parents :

- « maladie » (n=14)
- « hospitalisation » (n=10)
- « en urgence » (n=7)
- « régime alimentaire » (n=7)
- « phénylcétonurie » (n=5).

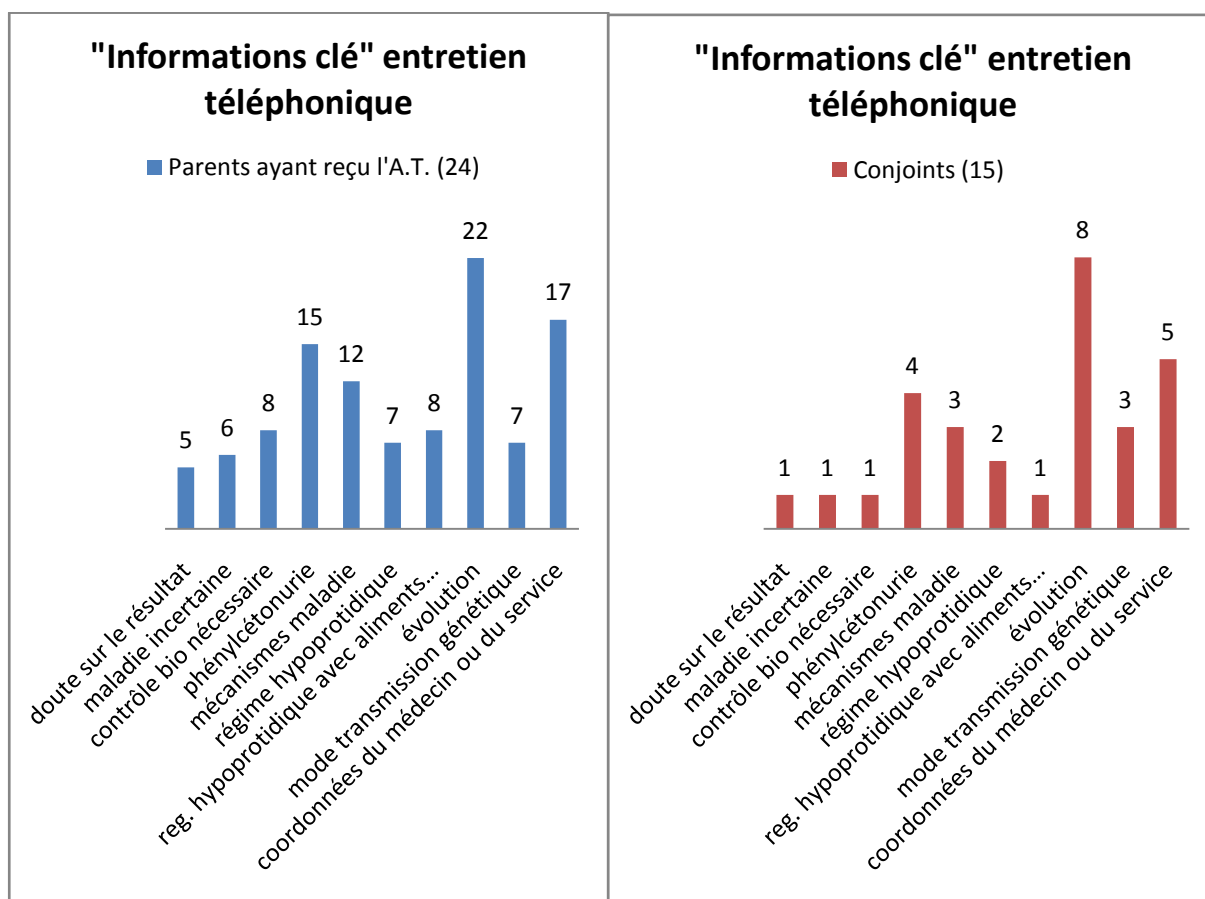
c. Informations considérées comme « ne devant pas être abordées » lors de l'entretien téléphonique



Les mots considérés comme étant « les plus choquants » ne correspondent pas à des informations présentées comme étant « à ne pas aborder ».

Les sujets « à ne pas aborder » divergent davantage entre les deux sous-groupes de parents.

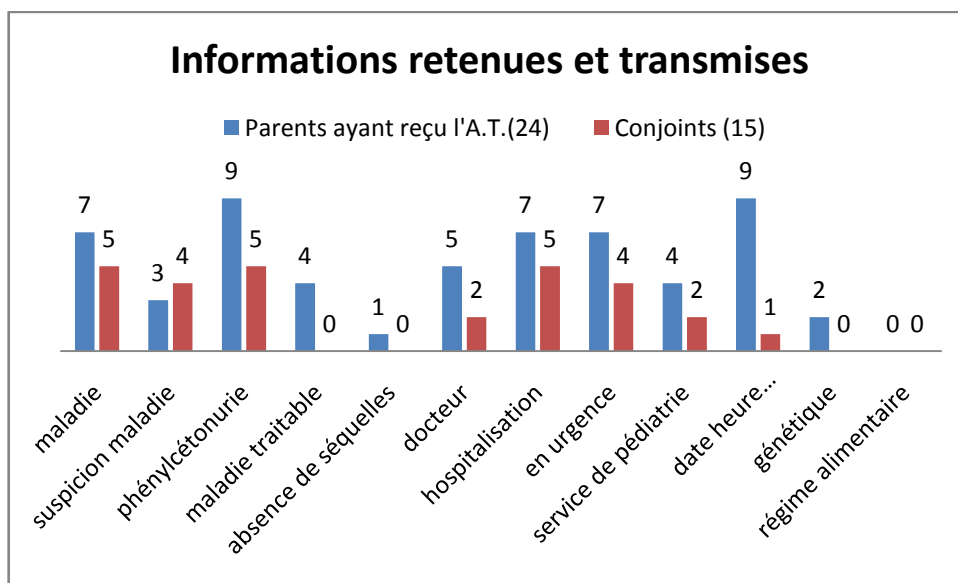
d. Les informations considérées comme « informations clé » de l'entretien téléphonique



4 parents sur 36 pensent qu'il serait préférable de ne pas nommer la maladie suspectée lors de l'appel téléphonique afin d'éviter tout risque de recueil d'informations erronées ou difficilement interprétables et donc potentiellement anxiogènes.

7 au contraire expriment un besoin de compréhension qui passe dès l'entretien téléphonique par la nomination de la maladie.

e. Les informations transmises par le parent ayant reçu l'appel téléphonique à son conjoint et retenues par ce dernier



Les informations transmises et retenues correspondent à la fois aux informations considérées comme « choquantes » et comme « clé ».

Au total :

- L'information « attendue » par les parents lors de l'appel téléphonique est avant tout rassurante mais aussi précise (le doute est anxiogène).
- On constate une perte d'information entre les informations retenues par le parent recevant directement l'appel et son conjoint. Il existe également « un filtre » avec une prédominance d'informations considérées comme choquantes mais aussi clé.

3. Forme de la tenue de l'entretien téléphonique

a. Clarté de la présentation du médecin

21 des 24 parents ayant reçu l'appel disent que le médecin s'est présenté clairement.

b. Le ton employé par le médecin

La moyenne des notes attribuée au ton employé (par les patients ayant reçu l'appel) sont les suivantes :

- Rassurance du médecin = 56/100
- « Chaleur » = 65/100
- Disponibilité = 64/100.

Seulement 9 des 24 personnes ayant reçu l'appel ont répondu à la question correspondant à l'item « le ton le plus adapté » mais 8 d'entre elles citent le « caractère rassurant » du ton du médecin.

4. Satisfaction et suggestions en rapport avec ce temps de l'annonce

La moyenne des notes de satisfaction concernant l'entretien téléphonique est de 55/100 avec une moyenne des notes attribuées au ton employé de 73/100.

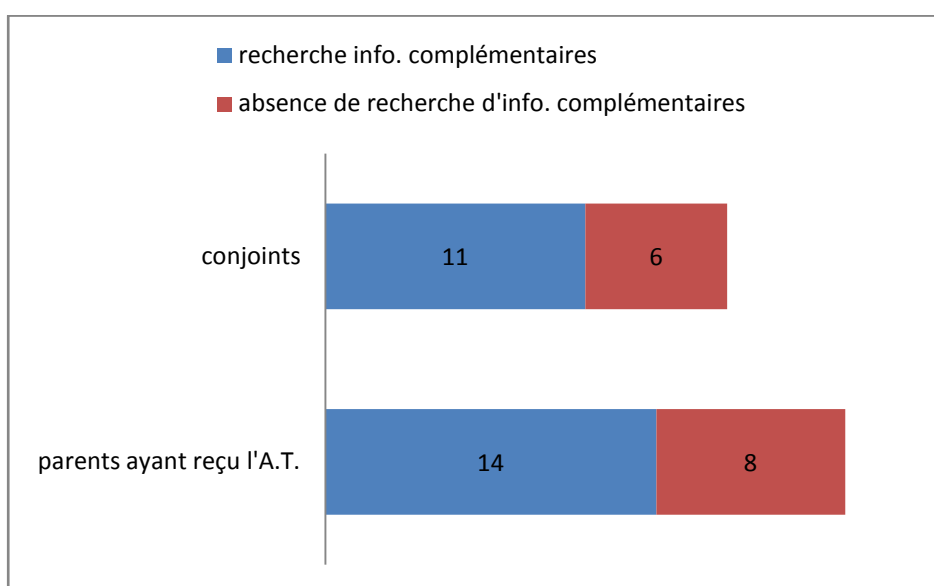
Seulement 38.5% des parents ayant répondu à l'appel considèrent que les informations délivrées ont été suffisantes.

10 des 26 parents (soit 38%) pensent que l'entretien aurait pu mieux se passer.

La suggestion la plus fréquemment proposée visant à améliorer cet entretien est : « donner des informations plus détaillées » (13 parents sur 26).

5. Recherche d'informations complémentaires effectuée par les parents après l'appel téléphonique

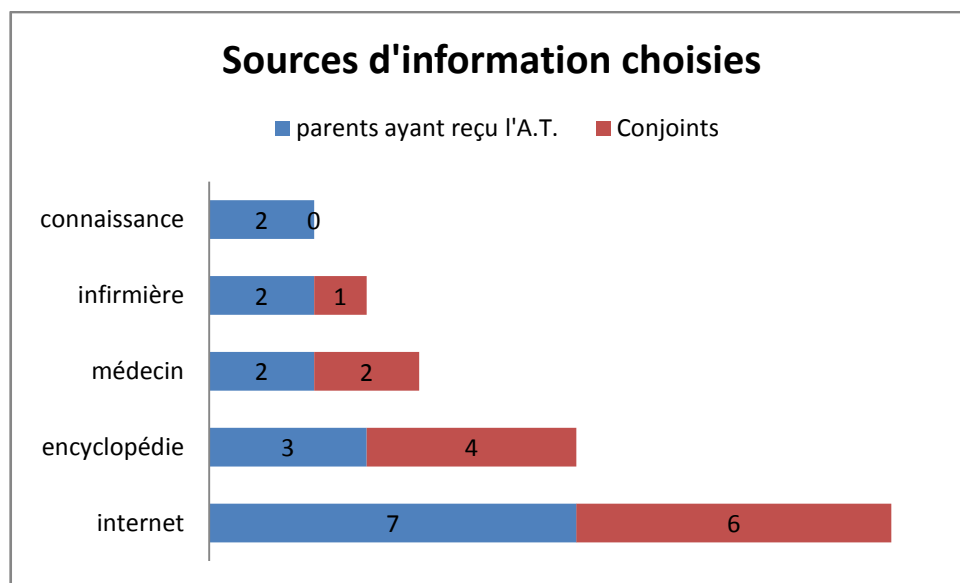
a. Nombre de parents ayant réalisé une recherche d'informations complémentaires à l'issue de l'entretien téléphonique



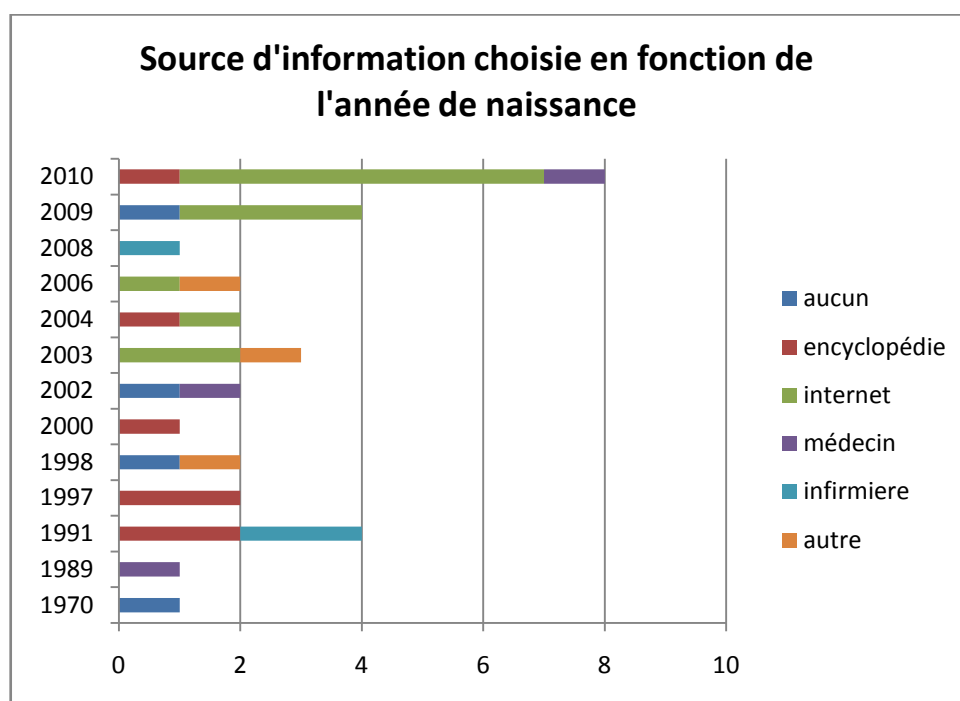
64% des parents ont effectué une démarche visant à obtenir des informations complémentaires soit :

- 64% des personnes ayant reçu directement l'appel
- 65% de leur conjoint.

b. Sources d'informations choisies

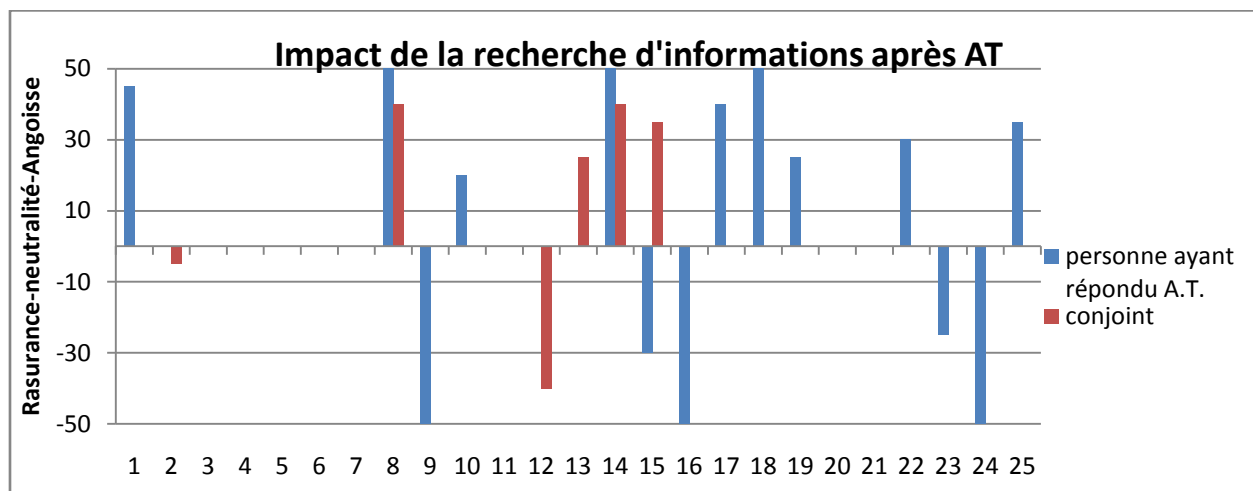


La source d'information la plus consultée est internet.



Nous constatons l'existence d'une augmentation du recours aux médias au fil du temps avec une prédominance de la consultation d'internet ces dernières années.

c. Impact émotionnel de la recherche d'information à l'issu de l'entretien téléphonique

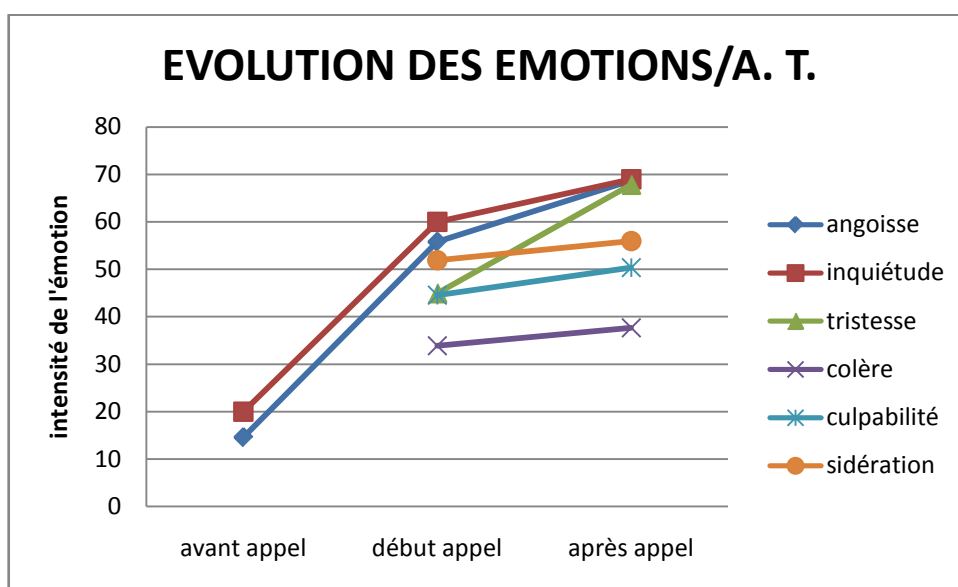


Globalement, à ce temps de l'annonce, les parents considèrent que cette recherche d'informations est anxiogène (valeurs positives sur le graphique ci-dessus).

6. Souvenir du vécu émotionnel concernant l'entretien téléphonique

Nous constatons sur le graphique suivant que la moyenne des intensités des émotions négatives cotées par les parents se majore au fil de l'entretien téléphonique.

A la fin de l'appel téléphonique, la moyenne des intensités de l'angoisse, de l'inquiétude ainsi que celle de la tristesse sont presque égales.



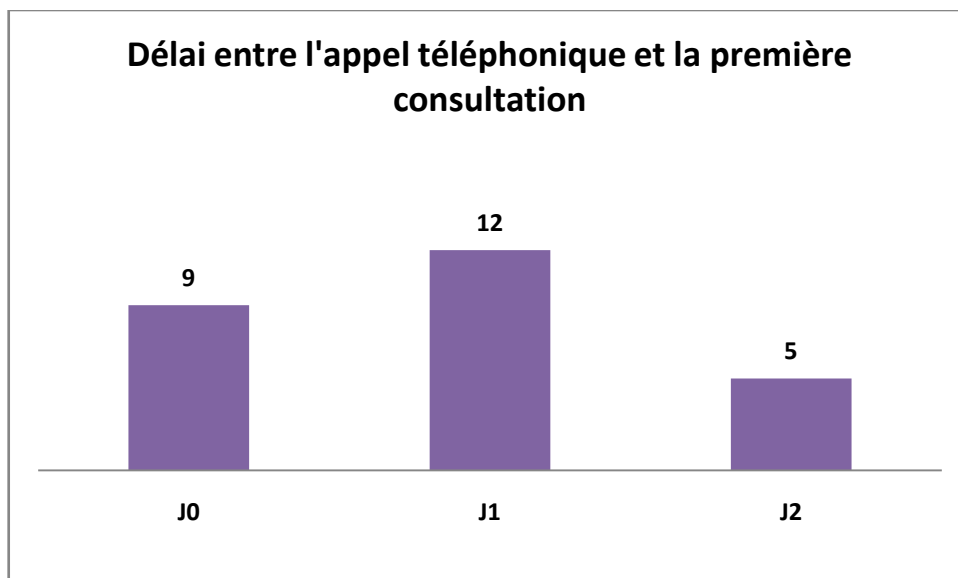
Les intensités de ces émotions sont cependant hétérogènes au sein de la population parentale dans son ensemble. Cf [annexe2]

Elles sont plus faibles chez les parents ayant déjà un enfant concerné par la maladie.

C. ACCUEIL A L'HÔPITAL

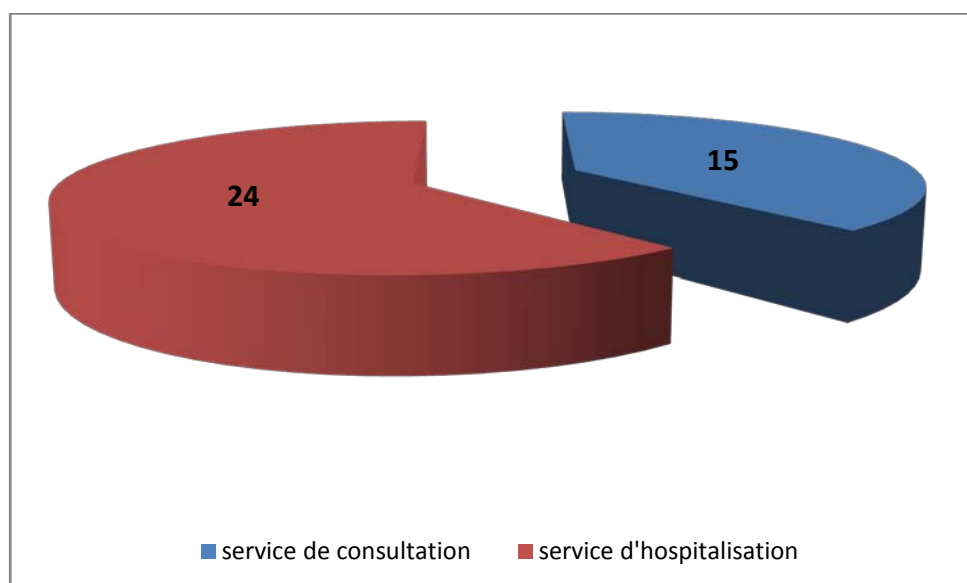
1. Cadre du premier entretien médical

a. Délai



La majorité des parents sont reçus dans les 24 heures qui suivent l'appel téléphonique.

b. Lieu de l'entretien

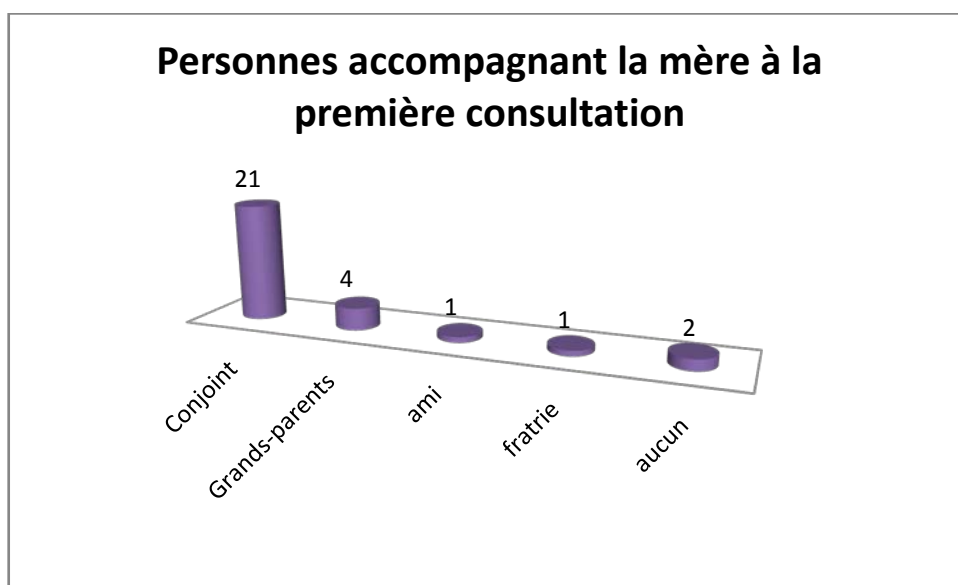


Pour certains l'accueil a eu lieu dans le service de consultation de pédiatrie pour d'autres dans le service d'hospitalisation.

c. Personnes présentes au premier entretien médical

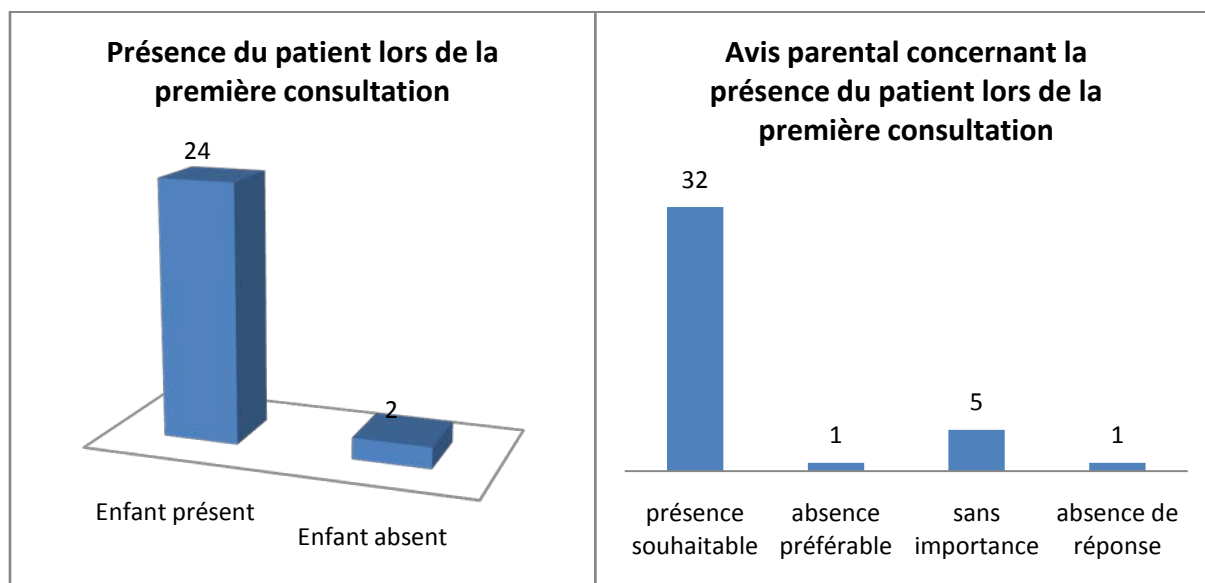
➤ Parmi les proches

Nous notons que les mères étaient systématiquement présentes à chacune de ces consultations.



La plupart des parents étaient accompagnés de leur conjoint.

➤ Enfant concerné par le dépistage



Hormis 2 enfants hospitalisés, les jeunes patients étaient présents à cette consultation.

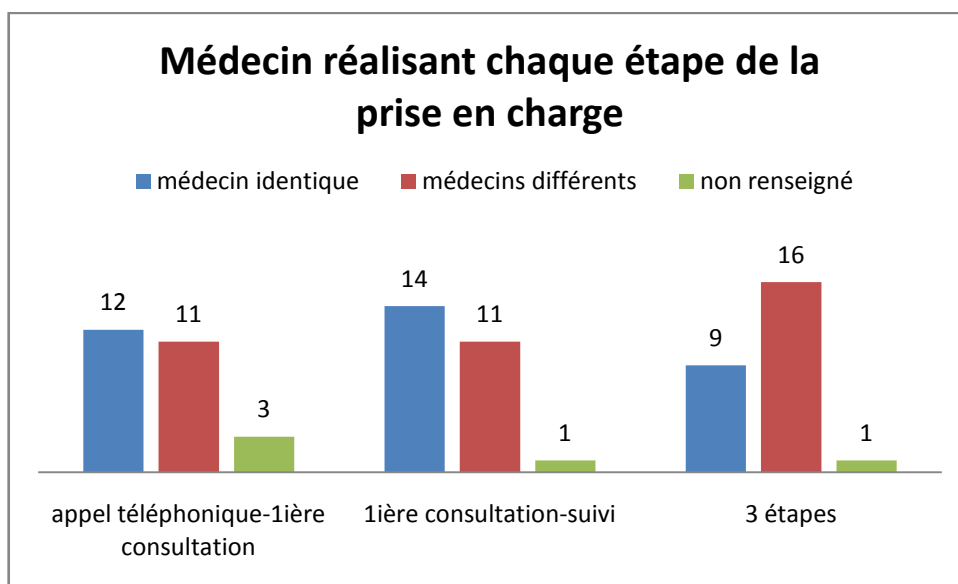
32 parents sur 39 pensent qu'il est préférable qu'il en soit ainsi.

Les motifs invoqués restent flous puisque seulement 9 parents expliquent leur réponse de la façon suivante :

- 1 mère dit qu'il lui était alors impossible de se séparer de son enfant compte-tenu de l'inquiétude générée par l'appel téléphonique
- 3 parents présentent la présence de l'enfant comme « un soutien moral »
- 2 parents pensent que cela permet une prise en charge immédiate de l'enfant
- 3 précisent que « l'enfant ne comprend rien à ce moment-là ».

➤ Intervenants

- Au niveau médical

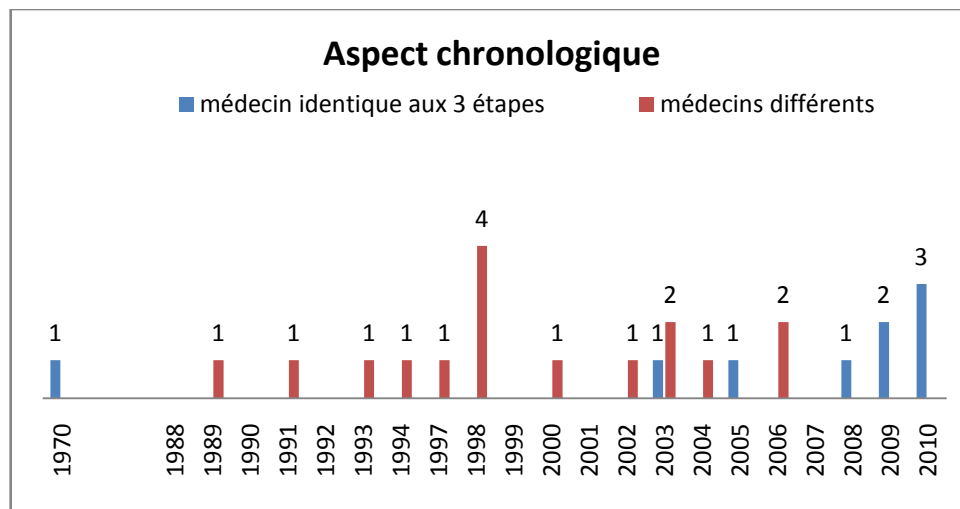


30 parents sur 39 pensent qu'il serait souhaitable que le même médecin réalise à la fois les 2 temps de l'annonce de la maladie puis le suivi.

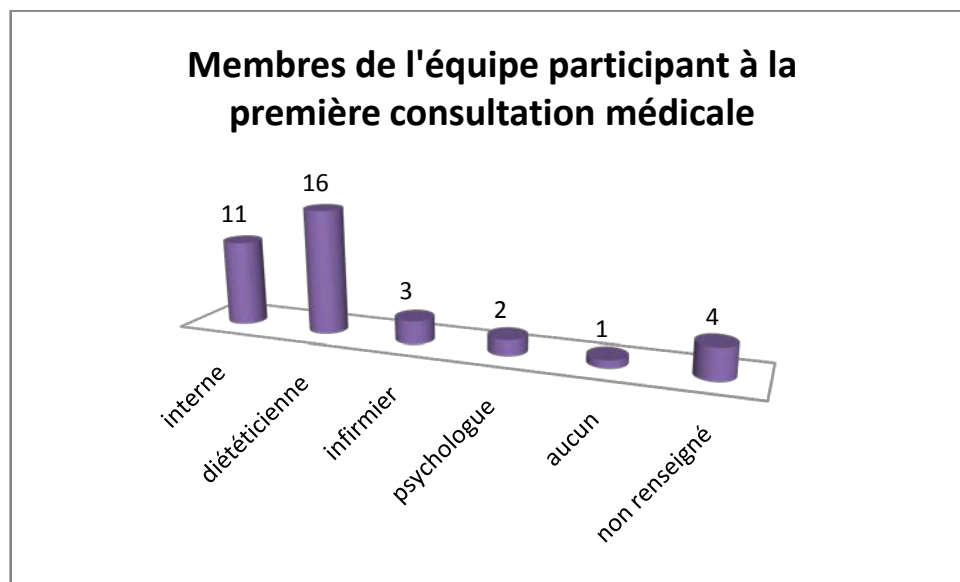
Parmi eux :

- 11 parents pensent que l'intervention du « spécialiste de la maladie » dès l'appel téléphonique est une garantie de qualité des soins compte-tenu de « son expérience » et de « ses compétences »
- 3 pensent que la prise en charge n'en est que plus « cohérente »
- 7 parents insistent sur l'importance de réaliser précocement le premier lien
- 7 écrivent simplement « cela est rassurant ».

Comme le montre le graphique suivant, nous notons qu'au fil du temps, les modalités d'annonce du service tendent à inclure cet aspect de la prise en charge.

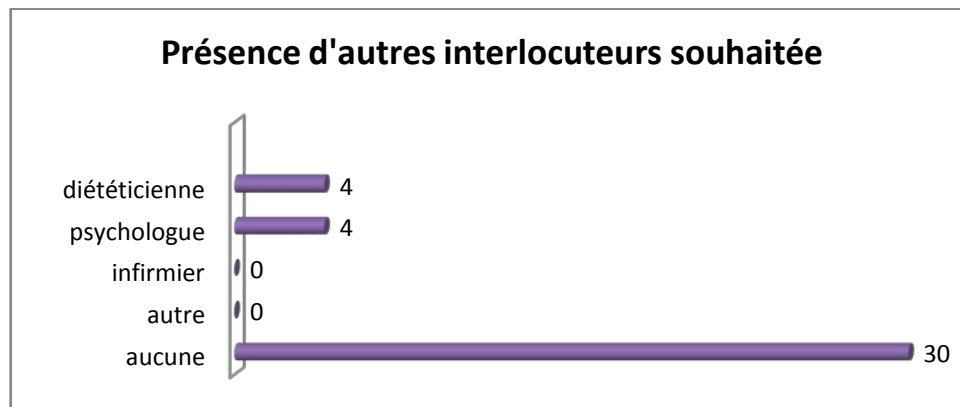


- Au niveau paramédical



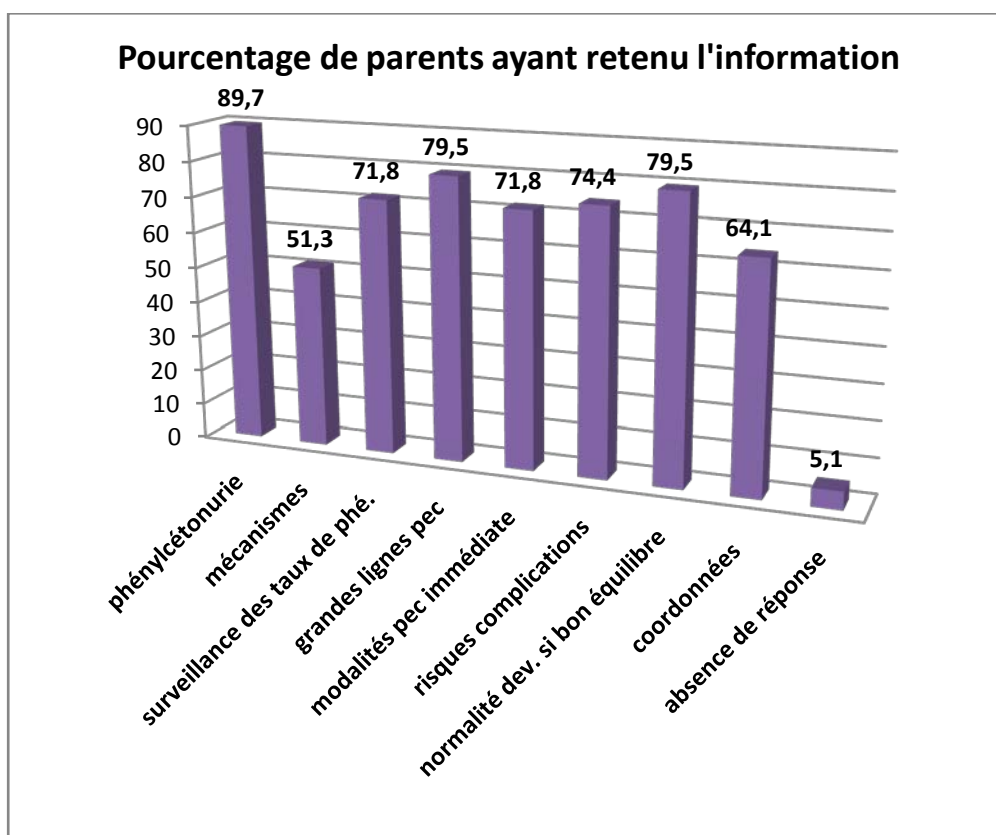
Les parents se souviennent surtout de la présence d'un interne ou d'une diététicienne.

Globalement, les parents ne souhaitent pas la présence d'autres professionnels même lorsque le questionnaire leur suggère qu'ils pourraient être de futurs interlocuteurs potentiels.



2. Information

a. Informations retenues à l'issu de la première consultation



Le trois quart des parents a le souvenir d'avoir retenu au terme de cet entretien les informations qui pourraient être considérées comme « essentielles » par le médecin.

b. Informations délivrées visant à anticiper le suivi et/ou la prise en charge ambulatoire

- Consultation psychologique :

10 parents ont le souvenir qu'une consultation auprès d'un psychologue leur a été proposée.

Parmi les autres parents, 6 pensent que cela aurait été souhaitable.

Au total, 2 parents ont consulté un thérapeute.

- Remise des coordonnées d'associations de familles

14 parents se rappellent que les coordonnées d'associations de familles concernées par la maladie leurs ont été remises.

29 parents pensent que cela devrait être systématique.

- Proposition de rencontrer une famille et des enfants atteints de phénylcétonurie

19 parents se souviennent que cette proposition leur a été faite.

La rencontre a eu lieu dans 11 situations (famille de 11 jeunes patients) :

15 parents qualifient cette rencontre de « rassurante »

1 parent pense que la rencontre était sans intérêt.

4 parents regrettent de ne pas avoir eu cette possibilité (3 pensent que cela leur aurait permis de dialoguer et d'échanger avec des parents ayant vécu « leur expérience »).

- Proposition de rencontrer et informer la fratrie du jeune patient

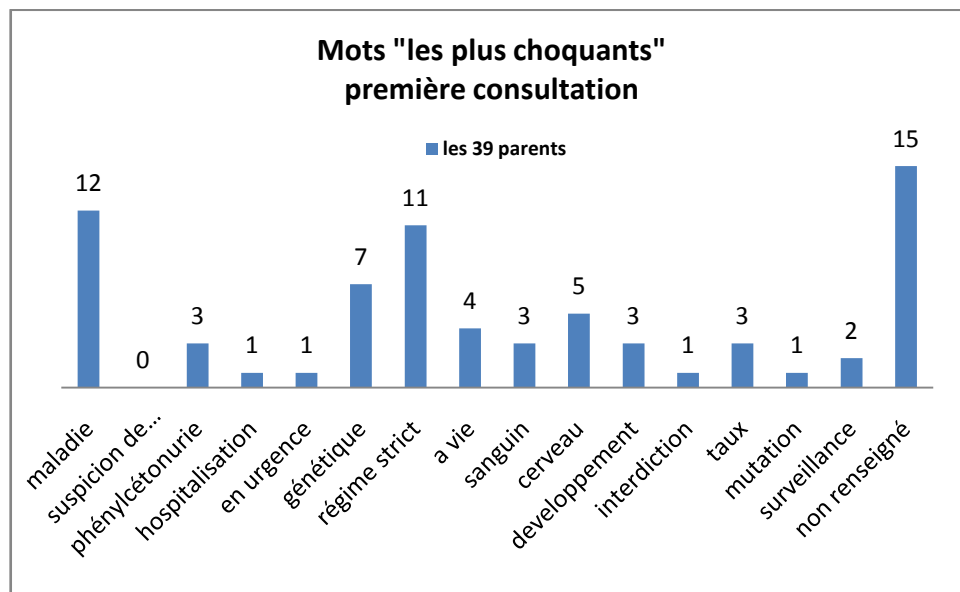
5 parents disent que cette proposition leur a été faite.

13 parents sur 26 auraient souhaité que cette rencontre leur soit proposée.

- Remise de coordonnées du Centre de Référence

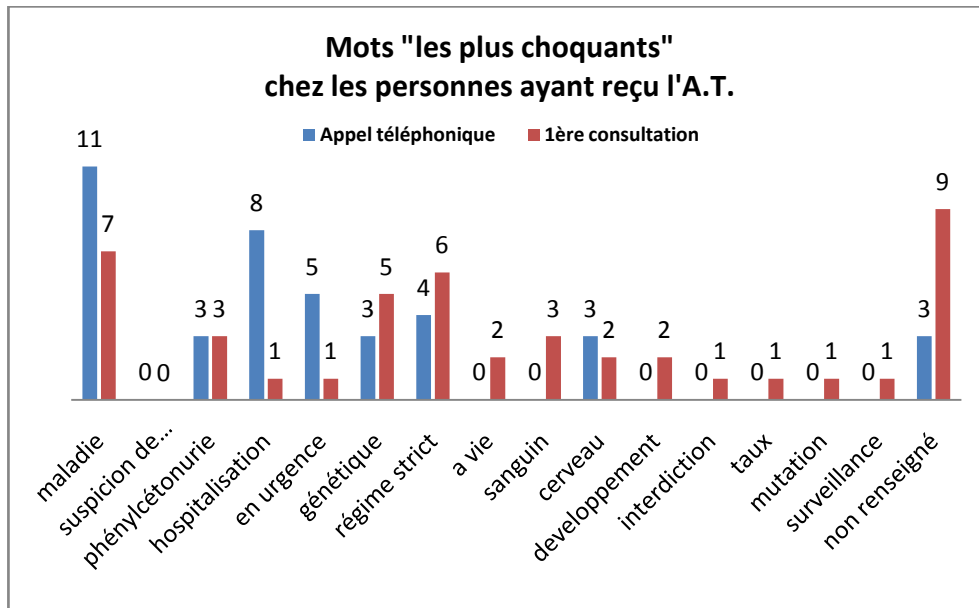
36 parents disent que les coordonnées du médecin et/ou du service leurs ont été remises.

c. Les mots jugés « les plus choquants » durant la première consultation



Les mots jugés les plus choquants sont :

- « Maladie » (n=12)
- « Régime strict » (n=11)
- « Génétique » (n=7).



Si nous comparons la liste des « mots les plus choquants » concernant l'appel téléphonique et celle concernant la première consultation chez les parents ayant bénéficié de l'appel téléphonique, nous constatons que le mot « maladie » est présent dans ces deux listes.

Par contre, les mots « hospitalisation » et « en urgence » ne sont plus vécus comme « choquants » lors de la première consultation.

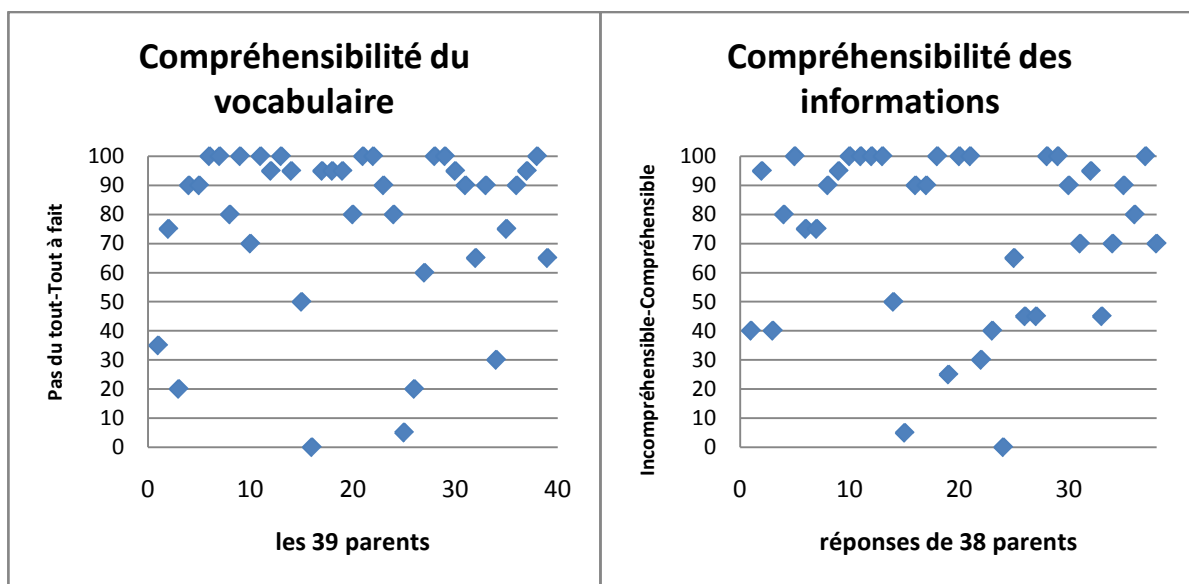
Nous pouvons aussi remarquer que les termes « génétique » et « régime alimentaire strict », certainement abordés pour la première fois, ou en tout cas évoqués de façon plus détaillée lors de la première consultation, sont quant à eux cités comme « choquants ».

3. Forme de la tenue de l'entretien lors de la première consultation

a. Oralement

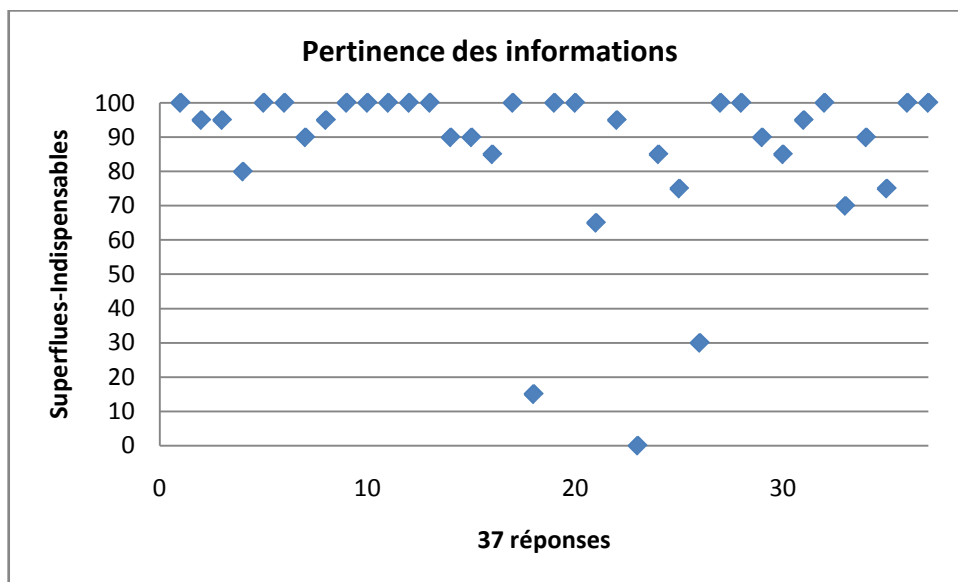
➤ Vocabulaire employé :

Compréhensibilité des informations :

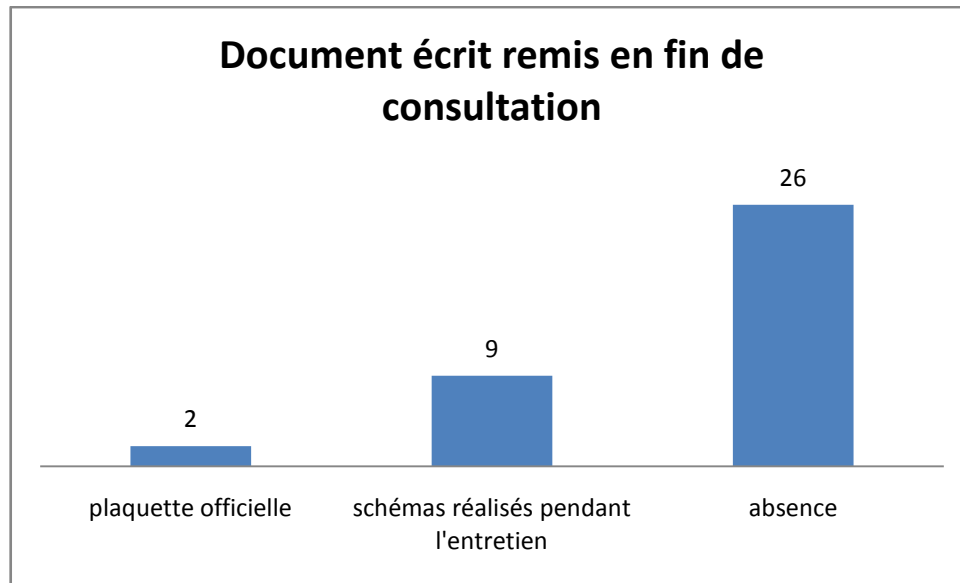


Moyenne des notes = 77.3/100

Moyenne des notes= 73.3/100



b. Support écrit



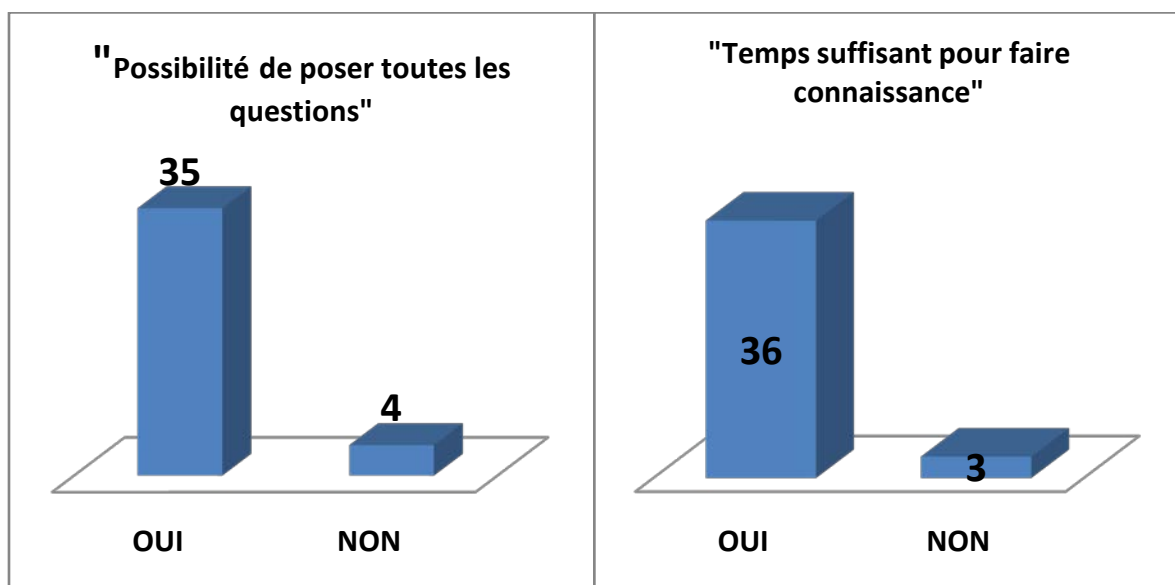
26 parents ont le souvenir de ne pas avoir reçu de support écrit à l'issu de la consultation.

33 parents (sur 38) pensent que la remise d'informations écrites devrait être systématique

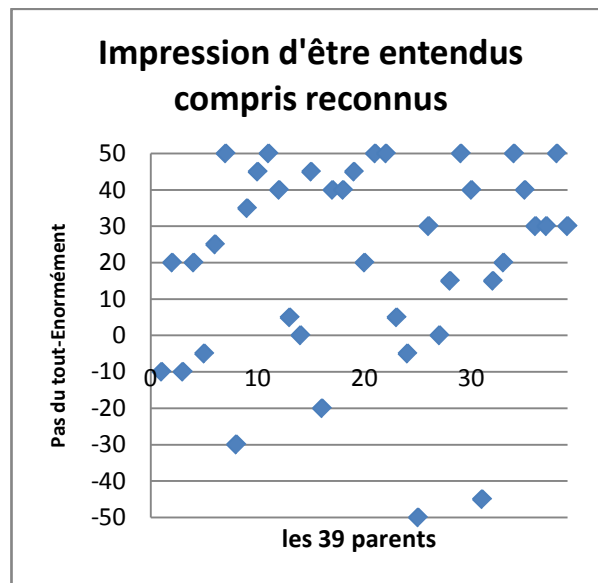
9 pensent que cela leur a manqué.

c. Qualité d'écoute

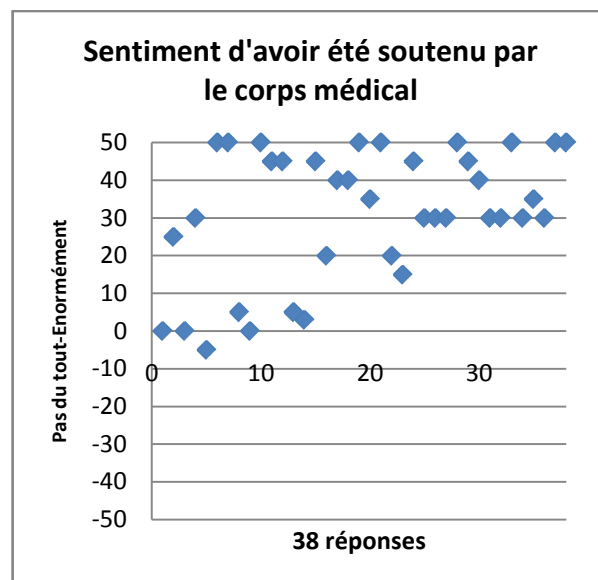
- Disponibilité du médecin



- Empathie



Plus globalement :



La totalité des parents a le sentiment d'avoir été soutenu par le corps médical.

4. Satisfaction et suggestions

a. Concernant le cadre de la consultation

Le délai de la première consultation est:

- adapté pour 27 parents
- trop long pour 6 parents
- trop court pour 3 parents

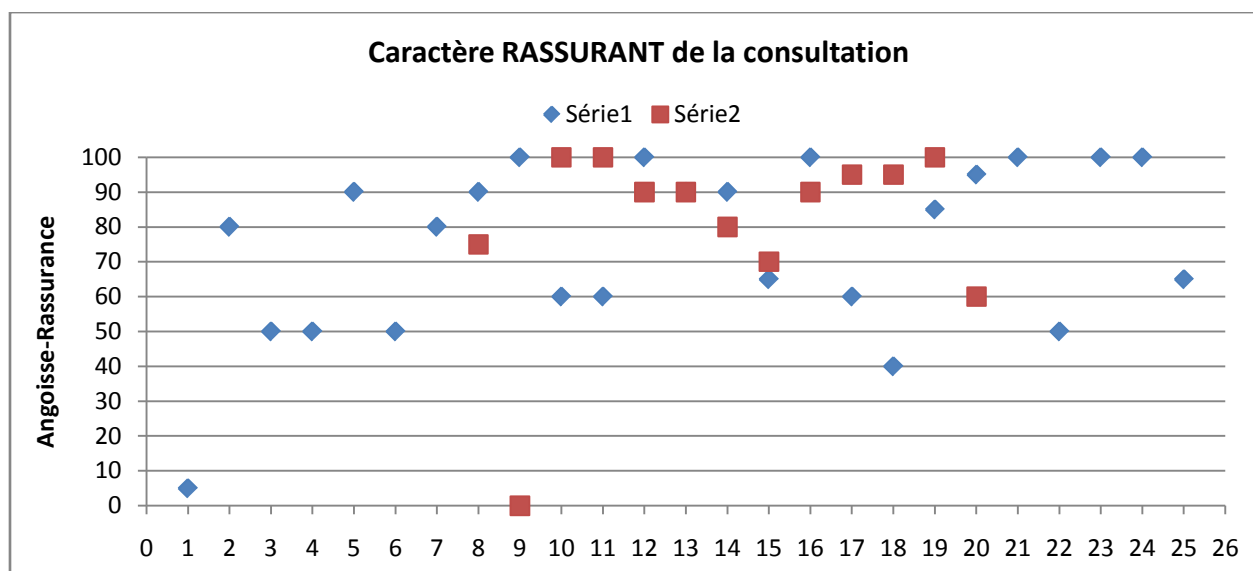
Le lieu de la première consultation est :

- adapté pour 37 parents
- inadapté pour 2 parents

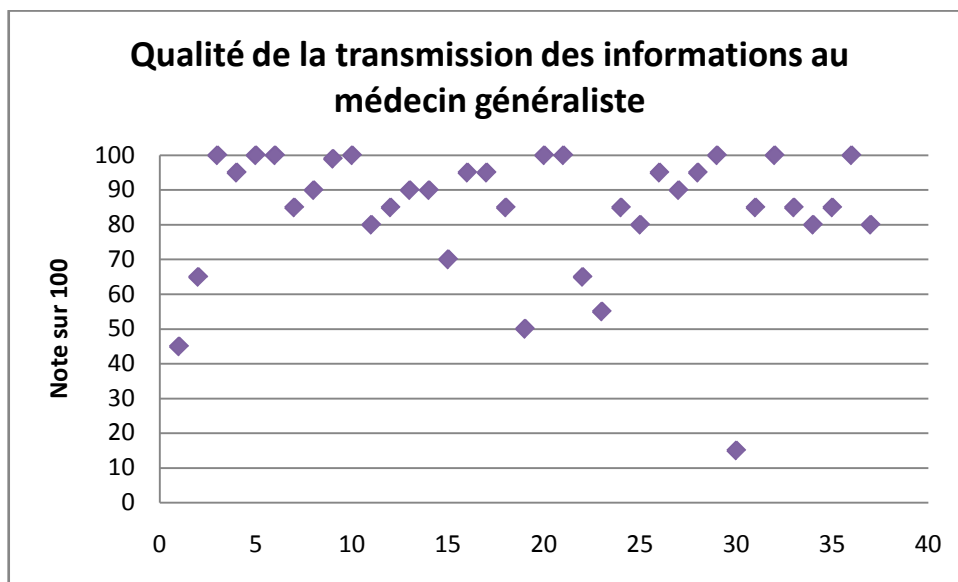
La durée de la première consultation est :

- suffisante pour 37 parents
- insuffisante pour 2 parents.

b. Plus généralement



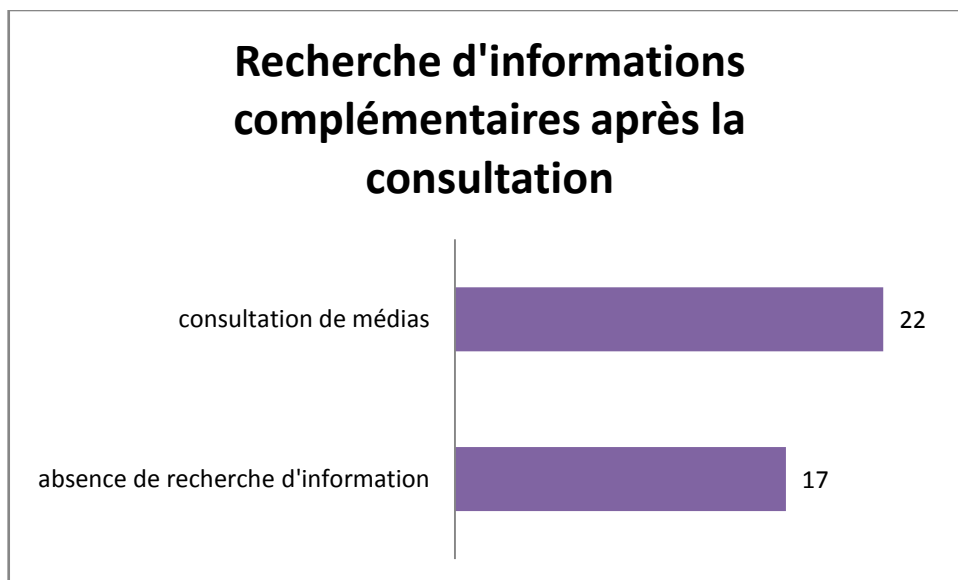
La consultation d'annonce est qualifiée de rassurante à différents degrés par la majorité des parents.



Les parents sont plutôt satisfaits de la qualité de la transmission des informations au médecin de famille.

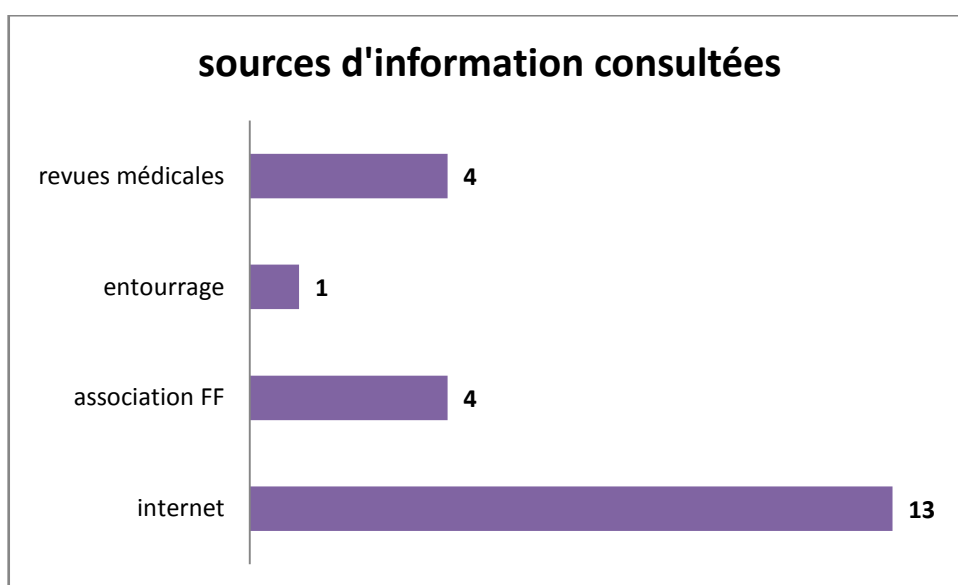
5. Recherche d'informations complémentaires effectuée par les parents après la première consultation

a. Nombre de parents ayant réalisé une recherche d'informations complémentaires à l'issu de la première consultation



Le nombre de parents ayant recherché des informations complémentaires à l'issu de la consultation est égal au nombre de parents ayant recherché des informations après l'appel téléphonique.

b. Sources d'informations choisies

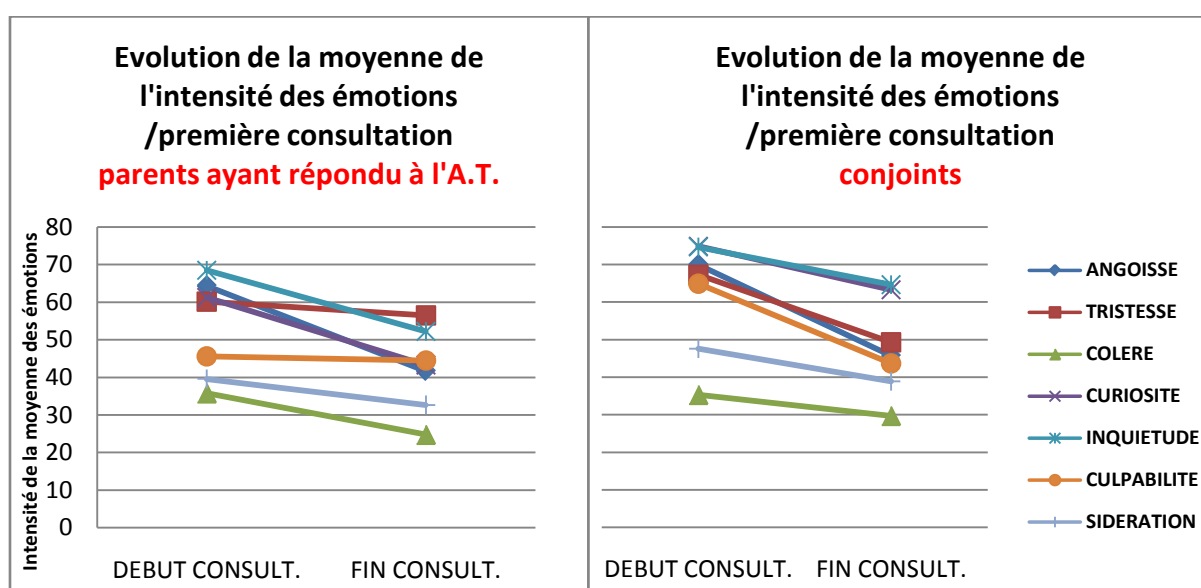


Le média le plus consulté est internet.

Nous constatons que certains parents classent les échanges avec des familles d'enfants malades parmi les sources d'informations.

14 parents se souviennent d'avoir été avertis des risques de mauvaises informations via les médias.

6. Souvenir du vécu émotionnel



En annexe 2, figure le détail de ces données.

Hormis pour la colère, les conjoints (des parents ayant reçu l'appel téléphonique) cotent l'intensité de leurs émotions négatives en début de consultation à des niveaux supérieurs.

L'évolution générale de l'intensité des émotions négatives au fil de l'entretien dans les deux sous-groupes est la décroissance.

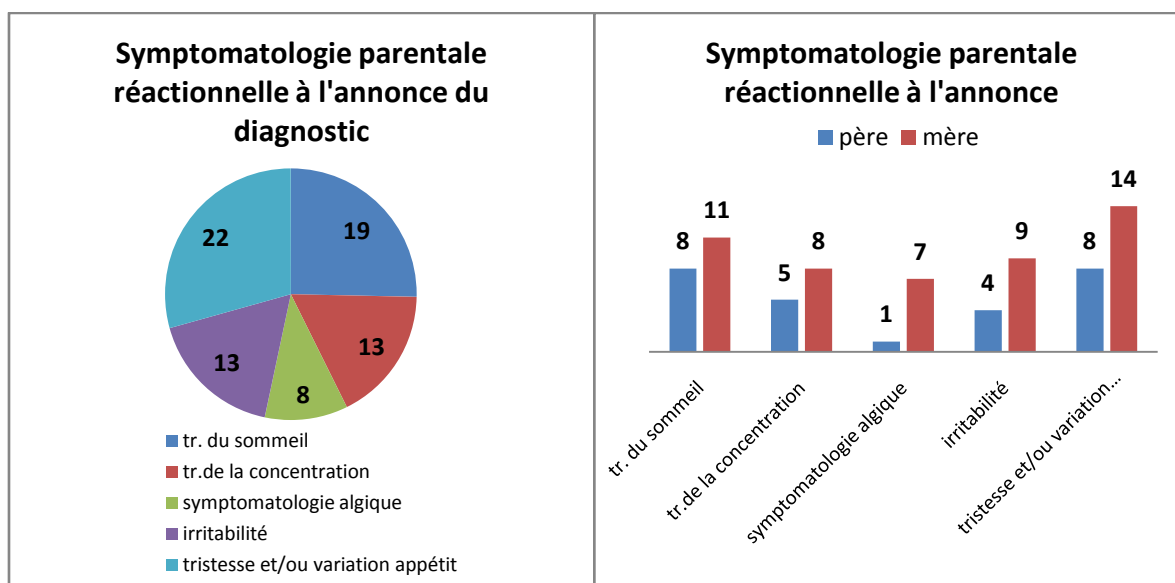
Cela confirme le « caractère rassurant » de cette première consultation que nous avons souligné précédemment.

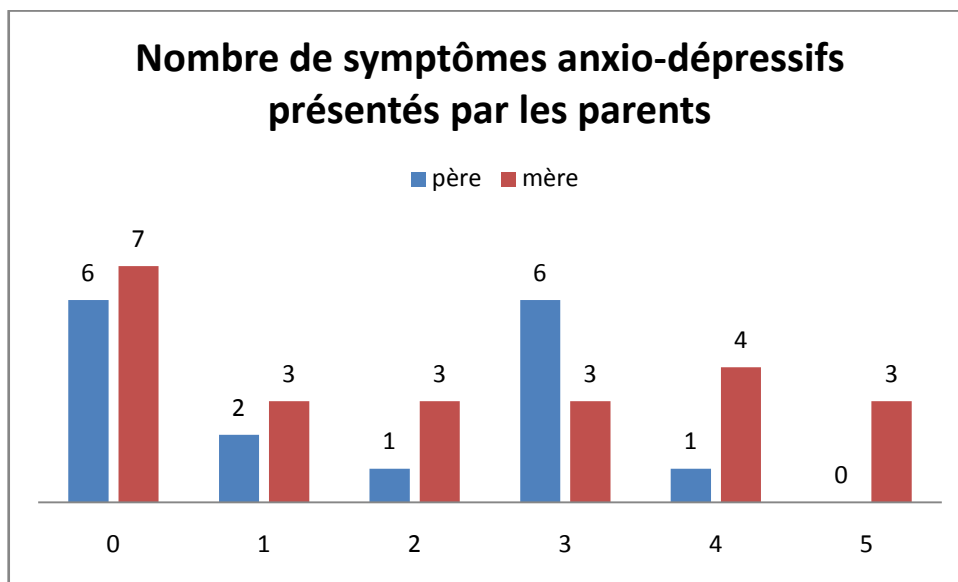
D. A posteriori

1. Les parents, à leur retour à domicile

a. D'un point de vue psychologique

- 20 parents (sur 38) se souviennent d'avoir ressenti un **sentiment de solitude et d'impuissance** par rapport à la maladie de leur enfant.
- 2/3 des parents présentaient au moins un symptôme du registre **anxieux ou dépressif** et nous pouvons dire que cette symptomatologie était indépendante de la sévérité du diagnostic annoncé.

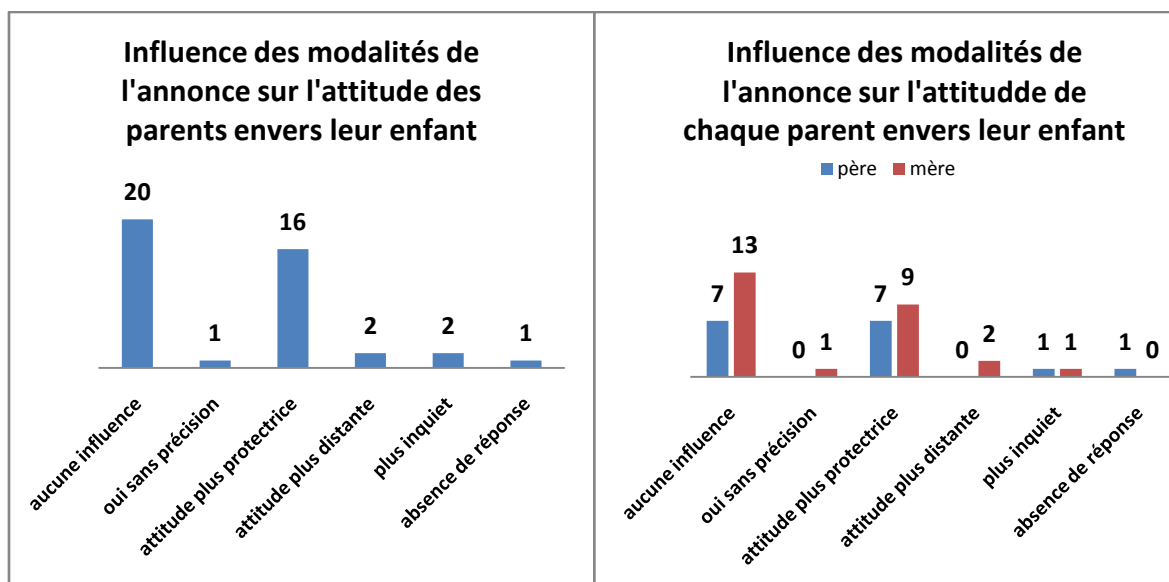




b. D'un point de vue comportemental

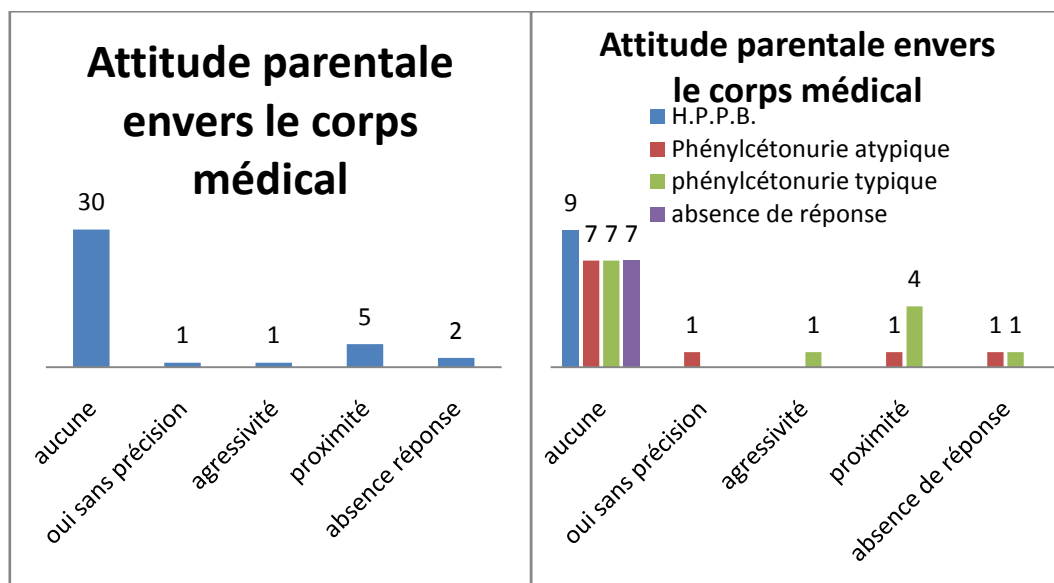
➤ Attitude parentale adoptée envers le jeune patient

Certains parents sont conscients de développer une **attitude hyper protectrice** envers leur enfant.



➤ Attitude parentale envers le corps médical

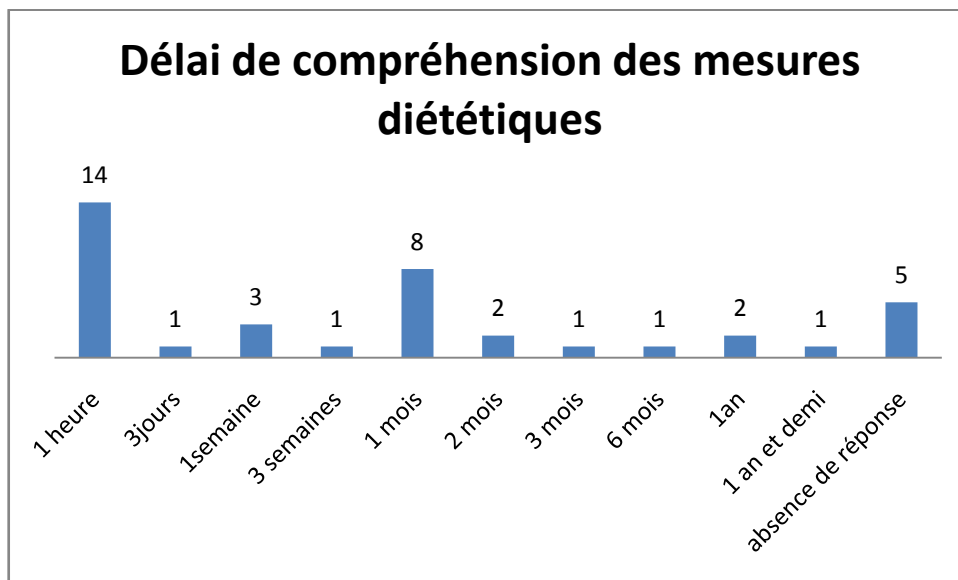
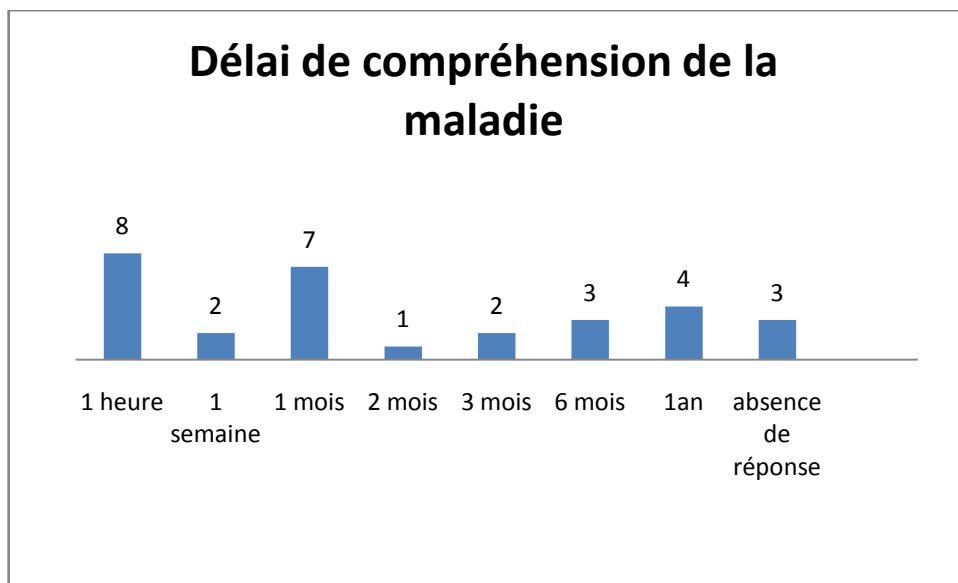
La majorité des parents pensent ne pas avoir adopté d'attitude particulière envers l'équipe médicale mais 5 parents d'enfants présentant une phénylcétonurie typique pensent avoir développé une certaine « proximité » avec le médecin référent.



2. A moyen terme

a. Délai de compréhension de la maladie et des mesures hygiéno-diététiques

Les délais sont sujet-dépendants c'est-à-dire variables et indépendants des diagnostics.

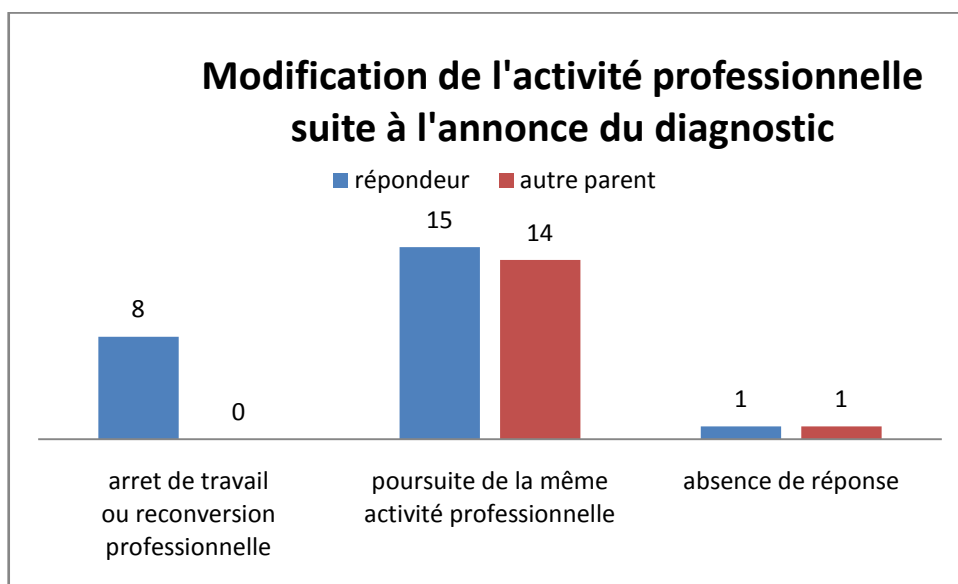


D'une façon générale, les parents pensent avoir compris plus rapidement les mesures diététiques que la maladie de leur enfant.

b. Impact environnemental

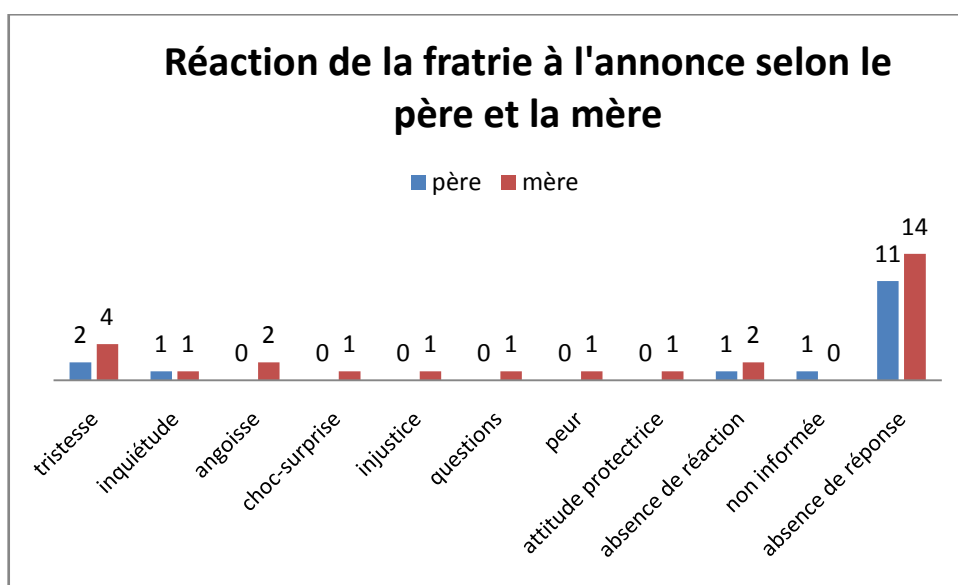
➤ D'un point de vue professionnel

La majorité des parents poursuivent la même activité professionnelle.



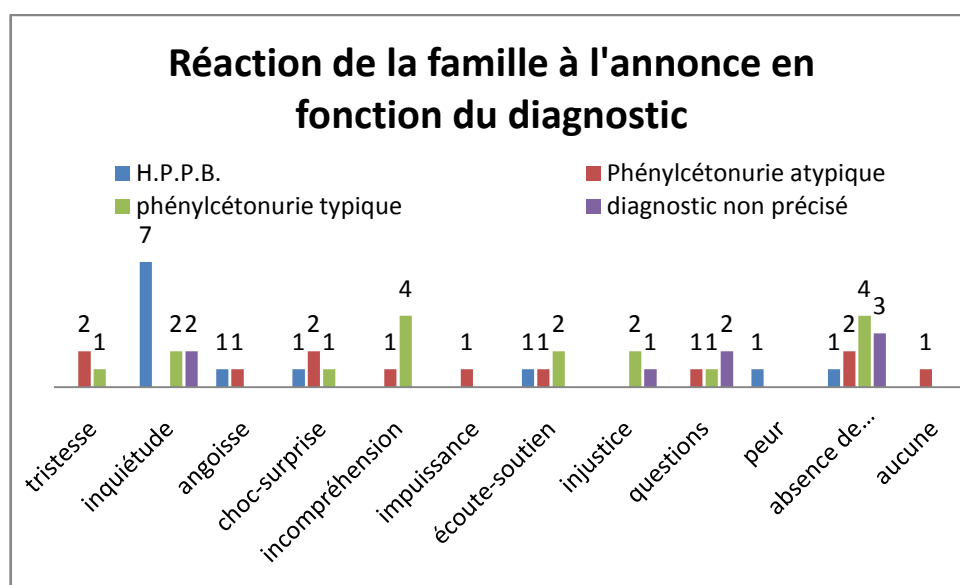
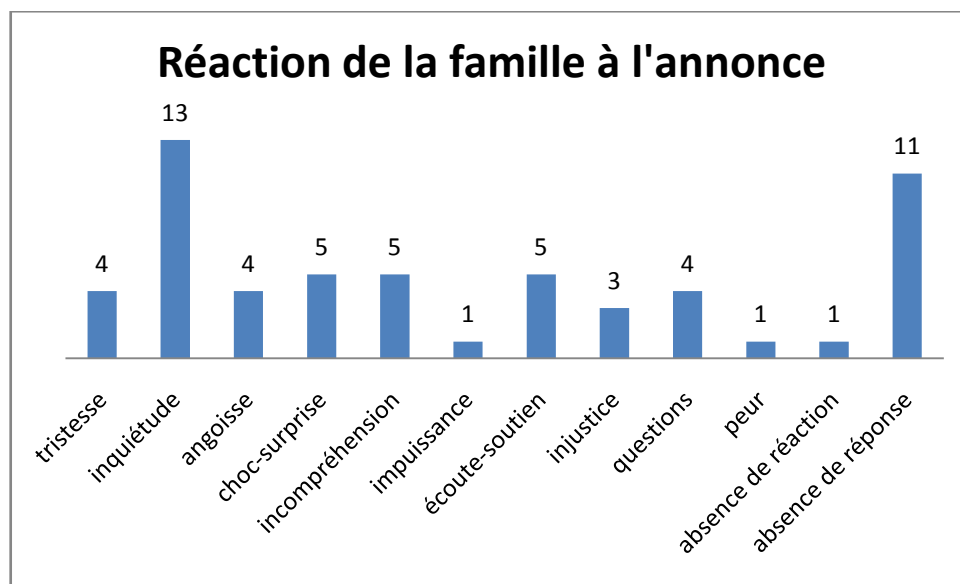
➤ En ce qui concerne la fratrie du jeune patient

Peu de parents ont répondu à cet item. Les réactions sont plutôt décrites par les mères.



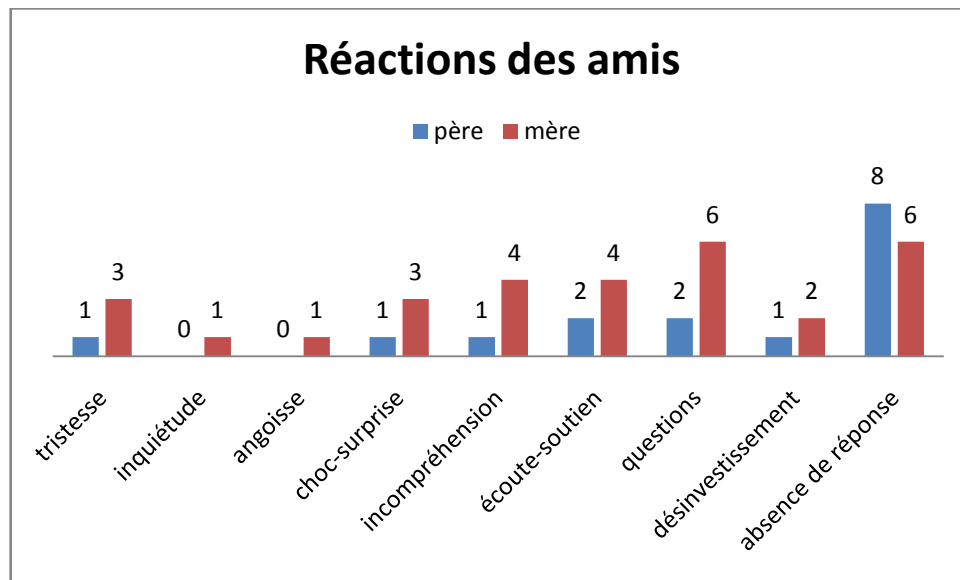
➤ Réaction de la famille

L'inquiétude domine et ceux de façon tout à fait indépendante du diagnostic annoncé.



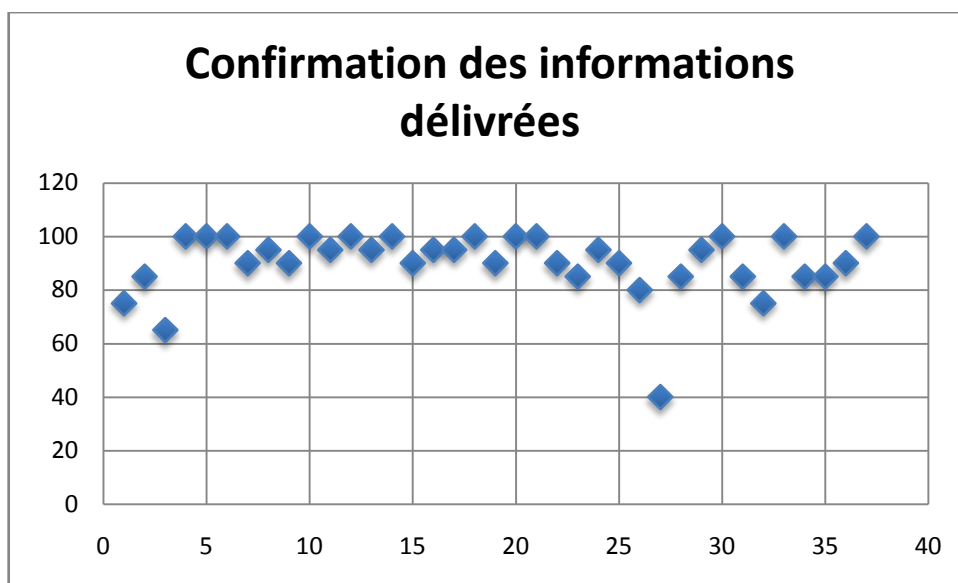
➤ Au niveau amical

Nous pouvons constater que le réseau amical parental réagit également à cette annonce et interagit avec les parents.



3. D'une façon plus générale

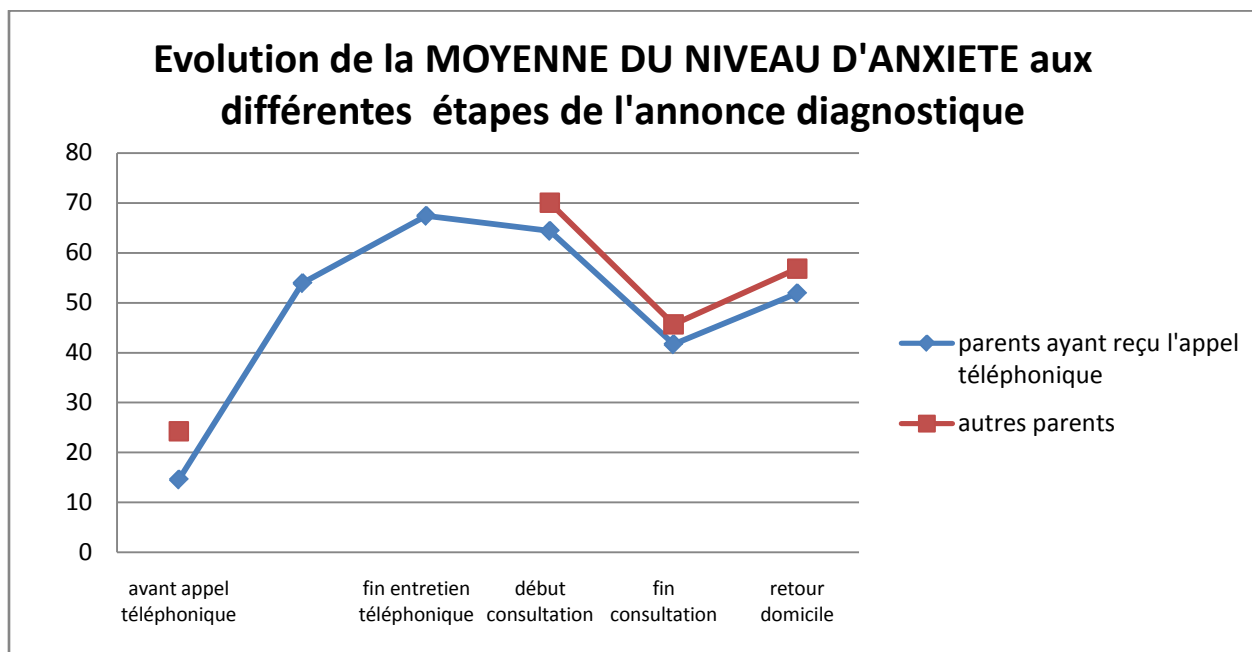
a. Concernant la qualité de l'information de l'annonce du diagnostic



La majorité des parents considèrent que les informations délivrées se sont confirmées par la suite.

b. Concernant l'évolution globale des ressentis parentaux

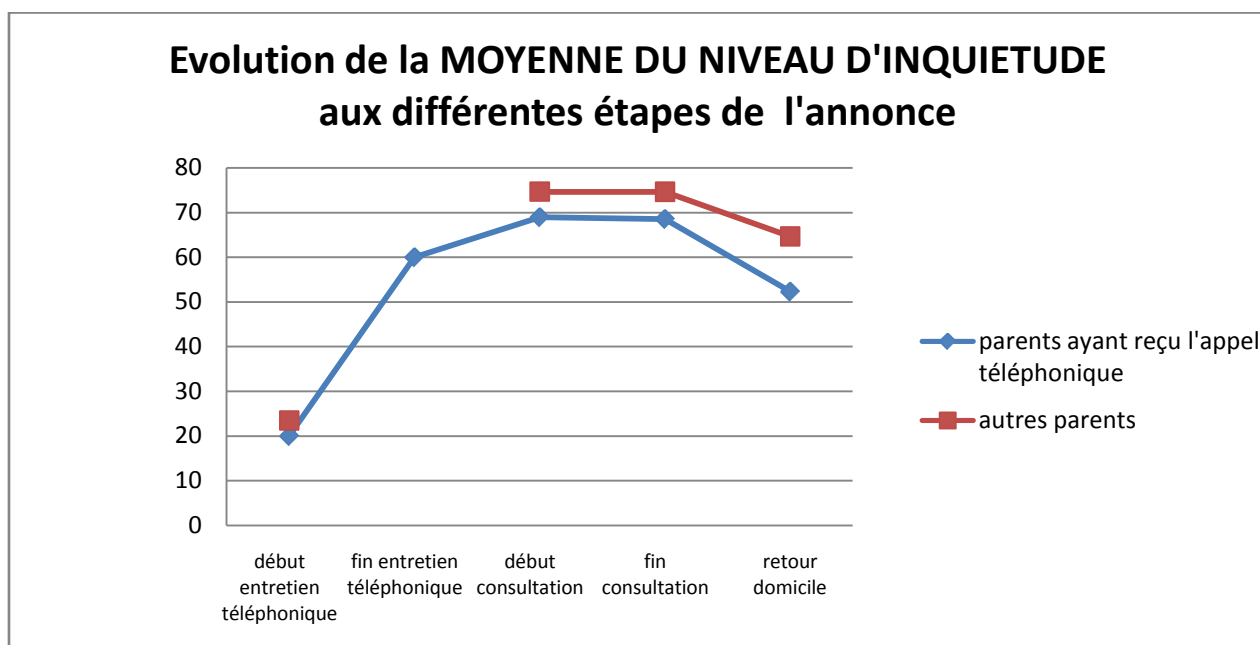
L'évolution globale des ressentis parentaux est harmonieuse entre les deux sous-groupes de parents avec des intensités moyennes supérieures pour les parents n'ayant pas reçu directement l'appel téléphonique.



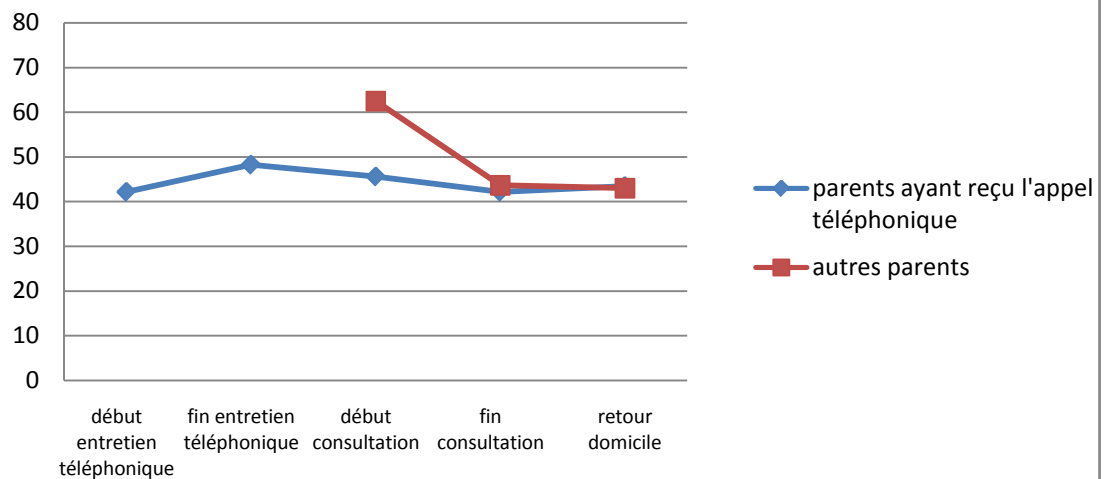
Le niveau d'anxiété ainsi que celui de l'inquiétude sont globalement croissants jusqu'au début de la première consultation.

Ensuite, **l'entretien de consultation** permet une diminution du niveau d'anxiété alors de niveau d'inquiétude reste relativement stable.

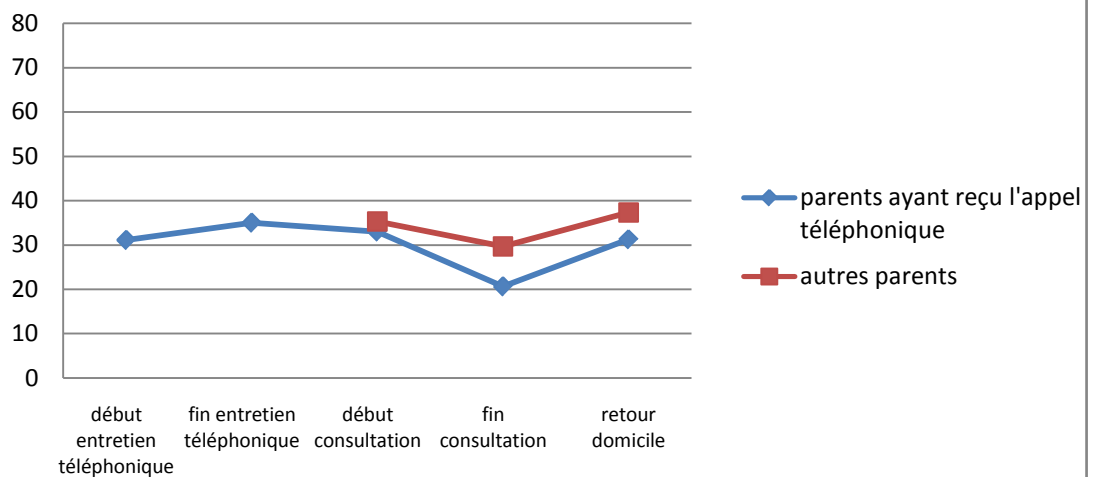
Le retour à domicile est anxiogène mais permet une diminution du niveau d'inquiétude.



Evolution de la MOYENNE DU NIVEAU DE CULPABILITE aux différentes étapes de l'annonce

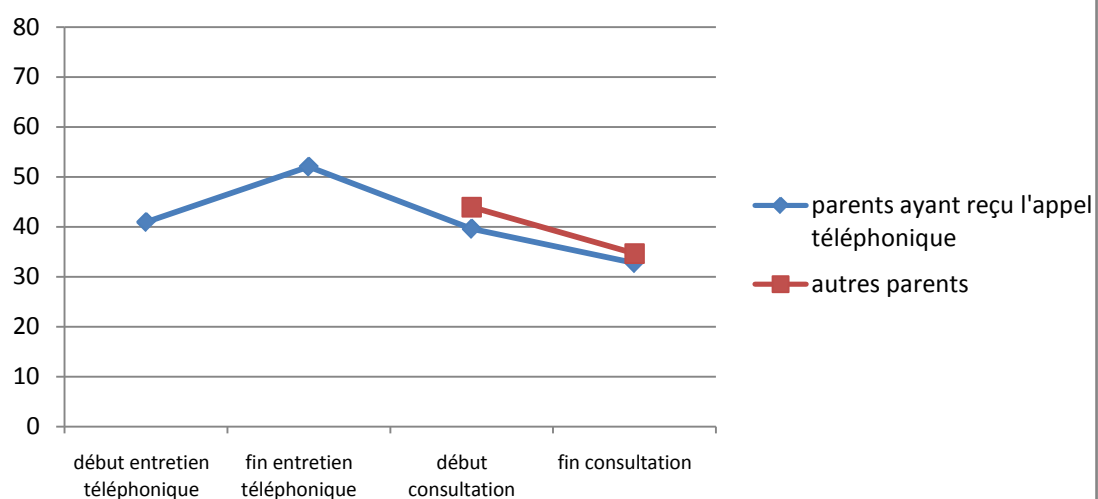


Evolution de la MOYENNE INTENSITE DE COLERE aux différentes étapes de l'annonce



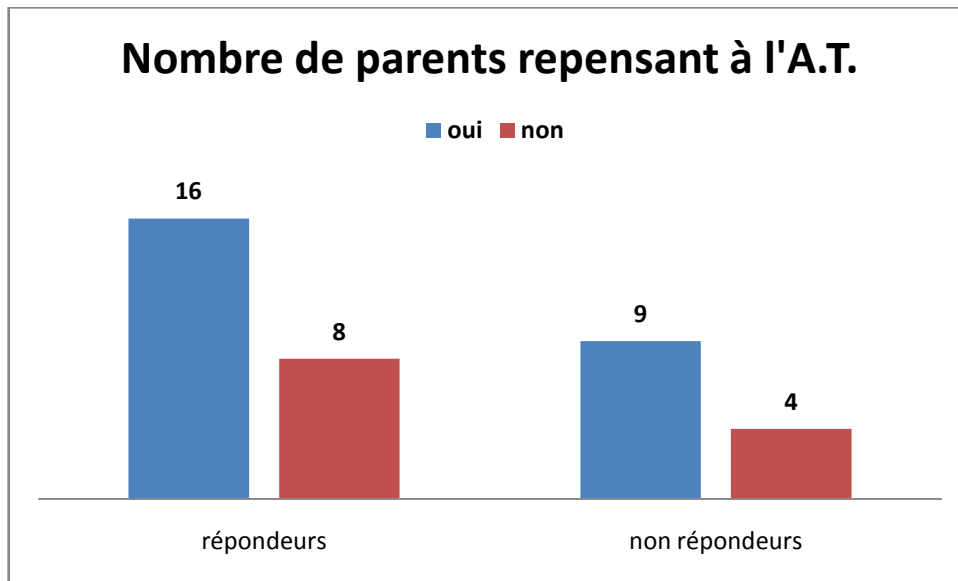
L'intensité des sentiments de colère ainsi que la culpabilité sont relativement stables tout au long de ce processus.

Evolution de la MOYENNE DE L'INTENSITE DE SIDERATION aux différentes étapes de l'annonce



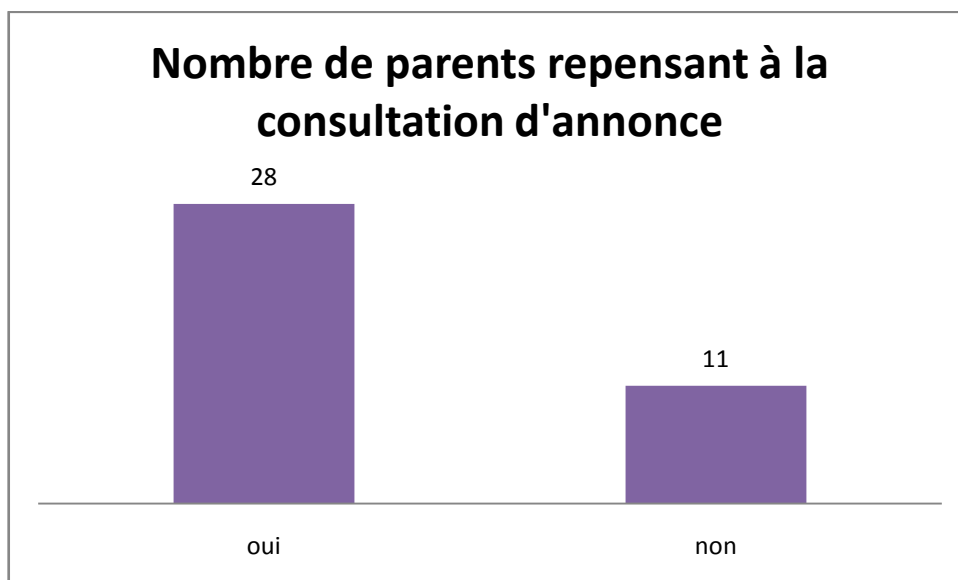
Le niveau de sidération décroît progressivement au fil du temps.

4. Plusieurs années plus tard

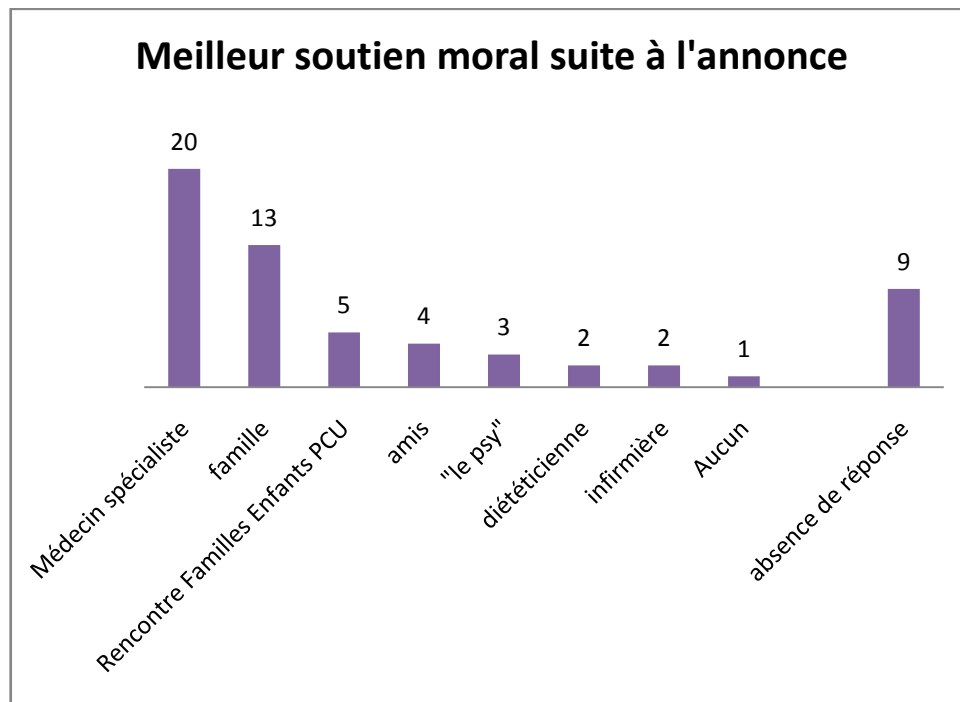


25 parents (sur 39) repensent à l'appel téléphonique d'annonce.

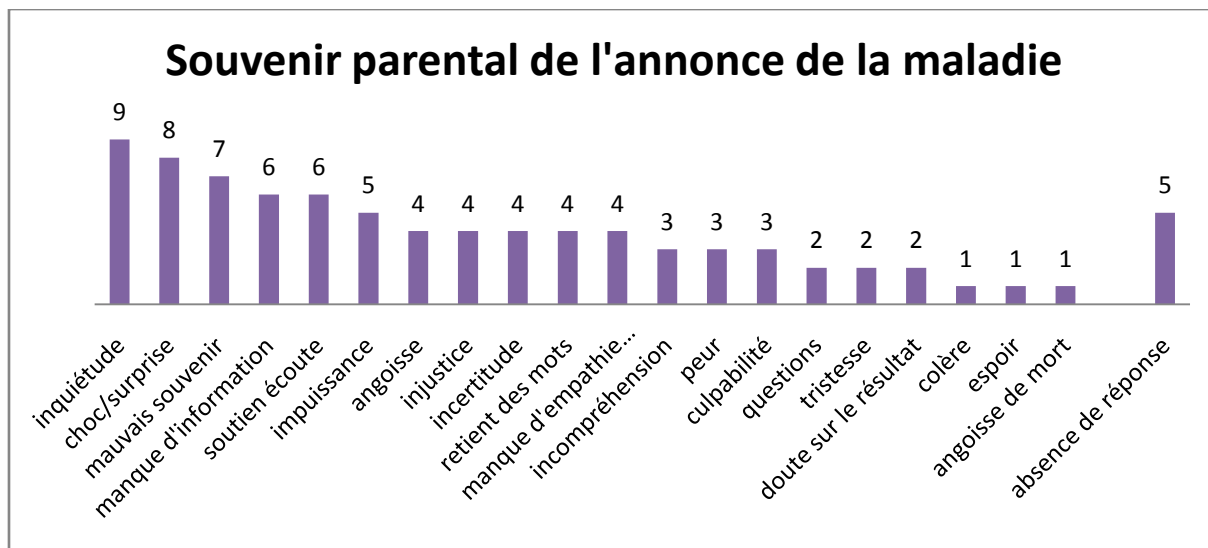
Parmi eux, certains n'ont pas participé directement à l'entretien téléphonique.



28 parents (sur 39) repensent à la première consultation.

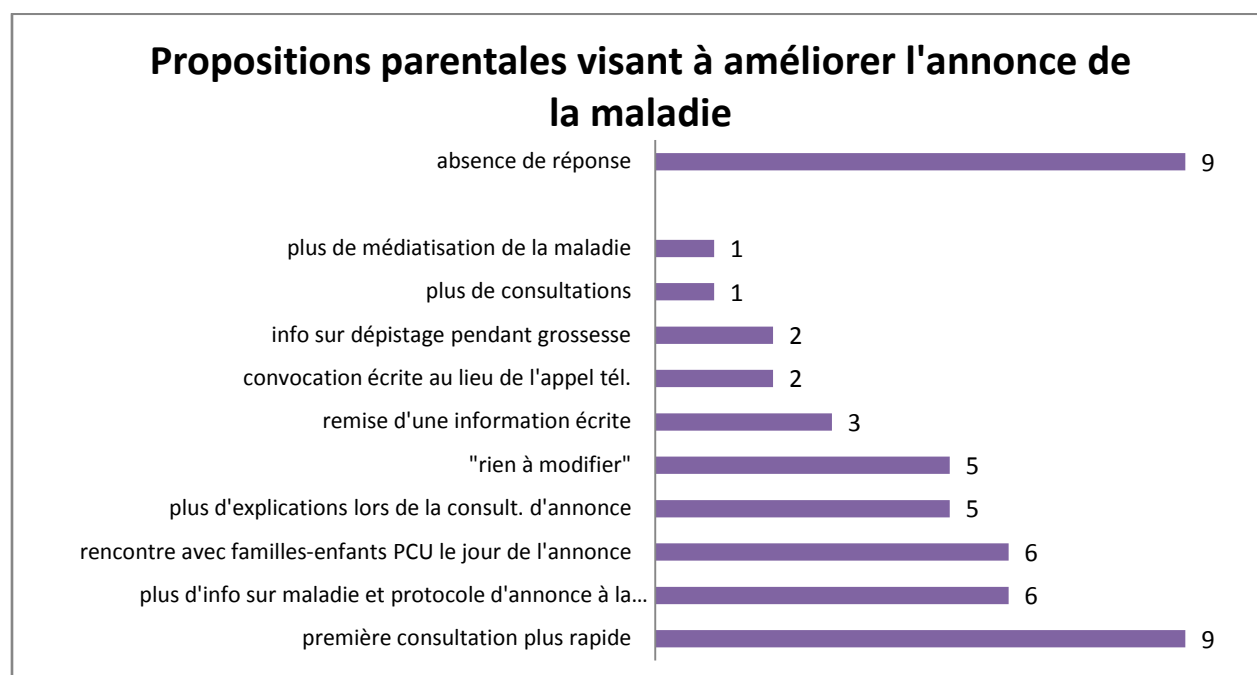


Le meilleur soutien moral est pour 20 parents le médecin spécialiste, la famille pour 13 parents, les familles d'enfants atteints de P.C.U. pour 5 autres parents.



Au terme du questionnaire, interrogés sur le souvenir de l'annonce du diagnostic, les parents relatent des souvenirs riches centrés sur leurs émotions, leurs questionnements et leurs ressentis par rapport au discours médical tant sur le fond que sur la forme.

La majorité des parents formulent des propositions visant à améliorer le protocole d'annonce.



Les parents sont en demande :

- d'une prise en charge plus rapide
- d'explications plus détaillées tant à la maternité que lors de la consultation d'annonce
- d'une rencontre d'une famille concernée par la maladie dans les suites immédiates de la consultation d'annonce.

DISCUSSION

Le **vécu d'un évènement** est un phénomène subjectif et complexe mettant en jeu différents aspects de la personnalité, de l'histoire personnelle et culturelle du sujet. Canouï, psychiatre exerçant dans le service de réanimation pédiatrique de l'hôpital Necker-Enfants-Malades, compare le vécu des moments d'information à la partie émergée de l'iceberg dont la hauteur du sommet ne permet pas de connaître la partie cachée où se situe notre travail. (24)

Les **conditions de révélation du diagnostic** ont une grande influence sur l'émergence des émotions, la mémorisation de l'évènement et donc la construction du souvenir de ce moment décrit par les auteurs et les patients comme « gravé dans la mémoire parentale ».

Notre étude montre combien les parents gardent un **souvenir précis** des circonstances et du déroulement des différents temps de l'annonce du diagnostic de la maladie de leur enfant.

Il s'agit d'un souvenir faisant à la fois appel aux émotions (qu'ils sont en mesure de distinguer et quantifier aux différents temps du processus d'annonce), aux circonstances (cadre de l'annonce : lieux, jour, heure, intervenants...), aux mots employés et aux différents échanges. Une mère ayant vécu l'annonce en 1970 écrit l'heure et le nom du pédiatre correspondant au premier rendez-vous. Cela évoque la notion de « mémoire photographique » utilisée par Ben Soussan pour illustrer le caractère traumatique du souvenir de l'annonce de la maladie d'un enfant à ses parents. (25)

Bien que les ressentis et souvenirs soient sujets dépendants, les résultats de l'étude permettent de **distinguer certaines similitudes qui vont nous permettre de mieux appréhender ce processus sans pour autant tenter de le généraliser.**

Dans un premier temps, nous étudierons les souvenirs parentaux concernant le cadre de l'annonce afin d'identifier les **particularités de cette annonce singulière** qui est celle de la phénylcétonurie.

Dans un deuxième temps, nous traiterons du sujet de « **l'information** » au sens large à la **base de l'intégration psychique parentale de la maladie.**

Dans une troisième partie, nous discuterons les résultats de l'étude ayant attiré aux **répercussions psychologiques de l'annonce** tant au niveau parental qu'au niveau de l'entourage proche du couple parental.

La quatrième partie sera consacrée à **l'appréciation et aux suggestions parentales concernant les modalités d'annonce** diagnostique au centre de Brabois.

Dans la dernière partie, nous analyserons **les limites** de notre étude puis nous envisagerons **les perspectives** de ce travail.

I. PRÉSENTATION DU CADRE DE L'ANNONCE SELON LES PARENTS

L'annonce de cette maladie est conditionnée par les caractéristiques des modalités diagnostiques, celles de la maladie ainsi que celles de sa prise en charge.

A. Il s'agit d'une annonce qui comporte plusieurs temps et dont les limites sont discutables.

1. À la maternité

Alors que dans toutes les maternités françaises, tous les parents reçoivent systématiquement une information concernant les maladies dépistées par le test de Guthrie, 9 parents répondent ne pas avoir été informés de la réalisation du test et 14 n'avoir reçu ni information orale ni information écrite concernant cet examen. De plus, les parents ayant bien intégré la réalisation du test de Guthrie chez leur enfant ne connaissent pas pour autant le nom des maladies recherchées et les caractéristiques de ces pathologies sont encore plus obscures.

La pauvreté des souvenirs parentaux concernant ce temps d'information, laisse fortement supposer que **les parents ne sont pas réellement réceptifs à cet instant.**

Juste avant la naissance de l'enfant, leurs préoccupations sont certainement tout autres. « Sont-ils réellement psychologiquement disponibles (cf. Période péri-natale)? Est-ce une façon de fuir leurs angoisses d'anormalité concernant le bébé ; préoccupations présentes de façon plus ou moins marquées chez toute mère durant la grossesse? Se sentent-ils tout simplement non concernés par cette information compte tenu de la faible prévalence de la pathologie? Les modalités de délivrance de cette information ne sont-elles pas inadaptées? » Voici un certain nombre d'interrogations qui émergent.

Pourtant lorsque nous invitons les parents d'enfants concernés par la maladie à suggérer d'éventuelles mesures susceptibles d'améliorer nos modalités d'annonce du diagnostic, plusieurs proposent une meilleure information préalable à la réalisation du test de Guthrie.

Alors que l'information ayant trait à la réalisation de cet examen n'a que peu d'intérêt lorsque le test se révèle être négatif, elle correspond à une étape importante du cheminement psychique des parents d'enfants atteints par la maladie.

Nous pouvons donc nous demander si le début ou tout du moins **le début du souvenir de l'annonce du diagnostic ne commence pas avant même que le diagnostic n'ait été posé.**

2. L'appel téléphonique

La fonction de cette démarche médicale ne se limite pas à la proposition d'un rendez-vous pluridisciplinaire mais fait au contraire partie intégrante du processus d'annonce de la maladie puisque **la « pathologie fortement suspectée » est nommée.**

L'appel est d'ailleurs responsable de **l'émergence d'émotions** dont l'intensité peut parfois atteindre des seuils particulièrement élevés. (cf ANNEXE 2)

Toujours selon notre enquête, l'appel est suivi d'une recherche d'informations parentale équivalente à celle effectuée après la consultation d'annonce diagnostique proprement dite. Cela traduit le **début d'une réflexion autour d'« un enfant éventuellement malade ».**

De plus, nous constatons que lors du début de la première consultation médicale, il existe une différence en terme d'intensité émotionnelle ressentie entre les parents ayant reçu l'appel et leur conjoint. Nous pouvons donc dire que **l'appel téléphonique prépare probablement au vécu émotionnel de l'annonce diagnostique.**

3. Première consultation : la consultation d'annonce du diagnostic

C'est « l'instant de la **dénomination de la maladie** ». **La maladie une fois nommée fait brutalement effraction dans le réel et l'histoire familiale.** Un parent écrit « *cette annonce a fait l'effet d'une bombe! la douleur a été énorme !* ».

C'est aussi le lieu de la délivrance d'un **grand nombre d'informations**. Les parents disent comment les idées s'entrechoquent dans leur appareil psychique à ce moment-là. Une mère écrit : « *C'est le vide autour de nous, dans la tête des tas de questions défilent : une maladie, va-t-elle mourir, que va-t-il se passer ? ils vont le garder.* »

C'est le **début de la recherche de sens de cet évènement prenant parfois l'allure d'un drame** chez certains parents. Un père dit « *on a l'impression que le ciel nous tombait sur la tête. On peut vite descendre en enfer. Que de plus terrible que l'annonce de la maladie sur SON ENFANT* » d'autres écrivent « *L'annonce nous a très destabilisé mais on a survécu remonter la pente et on est encore là* » « *L'incompréhension, on s'est demandé pourquoi encore nous !* ».

La **représentation de la maladie est alors unique** chez chacun des parents ainsi que chez le soignant. Les auteurs expliquent comment **le médecin doit essayer de décrypter le cheminement de l'information** délivrée chez chacun des parents pour s'adapter à l'information comprise qui est différente de l'information entendue et souvent encore plus éloignée de l'information que le médecin veut transmettre.(2)(26) Une mère explique : « *je me souviens avoir dit au pédiatre que mon mari et moi-même ne seront pas capable d'assumer et la réponse du pédiatre a été ne vous inquiétez pas la maladie est prise en charge à 100% je ne parlais pas d'argent. Nous nous sommes très mal compris. Je me sentais coupable.* »

Pourtant, nous constatons que ce temps a une fonction «**apaisante**» (diminution de l'intensité de l'anxiété au fil de la consultation). Ce rôle est certainement rendu possible par **la rencontre médecin-parents-bébé à l'origine de la relation de confiance** sur laquelle va se construire l'alliance thérapeutique.

4. Retour au domicile : début de la prise en charge ambulatoire en réseau.

Le lien avec l'équipe du Centre de Référence est maintenant créé, il va falloir le maintenir parfois au-delà de l'adolescence. « *Maintenant encore, on a besoin d'aller à l'hôpital pour rencontrer l'équipe* » écrit le père d'un enfant adolescent.

Les consultations vont s'espacer, la prise en charge de l'enfant et de sa famille va s'étoffer grâce au réseau de soins ambulatoire mais **le centre de référence restera au centre** de ce réseau. Nous comprenons combien la qualité du début de prise en charge est précieuse. Les parents nomment d'ailleurs majoritairement comme « *meilleurso* soutien lors de la période de l'annonce » le pédiatre du centre référent de leur enfant.

5. A posteriori, à quel moment l'annonce s'arrête-t-elle ?

Devant la durée nécessaire à la compréhension de la maladie et celle du régime citées par bon nombre de parents, nous comprenons que les informations doivent être répétées expérimentées et vérifiées pour être intégrées et que **l'annonce ne s'arrête pas au temps de la consultation d'annonce**. D'ailleurs des parents décrivent clairement une sidération psychique « *on n'y croyait pas* » rendant impossible l'intégration de l'annonce aux moments qui lui sont spécialement dédiés : « *Quand on nous explique la maladie, on ne retient qu'une chose : développement du cerveau et régime alimentaire. On a vraiment du mal à concilier les deux choses. Il faut plusieurs rencontres avec le corps médical pour commencer à y croire que l'on va pouvoir soigner combattre cette maladie par un régime alimentaire* », « *il y avait beaucoup de médecins, ils ont pris l. de mes mains et moi j'ai rien compris* ».

Ces citations laissent supposer que l'annonce doit se poursuivre jusqu'à ce que les parents aient intégré la maladie et son traitement. Nous verrons que les informations sont présentées comme ayant été retenues à l'issue des entretiens mais cela n'est pas suffisant.

L'annonce du diagnostic ne se limite pas à un appel téléphonique d'annonce et à une consultation pluridisciplinaire mais elle s'inclut dans un processus plus vaste dont chaque étape correspond au cheminement parental.

B. Il s'agit d'une annonce en période périnatale période de vulnérabilité exprimée par les mères :

Cette annonce survient le plus souvent durant la période périnatale.

Dans notre étude, 17 familles ont été contactées dans les 10 premiers jours de vie de l'enfant et 4 nouveau-nés étaient d'ailleurs encore hospitalisés lors de l'appel téléphonique.

Cette période s'étendant du 1^e jour de gestation au 8^e jour suivant la naissance de l'enfant est une période de grande vulnérabilité psychique pour chacun des parents. Elle est décrite comme une « **période de mutation** » comportant une **réorganisation intrapsychique visant à accéder au statut de parent de ce nouvel être qu'est leur enfant**.

Ces modifications ont surtout été décrites chez la mère qui va développer une hypersensibilité, une capacité à être en empathie avec son enfant visant à subvenir à chacun de ses besoins. Winnicott décrit ainsi la « préoccupation maternelle primaire », état dans lequel la mère retire en partie sa libido du monde extérieur au profit d'un monde interne fait de rêverie et d'angoisse centré sur son enfant avec lequel elle entretient une relation fusionnelle. (27) Nous comprenons combien elle va être **sensible à tout évènement extérieur** pouvant affecter son enfant et combien il est important que son environnement soit suffisamment rassurant pour lui permettre cette disponibilité psychique.

Cette période comporte également un réajustement de la place, du rôle et donc des relations de chacun des membres de la famille. Cette adaptation, ce **remaniement des relations interpersonnelles** de chacun des parents est d'autant plus complexe qu'il s'agit de leur premier enfant et que le « climat » est insécure.

D'une façon générale, ce vécu est fortement influencé par la personnalité du parent, l'histoire de vie de chacun d'eux mais aussi de nombreux autres facteurs dont va dépendre l'ambiance entourant cet évènement.

Nous avons choisi de prendre en considération chez chaque parent les facteurs suivants qui participent au déroulement du processus d'accès à la parentalité:

- Le sexe :

L'accès à la parentalité est différent chez les pères et les mères.

Les mères sont les parents les plus vulnérables à cette période. On décrit le baby-blues maternel survenant durant les 10 jours faisant suite à l'accouchement. Dans notre enquête, elles sont plus fatiguées et semblent davantage perméables émotionnellement par rapport à leurs conjoints. Nous voyons également qu'elles sont **les parents les plus exposées au processus d'annonce** car majoritaires à répondre à l'appel téléphonique et toutes présentes à la première consultation.

Les mères ont d'ailleurs répondu en plus grand nombre à notre enquête (23 mères, 16 pères).

Dans la littérature, dans le cadre des pathologies chroniques infantiles, les mères sont souvent beaucoup plus investies que les pères et ceux indépendamment de la situation du couple.(28) Par la suite, cela se confirmera par leur responsabilité dans l'observance du régime. Un père écrit « C'est ma femme qui gère trop bien. Je suis perdu quand elle est absente et qu'elle a rien préparé ».

Pour autant, nous voyons que les pères ne sont pas épargnés d'un point de vue psychique. 10 pères sur 16 déclarent avoir présenté après leur retour à domicile au moins un symptôme du registre anxo-dépressif (7 en présentaient au moins 3).

- « L'expérience de la parentalité » :

Un quart des parents (10 personnes) vivent leur première expérience du « devenir parent », 29 ont déjà traversé cette expérience.

A chaque naissance, chacun des parents vit une nouvelle expérience de l'accès à la parentalité. **Le réaménagement psychique** qui en découle est décrit comme étant d'autant

plus intense qu'il s'agit du premier enfant à savoir une découverte de cette expérience.(27)
Le premier enfant bouscule également les générations : les parents ne sont plus seulement l'enfant de leurs propres parents mais ils leur offrent également le statut de grands-parents.

- Le déroulement de la grossesse et de l'accouchement :

L'état de santé de la mère pendant la grossesse et autour de la naissance influence l'émergence de la parentalité.

La majorité des grossesses (21/26) et des accouchements (22/26) sont rapportées comme ayant été « sans particularité ».

L'annonce survient donc dans des circonstances plutôt favorables par rapport à ce critère mais l'absence de signes avant-coureurs est en partie responsable du caractère « inattendu » de l'annonce décrit par les parents.

- La perception de l'état de santé de son enfant à la naissance :

22 enfants sur 26 étaient asymptomatiques ou présentaient une symptomatologie minime voire subjective (pleurs, nervosité) et 4 ont dû être hospitalisés dans un service de néonatalogie.

Il va donc être annoncé aux parents que leur enfant est atteint d'une maladie alors qu'aucun signe ne le laisse présager.

- L'« état émotionnel de base » des parents :

Nous constatons qu'alors qu'aucune « anomalie » n'a encore été évoquée ni constatée, le niveau d'anxiété et d'inquiétude parental n'est pas nul (moyenne des intensités= 20/100). Ce phénomène est probablement **le reflet du travail intrapsychique parental lié à l'accueil de ce nouvel enfant.**

C. Il s'agit d'une maladie dont les caractéristiques ne font que renforcer la complexité de son annonce

1. Une maladie diagnostiquée chez le nouveau-né

Dans les espaces libres, les mères pointent la fragilité de leur bébé et **sa dépendance** à elle. Une mère argumente ainsi l'importance de la présence du bébé à la première consultation : *« il m'était impossible de m'en séparer »*.

A ce stade de son développement, l'enfant est en effet totalement dépendant de ses parents. Il va subir de nombreuses agressions (prises de sang, hospitalisations, examens cliniques...) sans avoir accès au sens de ces actes. Les interactions entre le pédiatre et l'enfant restent relativement limitées. **Ses parents vont devoir penser pour lui**(29) et demeureront durant plusieurs mois les principaux interlocuteurs du médecin. (30)

De la qualité de l'alliance thérapeutique entre l'équipe soignante et les parents va dépendre **l'atmosphère dans laquelle vont s'établir les premières interactions** entre les parents et leur enfant ; interactions aux racines du développement psychique de l'enfant. (31)

L'accouchement est le moment de la rencontre entre l'enfant rêvé durant la grossesse porteur des désirs de ses parents c'est-à-dire de leur propre narcissisme et l'enfant réel. (32) Un travail de deuil de l'enfant imaginaire est indispensable à l'investissement de l'enfant réel. L'annonce de cette mauvaise nouvelle va compliquer ce processus(29) et constituer une rupture massive du projet de vie, une blessure narcissique remettant en cause l'identité même de la cellule familiale en détruisant l'idéal de l'enfant rêvé.(33) Il s'agit d'un « **double deuil** » correspondant à celui de l'enfant rêvé et celui de l'enfant sain.

Dans la littérature, en prenant comme exemple le cancer, le diabète et l'épilepsie, il a été montré que le bien-être psychologique des parents était d'autant plus altéré que l'enfant était jeune au moment du diagnostic de la maladie.

2. Une maladie héréditaire(34)

Les parents apprennent dans le même temps que leur enfant est malade, qu'ils sont **eux-mêmes porteurs d'une anomalie génétique** et qu'ils lui ont « communiqué » cette maladie.

Le sentiment de culpabilité de ne pas être parvenu à donner vie à un enfant bien portant est renforcé par le caractère héréditaire de la maladie. Une mère explique « *Mon mari m'a dit « pourquoi je lui ai donné ça ?? Il a pleuré, on a pleuré tous les deux ».* ».(35)

3. Il s'agit d'une maladie très peu connue du grand-public

D'une façon générale, « **l'inconnu fait peur** ». Il est donc important d'évaluer les connaissances parentales antérieures à l'annonce du diagnostic concernant la phénylcétonurie pour ajuster notre discours et ainsi tenter de minimiser l'impact émotionnel de cette information. Cette évaluation doit être faite par le médecin au début de toute consultation visant à délivrer des informations.

Dans notre enquête, malgré l'information préalable au test de dépistage réalisée à la maternité, seuls les parents (5 personnes) ayant un membre de leur famille directement atteint de phénylcétonurie connaissaient la maladie.

Comme pour beaucoup de maladies rares, **la maladie est réellement synonyme d'inconnu** pour la majorité des familles. Ces parents vont découvrir la maladie dont est atteint leur enfant ainsi que les modalités de sa prise en charge au fil de l'annonce du diagnostic. Une mère écrit « dans le doute, on pense à la mort ».

4. Une maladie chronique mais « invisible »

Cette maladie « cliniquement invisible » en début de vie est pourtant une maladie chronique (maladie que le médecin ne peut pas guérir).

Dans notre étude, l'ensemble des pathologies correspondant à différents « degrés » de déficit enzymatique en phénylalanine-hydroxylase est représenté puisque 9 enfants sont atteints de phénylcétonurie typique, 7 de phénylcétonurie atypique, 5 d'hyperphénylalaninémie modérée et 5 autres d'une de ces trois pathologies.

Au quotidien, **la sévérité du déficit ne se révèle pas cliniquement mais par la rigueur de la prise en charge.**

Le concept « d'état malade » des enfants peut d'ailleurs faire débat puisque grâce à une prise en charge précoce leur taux sanguin en phénylalanine n'atteindra en principe pas un seuil toxique et ils ne présenteront jamais les symptômes en rapport avec la pathologie.

Dans la littérature, d'une façon générale, il n'existe pas de lien entre la sévérité de l'atteinte ultérieure et le jugement porté après coup sur la révélation.(36)

Avec pour réserve, le faible effectif de la population de notre étude, si nous considérons les cotations des souvenirs émotionnels réalisées par les parents, nous pouvons dire qu'il n'existe pas de différences notables en fonction de la sévérité du diagnostic de la maladie de l'enfant.

5. Une maladie « qui se soigne par un régime »(37)

Comme nous l'avons vu, ces maladies asymptomatiques « n'existent qu'à partir du moment où elles sont nommées par le médecin ».(38) **Le traitement proposé est tout aussi étrange** puisqu'il ne s'agit pas d'un traitement médicamenteux mais d'un régime alimentaire. Un père dit par exemple : « *Malgré toutes les explications, il persiste un doute. Le cerveau est atteint et cela se soigne par un régime alimentaire. On a du mal à le croire* ».

De plus, la satisfaction de l'appétit et des besoins oraux tient une **place capitale dans l'établissement de la relation entre la mère et le nouveau-né**. Les premières expériences de plaisir et de déplaisir s'attachent aux repas et aux circonstances qui l'entourent. Leur qualité a donc une grande importance. (39) Le traitement concerne précisément ces moments privilégiés d'autant plus lorsque l'allaitement n'est pas envisageable.(40)

Si les parents ne parviennent pas à s'adapter à l'annonce de la maladie et celle du régime, l'observance du régime va être source de frustration pour l'ensemble de la famille. L'enfant peut alors vivre cette restriction comme un véritable manque et les parents se sentir maltraitants impuissants à pouvoir satisfaire ou soulager leur enfant puisqu'ils sont contraints de le frustrer sans cesse. Les entorses au régime sont alors vécues comme un rare plaisir partagé pourtant source d'angoisses et de conflits.

Les enjeux de cette observance sont lourds puisque le risque est l'apparition de séquelles neurologiques potentiellement irréversibles et stigmatisantes affectant le système neurologique central (sur les questionnaires les parents emploient l'expression « développement du cerveau »). Cela est d'autant plus déstabilisant pour les parents que l'apparition des complications est insidieuse et la surveillance à court terme n'est pas clinique mais biologique. Sur le blog de l'association « les feux follets », des parents expliquent combien ils ont attendu chaque nouvelle acquisition de leur enfant vécue comme un soulagement.(22)

Les parents ont donc la lourde responsabilité de l'observance de ce régime qui **va à la fois permettre à l'enfant de se développer harmonieusement mais aussi le « marginaliser »** par rapport à ses pairs. (40) Le régime va alors prendre d'une part une fonction de réparation en restaurant les parents dans leur fonction parentale mais aussi d'autre part rappeler quotidiennement l'existence de la « maladie invisible » et ainsi raviver le sentiment de culpabilité de certains parents. Une étude menée en Allemagne dans les années 90 reposant sur une interview réalisée auprès de 11 parents d'enfants phénylcétonuriques âgés de 8 ans montre que la blessure narcissique de ne pas avoir un enfant en bonne santé est corrélée aux difficultés liées aux modalités du régime alors que le développement de l'enfant lui-même ne pose pas problème. Appliquer le régime est selon cette étude le problème majeur pour les parents qui doivent conjuguer régime idéalement mené, culpabilité liée à la privation de leur enfant tout en préservant le développement de la personnalité de ce dernier. (41)

Au total, l'annonce survient soudainement dans une période de vulnérabilité parentale pour s'inscrire définitivement dans l'histoire familiale. Les parents doivent procéder à un réaménagement psychique à la fois cognitif et comportemental pour faire face à la spécificité des besoins de leur enfant, au régime et à une « identité génétique altérée ». (34)

II. LES INFORMATIONS À LA BASE DE L'INTÉGRATION PSYCHIQUE DE LA MALADIE

A. Quelles sont les fonctions des informations délivrées ?

Ces premières rencontres s'organisent autour d'échanges d'informations qui vont servir de **base pour la suite des soins mais aussi inévitablement participer au deuil de l'enfant imaginaire et à l'investissement de l'enfant réel.**(25) Marvin et Pianta expliquent combien l'acceptation parentale du diagnostic du bébé et la qualité de l'attachement s'établissant entre le parent et l'enfant sont interdépendants.(42)(43)

Le médecin a pour mission de présenter clairement la maladie et les modalités de soins, afin de permettre une prise en charge optimale de l'enfant dans son environnement qui nécessite une bonne compréhension et adhésion parentale.

L'information permet de mettre de l'ordre dans le chaos d'idées que vivent les parents au moment de l'annonce d'une mauvaise nouvelle. (25) C'est un moyen de contrôler l'inquiétude, l'émotion, la crainte et de permettre la mise en place de réactions d'adaptation (coping) appropriées. (24) La qualité de l'adaptation psychologique parentale à l'annonce de la maladie aussi appelée « deuil de l'enfant sain » va considérablement influencer l'acceptation de la maladie et du régime par le nourrisson puis le jeune enfant lui-même.(44)

Le médecin connaît la teneur des informations qu'il a délivré mais doit décrypter au fil de l'entretien l'information comprise par chacun des parents. Canouï parle d'un discours du médecin se situant « dans un équilibre subtil entre un optimisme déraisonnable et une dramatisation immédiate, deux attitudes génératrices de malentendus ».(24) Ben Soussan insiste sur l'importance de trouver « les mots justes » qui peuvent être « organisateurs » mais aussi « définitifs ». (25)

B. Les attentes et appréciations parentales en matière d'information

Dans la littérature, nous retrouvons des **besoins parentaux hétérogènes en terme d'information qui sont à l'image de l'ambivalence des parents**. En effet, les parents sont à la fois dans une demande voire une exigence d'informations précises et détaillées justifiée par leur statut (« parce que c'est un droit parce qu'on est les parents » écrit une mère) et une quête de sens. De la même façon, ils redoutent l'annonce de ces informations qui vont les ébranler. Leurs besoins varient également en fonction de leurs capacités attentionnelles et élaboratives fluctuantes au fil du processus d'annonce. De ce fait, l'appréciation et les suggestions rétrospectives parentales sont discutables. Il faudrait envisager une étude prospective réalisée sur une population plus vaste qui permettrait une étude plus objective « en temps réel ». (45)

Il nous a paru tout de même opportun de demander aux parents leur point de vue concernant les informations délivrées à chaque étape de l'annonce.

1. Concernant l'appel téléphonique

A l'issu de l'appel téléphonique, les informations les plus retenues par le parent recevant l'appel (retenues par 10 parents ou plus) correspondent à des informations jugées « clés » (lieu, date, heure du rendez-vous) et d'autres considérées « choquantes » (phénylcétonurie, maladie, hospitalisation, en urgence). Tous ces mots correspondent bien à des notions que le médecin spécialiste souhaite communiquer lors de ce premier échange.

Il est intéressant de remarquer que **les mots jugés « choquants » ne sont pas pour autant considérés comme devant être évités**. Nous voyons comment les parents considèrent que l'annonce de cette maladie ne peut être dénuée de notions choquantes.

Les notions ne devant pas être abordées divergent entre les parents ayant répondu à l'appel et leur conjoint. Plus de la moitié des conjoints pensent qu'aucune notion ne doit être évitée lors de cet entretien téléphonique, contrairement aux parents ayant reçu l'appel, qui citent **en premier lieu les expressions induisant la « notion de doute »** (maladie incertaine, doute sur le résultat) et le caractère héréditaire de la maladie. Cette disparité est

certainement à mettre en parallèle avec la différence d'intensité émotionnelle entre les deux sous-groupes lors du début de la première consultation. Cela suppose que les parents ayant reçu une information transmise par leur conjoint ne ressentent pas la même charge émotionnelle face à une information identique. **Le conjoint joue « un rôle de filtre » dans la transmission des informations.** Nous constatons en effet qu'il existe une perte d'information entre les informations retenues et les informations transmises. Pour autant, cela ne tend pas à une sélection d'informations visant à protéger le conjoint puisque les informations transmises sont des informations clés mais aussi choquantes.

Cela témoigne de l'importance de la forme de la délivrance de l'information sur le vécu émotionnel parental. Par rapport à cet aspect de l'information, nous avons interrogé les parents sur le ton employé par le médecin. Peu s'expriment sur le ton qu'ils jugeraient le plus adapté pour cet entretien téléphonique. Peut-être par défaut de compréhension de la question posée mais peut-être aussi en réponse à la complexité de la délivrance d'une information qui ne peut être que choquante. Ainsi 9 personnes répondent à cet item et 8 citent le « caractère rassurant » du ton du médecin.

Au total, en ce qui concerne l'appel téléphonique, **l'attente parentale est une information:**

-**détaillée** (13 parents souhaiteraient une information plus détaillée, les mécanismes de la maladie sont retenus comme information clé)

-**rassurante tant sur le fond que sur la forme** avec comme notion phare « l'évolution de la maladie » pour 30 parents

-**permettant la possibilité de rechercher des informations** dès cette étape du processus en dénommant la maladie suspectée.

2. Concernant la consultation d'annonce du diagnostic

Pour ce qui concerne la première consultation, le nombre d'interlocuteurs est plus important.

Au terme de l'entretien, le trois quart des parents ont le souvenir d'avoir retenu les informations considérées comme essentielles par le médecin. Pourtant dans la littérature, les patients ne retiennent en moyenne que 50% de ce qui leur est dit. (26)

Les mots considérés comme étant les plus choquants (maladie, régime strict et génétique) différent de ceux cités pour l'appel téléphonique. Les mots « hospitalisation » et « en urgences » ne sont plus considérés comme choquants peut-être grâce au contexte rassurant de la consultation (cadre, attitude et discours des intervenants). Par contre les termes abordés pour la première fois ou à nouveau évoqués de façon plus détaillée (régime strict, génétique) sont choquants.

Parmi les mots considérés comme choquants finalement peu cités spontanément (5 parents) mais largement commentés dans les espaces libres figure **le mot « cerveau »**. C. Graindorge explique que « le cerveau n'est pas un organe comme les autres » et le présente comme étant dans les représentations parentales « organe de l'humanité » « organe noble » « organe de l'intelligence et du bon sens ». Menacé, il suscite des peurs extrêmes avec des craintes qui se rapprochent du fantasme « mon enfant va être humain ? Pourra-t-il avoir une certaine culture ? sera-t-il fou ? » (32) Bouquinet souligne aussi la particularité des maladies touchant le cerveau qui « peuvent provoquer une angoisse de folie, de débilité voire une représentation bestiale de l'enfant ». (46)

Il s'agit du temps où le volume d'information est le plus dense. 33 parents pensent que la remise d'une information écrite devrait être systématique mais seulement 9 déclarent que cela leurs a manqué. Dans les recommandations concernant l'annonce du diagnostic de la mucoviscidose publiée sur le site de l'association « Vaincre la mucoviscidose », il est souligné que « lorsque les parents ont intégré la maladie, les informations doivent être disponibles au moment où ils se posent des questions ».(6) Cela explique certainement **l'importance de la demande d'un document écrit**. Malgré l'absence de ce support, la majorité des parents inclus dans notre étude ont vraisemblablement dû **trouver « réponse à leurs questions »** par une autre voie que celle de l'information écrite.

Concernant le fond, **les informations ayant attiré au maintien du lien, à l'approfondissement des connaissances concernant la maladie et à sa prise en charge à**

l'issu de la consultation sont particulièrement attendues. Nous voyons comment l'information permet d'ouvrir un espace d'élaboration par rapport à la maladie et participe à la construction d'un avenir possible.

Ainsi, nombreux sont les parents qui pensent que **devraient être systématiques** :

- la remise de coordonnées d'associations de familles de parents d'enfants concernés par la maladie
- la proposition de rencontrer une famille et des enfants présentant la maladie
- la remise des coordonnées du médecin et/ou du service
- la remise d'adresse de sites internet proposant une « information contrôlée » sur la pathologie et sa prise en charge.

La forme de l'information semble essentielle par rapport à plusieurs aspects :

- **l'accessibilité de l'information** : malgré les précautions prises par le médecin spécialiste, la moyenne des notes attribuées à la compréhensibilité du vocabulaire employé (77.3/100) et de l'information délivrée (73.3/100) n'est pas satisfaisante
- **la disponibilité, l'empathie et le soutien témoignés par le médecin** à la base d'un étayage relationnel contribue à l'installation d'une relation de confiance.

C. La recherche d'informations complémentaires pour aller au-delà de l'information délivrée

La recherche d'informations complémentaires concerne 22 parents sur 39 à l'issue des deux principaux temps d'information.

La fréquence de cette quête d'information s'accroît au fil des années. Cela est en accord avec l'évolution de notre société où la médiatisation est en pleine extension avec l'augmentation de l'accessibilité aux médias. L'internet est d'ailleurs le moyen le plus fréquemment employé dans notre étude.

Les conséquences ne sont pas toujours positives puisque deux tiers des parents considèrent que leur recherche à l'issue de l'appel téléphonique a été anxiogène.

La recherche d'information est également réalisée auprès de connaissances, de professionnels de santé et de familles ayant vécu la même expérience. Les rencontres et échanges entre familles semblent quant à elles permettre aux parents de rapidement pouvoir se projeter positivement dans l'avenir.

Selon Canouï, la recherche d'informations complémentaires est motivée par des raisons différentes chez les parents satisfaits et les parents insatisfaits. Les parents qui cherchent à se documenter via Internet tentent de mettre de l'ordre dans le chaos intérieur que représente l'annonce de la maladie de l'enfant. Les motifs diffèrent. Les parents insatisfaits de l'annonce, recherchent de l'information dans une démarche de méfiance, de prudence, pour vérifier les dires du médecin. Les parents satisfaits de la qualité de l'entretien initial disent ressentir le même besoin de chercher ailleurs pour mieux comprendre dans le détail ce qui leur a été formulé et de pouvoir expliquer à leurs proches la maladie. Son hypothèse est que les parents sont en difficulté pour n'accepter que la logique médicale et éprouvent le besoin de poser un questionnement existentiel. (24)

Madame le Professeur Vidhailhet met aussi en avant un besoin de vérification des parents devant le doute généré par le caractère inattendu de l'annonce compte-tenu du caractère asymptomatique de la maladie durant les premiers jours de vie. (47)

Au total, la forme est au moins aussi importante que le fond de l'information délivrée. Les parents sont dans une quête de sens. Pour la majorité d'entre eux, l'information médicale est insuffisante et l'identification à des familles ayant traversé « la même épreuve » semble faciliter l'intégration de l'information. Une mère écrit : « *Rencontrer d'autres enfants plus âgés est très rassurant car les paroles deviennent concrètes* ».

III. LES CONSÉQUENCES INDIVIDUELLES ET ENVIRONNEMENTALES DE L'ANNONCE DE LA MALADIE⁽⁴⁸⁾⁽⁴⁹⁾

La maladie marque douloureusement chaque membre de la famille du bébé ainsi que son entourage. Chacun réagit en fonction de sa propre histoire et de celle de la famille ; elle-même étroitement liée aux interactions intrafamiliales et environnementales.⁽²⁾ Étudier le vécu parental n'est possible qu'en prenant en compte celui de l'entourage de la famille nucléaire du nouveau-né.

A. Quel est l'impact de cette annonce au niveau parental?

Dans la littérature, le vécu parental est souvent présenté comme un traumatisme avec la notion d'un état de choc, de sidération immédiat suivi d'une période de mal-être puis d'un souvenir précis des différents moments constituant cet événement tel que nous le retrouvons dans notre étude. Awiszus décrit dans les suites de l'annonce du diagnostic de phénylcétonurie à 11 parents, la survenue d'un choc lors de l'annonce de la maladie suivie d'une crise émotionnelle d'une durée de 12 mois environ.⁽⁴¹⁾

Classiquement, on distingue trois temps : le temps de l'annonce (phase de sidération), le temps des aménagements défensifs (reposant sur la personnalité de chacun avec l'importance du régime et des soins) et le temps de l'adaptation (intégration de la maladie).⁽⁵⁰⁾

Des études ont été réalisées sur les modèles d'adaptation parentale à l'annonce diagnostic. Sont décrits : ⁽⁵¹⁾

- modèles basés sur une succession de stades : la majorité des parents passent d'une période de crise initiale à un état d'équilibre.

- modèle basé sur la théorie de l'attachement : « conception of resolution of the child's diagnosis » (Marvin et Pianta) prenant en compte différents styles de coping et d'ajustement. La phase douloureuse fait place à un réinvestissement progressif de la réalité présente et avenir. Cela est caractérisé par une reconnaissance des ressentis et un changement de la qualité et de l'intensité de la réponse émotionnelle permettant un regain d'élan vital. Les parents ne parvenant pas à passer par ce processus présentent un style de coping faisant le lit du traumatisme. On retrouve alors des distorsions cognitives, une maladaptation émotionnelle et une recherche perpétuelle de raisons existentielles pouvant expliquer la condition de leur enfant. Pianta a montré qu'il n'y avait pas de lien entre le style d'adaptation parentale et l'intervalle de temps écoulé depuis l'annonce du diagnostic. La résolution intervient selon son étude peu de temps après l'annonce.

Les auteurs s'accordent à dire que le caractère inattendu de l'annonce diagnostique a un impact important sur l'intégration des informations :

L'« effet surprise » de l'annonce, son caractère inattendu influence grandement le vécu émotionnel et la mémorisation de cet événement. Read explique que le « caractère soudain et inattendu de l'annonce » contribue à la genèse de l'anxiété parentale dont l'intensité serait comparable à celle engendrée par l'annonce d'un diagnostic de cancer. (34) Ben Soussan s'appuie sur l'œuvre de Freud pour insister sur l'importance de l'effet surprise de l'annonce diagnostique dans l'émergence du traumatisme. (25) Dans notre étude, 77% des parents disent avoir été surpris par l'appel téléphonique. Nous notons que les parents n'ayant pas été étonnés par cet appel avaient déjà connaissance de la positivité du test ou avaient un enfant concerné par la maladie.

Dans notre étude, les informations ayant trait au régime sont plus rapidement assimilées par les parents que celles relatives à la maladie. Une mère écrit : *« J'ai assumé plus facilement les contraintes du régime que l'appel téléphonique du pédiatre »*.

Dans son étude, Read montre que la positivité du test de la PCU est anxiogène et induit :

- la crainte d'être stigmatisé
- un sentiment d'incertitude concernant les risques encourus
- une perte de sentiment de contrôle. (34)

1. L'évolution des émotions parentales au fil de l'annonce du diagnostic

Notre questionnaire renvoie les parents au temps du choc et au début de la phase d'adaptation. Nous avons exploré les émotions négatives tristesse, anxiété, inquiétude, colère, culpabilité sidération réactionnelles à l'annonce ; émotions que nous souhaiterions si possible atténuer grâce à nos interventions auprès des familles.

L'intensité de chacune de ces émotions parentales classiquement présentes durant la période périnatale est fortement augmentée par **l'appel téléphonique**. L'entretien téléphonique semble en effet majorer l'intensité de ces émotions qui, maximale à la fin de l'appel, fléchit discrètement durant la période séparant l'appel téléphonique du début de la première consultation. Le caractère inattendu de cette annonce participe très probablement à l'intensité du niveau émotionnel induit par l'appel téléphonique. (34) Les mots annonceurs d'une maladie potentielle ne font qu'alerter les parents et ne permettent pas d'accéder à une forme de rassurance. Nous pouvons nous demander si le moyen de communication utilisé est optimal. Il semble être pourtant le seul moyen alliant à la fois accessibilité, rapidité et possibilité d'un échange verbal entre le médecin et le parent. Nous remarquons que la plupart des parents ne proposent pas de moyen de communication alternatif et précisent au contraire combien ils souhaitent que leur interlocuteur soit le futur médecin spécialiste référent de leur enfant.

En début de consultation, les parents disent être bouleversés voire sidérés « *sous le choc* » à l'idée d'une altération possible du développement de leur enfant. Une mère dit : « *Que le ciel nous tombait sur la tête... Car pour ma part que de plus terrible que l'annonce d'une maladie sur son enfant* ». On retrouve dans la littérature l'existence assez fréquente d'angoisses de mort chez ces parents qui ne connaissent pas la maladie. (52) « *C'est le vide autour de nous, dans la tête des tas de questions défilent : une maladie, va-t-elle mourir, que va-t-il se passer ? ils vont la garder* ». Selon notre enquête, l'intensité de la sidération diminue avec une cinétique moindre que l'anxiété et le sentiment d'inquiétude.

Nous constatons que les mots anxiogènes lors de l'appel téléphonique peuvent devenir apaisants à ce temps de l'annonce. Par contre, cet apaisement n'est que relatif car les parents ont ensuite besoin de vérifier au quotidien la normalité du développement de leur enfant et d'expérimenter leur aptitude à faire face aux « exigences de la maladie ». L'entretien ne permet pas ou en tout cas ne suffit pas à diminuer l'intensité de l'inquiétude parentale mais participe certainement en partie à son niveau initial.

Le retour à domicile est anxiogène alors que l'intensité des autres émotions négative diminue.

C. Graindorge explique combien d'une façon générale, les parents d'enfants atteints d'une maladie se sentent « seuls...sans filets de sécurité » à leur retour à domicile. (32) Malgré le dispositif de soin, dans notre étude, 20 parents sur 38 disaient se sentir « seuls et démunis » lors de leur retour à domicile. Ce sentiment n'est cependant pas totalement imputable à la maladie et au processus d'intégration de l'annonce car l'impression de solitude et d'incompétence parentale lors du retour à domicile n'est pas spécifique aux parents d'enfants atteints de phénylcétonurie. Brazelton qualifie les trois premières semaines faisant suite au retour à domicile de toute famille d' « exténuantes ». Il explique combien les parents ressentent alors « un sentiment d'incompétence et d'isolement ». (53)

Selon notre enquête, à domicile, les parents présentent des doutes par rapport au traitement proposé, au pronostic annoncé mais aussi par rapport à leurs aptitudes à être de « bons parents » et quelque part aussi de « bons soignants ». Assez rapidement, ils vont en effet devoir assumer le régime mais aussi les prélèvements capillaires permettant les dosages de la phénylalaninémie. Cette implication dans les soins et le régime va alors permettre aux parents de restaurer leur parentalité mise à mal. (35) Certains vont avoir besoin de s'investir encore davantage et vont adhérer à des associations de parents. Read explique que c'est à partir du développement harmonieux de l'enfant, de l'amélioration des connaissances de la maladie et de la fonction réparatrice du régime que la diminution du sentiment de culpabilité parentale va être possible. (34)

Plus globalement, nous pouvons constater que :

-le groupe de parents n'ayant pas directement reçu l'appel téléphonique (groupe essentiellement constitué de pères) présentent des intensités émotionnelles supérieures à celles du groupe des parents ayant bénéficié de l'entretien téléphonique. Nous avons vu que **l'appel téléphonique prépare certainement les parents à recevoir l'annonce du diagnostic** lors de la consultation.

-les intensités des émotions sont plus basses chez les parents ayant déjà un enfant concerné par la maladie. Ce qui confirme **l'importance de la connaissance préalable de la maladie**.

Par contre, la sévérité de la pathologie ne semble pas avoir d'incidence sur l'intensité du vécu émotionnel.

Vial-Courmont explique combien il est important de parvenir à maintenir l'attachement et restaurer la confiance chez les parents. (54)

2. Conséquences de la souffrance générée

Burns cité dans l'étude de Read nous invite à être attentif à la réaction émotionnelle parentale lors de l'annonce d'une maladie chez leur enfant. La plupart des parents **dissimuleraient leur souffrance**. Les auteurs seraient faussement rassurés et attribueraient cette réussite à la qualité du travail des équipes. (34) Lord recommande d'être attentif à tout signe de détresse, d'évitement du diagnostic ou de problèmes qui lui sont liés et de la poursuite d'un questionnement existentiel autour de la condition de l'enfant qui doivent faire évoquer des **difficultés d'adaptation psychique** chez les parents. (51)

D'une façon générale, dans la littérature, le risque d'apparition de symptômes anxieux ou dépressifs à l'issue de l'annonce du diagnostic d'une maladie est conséquent. (55)

Dans une enquête réalisée par I. Lambotte auprès de 42 parents ayant reçu l'annonce diagnostique d'une maladie neurologique aiguë ou chronique affectant leur enfant, 79% ont présenté une symptomatologie anxio-dépressive dans les suites immédiates. (56)

Une autre étude réalisée en 1989 en Italie chez des parents de 10 enfants phénylcétonuriques âgés de 2 à 10 ans présentant un examen somatique et neuro-développemental normal retrouve une symptomatologie anxio-dépressive chez 6 couples sur 10. Ces parents vivent la maladie de leur enfant comme une menace interne permanente qui peut être contrôlée mais non soignée par le régime. Eux-mêmes en difficulté par rapport au regard des autres, ils craignent que le régime ne rendent leur enfant timide et insécure. Toute leur attention est centrée sur la maladie et le régime ce qui les empêche d'être attentif aux besoins de leur enfant. (57)

Bien que les mères soient particulièrement exposées au risque de dépression durant cette période, C. Epelbaum rappelle combien il est important de ne pas oublier la dépression paternelle qui est bien souvent plus discrète que celle de la mère. (31)

Dans notre étude, 2/3 des parents (soit 10 pères et 16 mères) présentaient au moins un symptôme du registre anxieux ou dépressif et ce de façon indépendante de la sévérité du diagnostic annoncé.

Les répercussions indirectes de cette symptomatologie peuvent être lourdes et multiples.

La symptomatologie anxieuse et/ou dépressive parentale influe sur :

- le degré d'adhésion à la prise en charge ce qui peut mettre à mal la qualité de l'observance du régime
- la disponibilité psychique, la réceptivité parentale aux besoins de l'enfant (58)
- l'émergence de distorsions cognitives telles que l'association de la maladie à une menace.

Les parents dépressifs et anxieux présentent plus de difficultés pour être confiant par rapport au développement de leur enfant même lorsque les taux sont normaux. Ils pensent également que leur enfant sera plus triste et insécure du fait du régime. (57)

A posteriori, Fehrenbach et Peterson retrouvent dans une étude menée en 1989 que les parents d'enfants présentant une bonne observance du régime possédaient de meilleures capacités de résolution de problème que ceux d'enfant présentant des taux élevés en phényalaninémie et ceux également en cas de situation de stress.(59)

Les déterminants psycho-sociaux sont présentés comme étant plus importants que les conditions sociodémographiques familiales. (60)

3. Attitude parentale envers l'enfant malade :(55)

Comme nous l'avons vu précédemment, au tout début de la vie de l'enfant, la mère va devoir s'adapter et répondre aux besoins de l'enfant. Elle va progressivement lui laisser suffisamment d'espace pour lui permettre de découvrir, investir le monde c'est à dire s'autonomiser. Winnicott explique que l'enfant doit dans un premier temps croire en l'omnipotence de sa mère puis graduellement passer de l'état de dépendance totale à celui de dépendance relative.(27)

Dans le cas de maladies chroniques, différents troubles de la relation parents-nourrissons à l'origine de troubles du développement affectif de l'enfant ont été décrits.

Il nous est difficile d'explorer cet aspect de la réaction parentale à partir de notre enquête car les parents sont le plus souvent peu conscients de l'attitude qu'ils adoptent envers leur enfant (20 parents pensent que l'annonce de la maladie n'a eu aucune incidence sur leur attitude envers leur enfant). Il est d'autant plus important pour le médecin d'y être attentif

a) Surprotection

Cette attitude parentale envers l'enfant ne laisse pas au nourrisson la possibilité de développer ses capacités d'autonomie et le maintient artificiellement dans un état de dépendance psychique vis-à-vis de ses parents. Dans notre étude 16 parents (7 pères et 9 mères) sont conscients de s'être montrés plus protecteur envers l'enfant malade et relatent spontanément cette attitude réactionnelle à l'annonce de la maladie.

b) Permissivité exagérée envers l'enfant :

L'absence ou le flou des limites dans les attitudes éducatives tendent à induire des perturbations dans le développement pulsionnel en particulier dans celui de tendances agressives. L'enfant grandit alors dans une forme de « toute puissance » (46) pouvant aboutir à des troubles du comportement. Cette attitude n'est pas exprimée dans notre enquête.

c) Désinvestissement de l'enfant voire rejet parental

Mazet décrit « l'enfant fardeau ». La maladie du bébé et l'enfant lui-même sont associés au sentiment de déception et de colère lorsque le deuil de l'enfant sain n'est pas fait. (44) Les complications de ce type de comportement peuvent être graves : dépression de nourrisson, structuration de la personnalité sur un mode abandonnique... Ces réactions parentales doivent être repérées précocement afin de permettre une prise en charge rapide de l'enfant et de ses parents.

Le traumatisme indirect de l'enfant

Marioni explique que c'est dans l'attitude de ses parents, le désarroi et les émotions qu'il lit dans leurs yeux que l'enfant va comprendre la gravité de sa maladie. « Ce qui est traumatique pour l'enfant dans l'expérience de sa maladie n'est pas uniquement le mal somatique dont il est atteint mais le mal (supposé ou réel, conscient ou inconscient) qu'il pense avoir fait à ses parents en étant malade ». Ce mal fait l'objet d'un travail d'élaboration psychique que l'auteur définit comme un « travail du mal ». Les parents jouent donc de façon souvent inconsciente un rôle important dans l'élaboration psychique du mal qu'eux-mêmes doivent par ailleurs effectuer. (61) (62)

B. Impact de l'annonce de la maladie sur la fratrie (63) (64)

Toute la fratrie est concernée par l'annonce. Les frères et sœurs perçoivent intuitivement la différence: leurs parents sont tendus, affectés, agressifs, ils pleurent...

Dans la littérature, les études concernant les fratries d'enfants malades montrent combien l'attention parentale est focalisée sur l'enfant malade au détriment de ses frères et sœurs. (46)

Notre étude semble confirmer cette tendance puisque les réponses parentales concernant les réactions des frères et sœurs sont pauvres. Ce manque d'attention peut être à l'origine de troubles psychologiques chez les frères et sœurs en quête d'amour et de reconnaissance. Cela peut faire de lit de différents troubles : symptomatologie anxio-dépressive, parentisation, développement en faux-self ou au contraire régression. Les frères et sœurs se sentent impuissants, malheureux, coupables et parviennent plus ou moins facilement à gérer ces sentiments. Ils souhaitent parfois prendre la place du malade souvent, ils cherchent à soulager leurs parents. Ils se posent et posent nombre de questions, les interrogations au sujet de la mort revenant souvent lors des entretiens.

Certains parents sont en demande de conseils concernant l'attitude qu'ils doivent adopter envers leurs autres enfants et les informations qu'ils peuvent leur communiquer. Il est donc **important que les parents soient en mesure de pouvoir répondre aux questions de leurs enfants** et que ces derniers aient également la **possibilité de rencontrer** lorsqu'ils en ressentent le besoin le médecin référent de leur frère ou sœur malade. Un **entretien d'information destiné à la fratrie** nous paraît important car « l'information juste » peut contribuer à les aider, les déculpabiliser.(33) La proposition de ce type d'entretien dès l'entretien d'annonce est d'ailleurs souhaitée par les parents inclus dans notre enquête.

Cela va permettre à l'équilibre familial de se rétablir progressivement grâce à une nouvelle répartition des rôles de chacun, aux remaniements des projets, et à la place donnée au traitement. (35)

C. Impact sur la famille élargie

L'item correspondant à la réaction familiale à l'annonce est répondu par l'ensemble des parents ayant participé à l'étude. Cela montre donc que les parents y sont sensibles. Ils présentent pour la plupart une famille affectée qui se questionne également sur la maladie. Nous comprenons combien il importe que les parents soient également en mesure d'expliquer clairement à leur famille la maladie de leur enfant. La souffrance parentale peut ainsi bien souvent être partagée mais aussi contenue par la famille.

D. Impact sur le cercle amical

Pour les parents, l'information des proches et des amis est le plus souvent difficile : la peur pour les uns, le rapprochement excessif pour les autres sont des manifestations habituelles qui rendent compte de la difficulté à rester asymptomatique devant la mauvaise nouvelle.⁽³³⁾ Dans notre étude, les amis sont également présentés comme affectés, soutenant et se questionnant sur cette maladie mystérieuse. Trois parents citent un désinvestissement de la relation amicale.

Une mère écrit : « *Le plus difficile, cela été de le dire à la famille l'entourage ce qui est encore aujourd'hui difficile aujourd'hui car beaucoup de personnes ne connaissent pas cette maladie pensent à une tare, une anomalie ce qui n'est pas forcément facile à vivre au quotidien* ». Le regard que les proches vont porter sur l'enfant malade va avoir des répercussions sur le vécu parental. Là encore, une bonne compréhension de la maladie semble capitale pour que les parents se sentent compris et soutenus par leurs amis et ne soient pas tentés de s'isoler.

Dans notre étude, seuls certains parents ayant déjà un enfant phénylcétonurique, semblent « épargnés » par le choc de l'annonce. L'impact émotionnel de l'annonce faite aux parents dépasse largement le couple parental.

IV. LES PARENTS CONCERNANT LEUR EXPÉRIENCE DE LA PROCÉDURE D'ANNONCE DU CENTRE DE BRABOIS

Dans la littérature, les auteurs s'accordent à dire que les parents ne peuvent pas être épargnés du choc que représente l'annonce du diagnostic d'une maladie chez leur enfant. Avoir cette intention pourrait même être délétère car cela obligerait le médecin à faire preuve d'une fausse rassurance.(65)(66)

Par contre, les conditions dans lesquelles l'annonce est effectuée peuvent permettre « d'éviter de surajouter un traumatisme à celui déjà provoqué par l'existence d'une maladie » chez le bébé. L'annonce, dans de bonnes conditions est présentée par Professeur Kabuth comme l'une des toutes premières étapes de la prévention des troubles interactifs parents-enfants. (67)

Dans une étude réalisée auprès de 42 parents auxquels a été annoncé une affection neurologique aiguë ou chronique chez leur enfant,« L'impact des conditions de l'annonce est considéré comme fort dans 54% des cas ».(56)

Lorsqu'on interroge les parents sur leur satisfaction concernant l'annonce de diagnostic, les résultats sont variables en fonction des études mais l'insatisfaction domine avec deux tiers de parents insatisfaits lors d'entretiens d'information. Le plus souvent, les parents ne reprochent pas au médecin le manque d'information mais la forme employée. (24) Parmi les sources de mécontentement que citent les malades, l'absence d'écoute l'emporte nettement sur l'incompétence professionnelle, réelle ou imaginée. (26)

Lors de l'élaboration de notre questionnaire, nous nous sommes en partie appuyés sur différentes études et recommandations (dont certaines sont citées en introduction) ayant pour objet les conditions et le vécu de l'annonce diagnostique. Cela nous a permis d'avoir une appréciation globale de notre procédure d'annonce ciblée sur des points reconnus comme importants dans ces travaux.

A. Concernant l'appel téléphonique :

La note moyenne de la tenue de cet entretien est de 55/100 avec des motifs invoqués hétérogènes.

Les parents sont globalement satisfaits du ton employé (moyenne=73/100) mais les informations délivrées sont jugées insuffisantes avec une moyenne à 38.5/100.

10 parents pensent que l'entretien aurait pu mieux se dérouler.

La moitié souhaiterait davantage d'informations.

Il semble pourtant difficile d'envisager une description plus détaillée de la pathologie suspectée dès ce temps de l'annonce compte-tenu de l'absence de confirmation biologique de la maladie et du mode de communication employé. D'autant plus lorsqu'on considère qu'il a été constaté que lorsque le médecin transmet une mauvaise nouvelle par téléphone, le patient ne se sent pas réellement soutenu. (36) Cette demande est certainement motivée par le besoin de contenir l'inquiétude et le mal-être générés par l'annonce de la positivité du test.

B. Concernant la consultation d'annonce :

Par rapport au cadre de cette consultation, les parents sont majoritairement satisfaits de son lieu (37 satisfaits) et de sa durée (37 satisfaits).

Malgré la rapidité de ce premier rendez-vous (21 parents reçus dans les 24H et 8 dans les 48H), 6 parents trouvent le délai trop important. Dans différentes enquêtes, les parents expriment leur besoin d'être rapidement informés.

Les items traitant des personnes présentes et ou devant participer à cette consultation ont suscité un intérêt de par la richesse des réponses que nous avons collectées :

-21 mères étaient accompagnées de leur conjoint. La présence des deux parents est recommandée à la fois dans les recommandations de bonne pratique et les études ayant abordé la question (28). Le fait pour un parent d'être seul à vivre ce moment semble être un élément qui contribue au traumatisme. (36) C'est ensemble qu'ils se sentent le plus apte à

faire face et débiter un travail de deuil et d'acceptation, mais c'est aussi ainsi qu'ils se sentent le plus capable de soutenir leur enfant et de faire alliance avec l'équipe. (24)

- l'enfant était présent à chacune de ces consultations à l'exception de deux situations où le bébé était encore hospitalisé. Sa présence est massivement souhaitée. 32 parents préfèrent que leur enfant assiste à cette première consultation sans pouvoir réellement argumenter leur réponse. Cette présence est également conseillée dans bien des travaux. Le bébé fait partie de la triade médecin-parents-bébé à la base de toute prise en charge en pédiatrie. Sa présence facilite probablement le travail du double deuil de l'enfant imaginaire et celui de l'enfant sain. Sa présence dans le réel marque son existence en tant que sujet et l'éloigne de la figure d' « enfant monstrueux » réduit à sa différence annoncée. La parole et le regard du médecin vont jouer un rôle important dans ce processus. (68)

- le médecin spécialiste est considéré comme le « soignant clé » de la prise en charge. 32 parents pensent qu'il serait souhaitable que ce soit le même médecin qui réalise les deux temps de l'annonce ainsi que le suivi au long cours de leur enfant. Pour 11 parents, cela serait une garantie de qualité des soins, 3 invoquent plus de cohérence, 7 insistent sur l'importance de créer précocement le premier lien et 7 disent tout simplement que cela serait « rassurant ». L'équipe a pris conscience du caractère « rassurant » de cette démarche et essaie de respecter ce souhait. Cela se vérifie dans notre étude avec des annonces et suivis réalisés dans leur intégralité par le même médecin depuis 2008.

- la présence d'un autre interlocuteur n'est pas souhaitée par 30 parents. Nous voyons combien cet entretien semble être un moment privilégié qui va permettre de créer un lien entre l'enfant, son médecin référent et ses parents à l'origine de la relation de confiance nécessaire à l'instauration de l'alliance thérapeutique.

Les parents sont en quête de compréhension de la réalité mais aussi de soutien et rassurance qui dans un premier temps semble devoir passer par le médecin. Bien que les parents ont besoin d'avoir le sentiment que le médecin a du temps à leurs accorder (69), leur degré de satisfaction ne dépend pas du temps qui leur est consacré. (24) Cette rassurance est rendue possible comme nous l'avons vu précédemment par les informations délivrées mais aussi à l'attitude, « la façon de dire et surtout d'écouter » du médecin.

Dans la littérature, on retrouve combien les parents blessés dans leur narcissisme par la maladie ont besoin d'être reconnus, encouragés et rassurés par le soignant dans leur compétence à être parent. (54)

38 parents disent avoir eu le sentiment d'avoir été soutenus par le corps médical mais seulement 33 d'avoir été « entendus, compris et reconnus en tant que parents ».

Notons également que le médecin spécialiste est cité par 20 parents comme étant « le meilleur soutien moral suite à l'annonce ».

A l'issu de cet entretien, les parents ont besoin de s'assurer que le lien sera bien maintenu grâce à la remise des coordonnées du service et/ou du médecin mais aussi de faire d'autres liens pour intégrer les informations et tisser un réseau.

Nous avons vu que les parents réalisent **différents types de recherche d'informations complémentaires dans une quête de sens**.

➤ Le **médecin généraliste** est un interlocuteur privilégié. Une importance est donnée à la qualité de la transmission des informations médicales du centre ce qui semble être perçu par les parents.

➤ Les **démarches visant à mettre en lien les parents avec d'autres parents d'enfants phénylcétonuriques** sont très attendues. 29 parents disent en effet que la remise des coordonnées d'associations de parents devrait être systématique. 16 parents ont pu rencontrer des familles concernées par la maladie et 15 décrivent cette expérience comme ayant été rassurante. Des rencontres précoces avec des enfants concernés par la maladie leurs permettent de se projeter plus aisément dans l'avenir en imaginant leur enfant et découvrant des parents confrontés à la maladie. « *Nous avons eu du réconfort et vu que l'on était pas seul dans ce cas* ». Les associations permettent en effet aux parents de métaboliser leur traumatisme initial par des mécanismes de déplacement et sublimation. Elles permettent aux parents de s'identifier en partie à d'autres parents d'enfants malades, c'est un lieu de reconnaissance de leur qualité de parent permettant une réparation symbolique de la perte narcissique liée à leur statut de parent d'enfant malade. Ainsi, ils peuvent dépasser leur situation individuelle, là aussi devenir acteur dans les soins de leur enfant en participant à des démarches collectives. (47)

➤ **La place du psychologue dans la procédure d'annonce** est difficile à définir. Nous avons vu que nombreux sont les parents qui rapportent avoir présenté des symptômes de la sphère anxio-dépressive au décours de l'annonce du diagnostic. Seulement 2 parents disent avoir consulté un psychologue et 6 auraient souhaité qu'on leur offre cette possibilité.

Proposer un moment d'écoute pour plus tard, pour ceux qui éprouveront le besoin et le désir de parler de leur angoisse, paraît indispensable afin d'aider les parents à ne pas vivre dans une angoisse massive qui les empêcherait de projeter leur enfant dans l'avenir.

Mais il ne faut pas que cela soit vécu par les parents comme un moyen visant à désinvestir la relation par le médecin(50). Le moment et les modalités pour réaliser cette proposition doivent donc être bien réfléchis. Faut-il envisager une rencontre afin qu'un lien de confiance puisse être établi au préalable avec « la personne à rencontrer » et non envers « une profession digne de confiance » ou convient-il simplement de dire systématiquement qu'un entretien serait envisageable ?

Les parents ayant participé à notre étude nous disent en tous cas que la première consultation n'est pas le moment opportun.

Parmi les propositions parentales **visant à améliorer la procédure d'annonce** du diagnostic, nous retrouvons :

- **plus de rapidité** : première consultation plus rapide (9 parents), rencontrer une famille ayant un enfant phénylcétonurique le jour de la consultation d'annonce (6 parents)
- **davantage d'information à différents temps**: médiatisation de la maladie (1 parent), durant la grossesse (2 parents), à la maternité avant la réalisation du test de Guthrie (6 parents), durant la première consultation (5 parents), remise d'une information écrite (3 parents) et plus de consultations (1 parent).

V. LIMITES ET PERSPECTIVES DE L'ÉTUDE

A. Limites

➤ **Concernant le questionnaire :**

- Sa longueur

La longueur du questionnaire a certainement été un facteur limitant de notre enquête par rapport au taux de participation qui est de 57.4%.

Certains parents ont pu dire a posteriori de façon tout à fait aléatoire et impromptue avoir passé entre 40 et 50 minutes pour répondre à l'ensemble des items.

- Son accessibilité

Nous avons tenté d'utiliser un vocabulaire simple mais nous comprenons que certains items ont été moins répondus probablement du fait d'un défaut de compréhension du terme ou d'un excès de précision. Par exemple le type de PCU, la cotation de l'intensité du sentiment sidération, l'origine ethnique caucasienne.

- Nombre de questions ouvertes et semi-ouvertes

Afin de ne pas induire des réponses et d'être au plus près des ressentis parentaux, nous avons choisi de proposer en nombre des questions ouvertes et semi-ouvertes.

Le traitement des informations a ensuite comporté une part de subjectivité puisque nous avons dû définir des thèmes clés afin de coter les réponses.

Cependant, malgré le faible effectif de notre population, des thèmes se distinguaient très clairement.

- Modalités de retour des questionnaires

Afin de respecter l'anonymat, nous avons opté pour un retour par courrier mais les frais d'expédition étaient à la charge des participants.

Toutefois, le taux de participation est de 57.4% et les questionnaires ont été remplis à plus de 70% ce qui est tout à fait correct.

➤ **Concernant notre population et la représentativité de la consultation de Brabois :**

Dans notre centre, 72 enfants atteints de phénylcétonurie ainsi que 17 atteints d'hyperphénylalaninémie persistante bénigne sont actuellement suivis.

- Effectif

La population de notre étude comprend 26 jeunes patients ce qui représente donc environ un tiers de la population.

Il est important de considérer la durée de notre étude qui fut de 6 mois et de prendre en considération la fréquence des consultations qui varie de 7 jours à une année en fonction de l'âge et de la qualité de l'équilibre métabolique.

- Origine ethnique

28 % des parents n'ont pas indiqué leur origine ethnique. Comme nous l'avons vu précédemment, le terme caucasien n'a peut-être pas été compris par certains parents. Hors, en France, plus de 25% de la population de parents d'enfants phénylcétonuriques sont d'origine étrangère.(70) Compte-tenu que dans notre étude, seulement 18% des parents déclarent être d'origine étrangère (à savoir maghrébine) et que plusieurs familles consultant au centre sont issus de la communauté turque, il est probable que la population parentale d'origine étrangère est sous-représentée dans notre étude. Nous pouvons nous demander si cela est lié à des difficultés de compréhension de notre questionnaire ou à la représentation culturelle de la maladie, de l'expression des émotions et du sens de notre démarche.

- Consanguinité

Nous avons également été étonnés de constater que l'ensemble des parents ayant participé à l'enquête n'étaient pas apparentés. Cela est peut-être dû à la non-participation des familles d'origine turque pour les raisons suscitées ou à l'importance de la culpabilité

parentale de ces parents compte-tenu du caractère héréditaire de l'affection. Une attention toute particulière devra donc être portée à ces familles lorsque les modalités de transmission seront abordées lors de l'annonce.

- Niveau d'étude

Le niveau d'étude des parents ayant participé à notre étude est plutôt élevé.

Dans la littérature, il est rapporté une meilleure observance du régime chez les mères ayant un niveau d'instruction plus élevé mais nous ne savons pas si cela est dû à une meilleure compréhension et de ce fait mise en application des informations délivrées ou aux conditions sociales. (71)

Toutefois, nous pouvons supposer que les parents ayant participé à notre enquête sont des parents plutôt observants ayant bien intégré l'annonce du diagnostic.

- Motifs de non-participation à l'enquête

Compte-tenu de l'anonymat de notre étude, nous n'avons pas de moyen permettant de connaître les raisons de non-participation des parents. La question de l'existence d'un biais de sélection avec une participation majoritaire de parents ayant réussi à s'adapter à la maladie.

➤ **Concernant le « travail du temps » sur le travail de reconstruction**

Compte-tenu de la précision de certains items comme par exemple l'intensité de différentes émotions aux différents temps de l'annonce, du caractère rétrospectif de l'étude et du délai entre l'annonce et la participation à l'enquête, nous devons tenir compte de l'existence d'un travail de reconstruction de la réalité sur la constitution des souvenirs.

Pour cela, nous pourrions considérer la date de naissance de l'enfant ce qui permet de juger de l'influence éventuelle du temps écoulé depuis l'annonce sur la mémorisation des événements. La population de notre étude est trop faible pour distinguer des sous-groupes

en fonction de l'année de naissance des enfants. De ce fait nous n'avons pas pu étudier ce paramètre.

Dans la littérature, Leroy explique dans son étude : « Il peut être légitime de supposer que l'expression du vécu de ce moment particulier, telle qu'elle peut être formulée quelques années plus tard, subit un décalage par rapport à la réalité et des mots réellement employés. Ce décalage pourrait être orienté par ce qui prend effet après coup : les relations ultérieures avec les professionnels, l'évolution de la maladie ». Les résultats de son étude vont à l'encontre de cette hypothèse. (72)

Par rapport à notre travail, ce critère n'est pas réellement limitant puisque notre préoccupation est justement portée sur les modalités visant à favoriser une bonne adaptation psychologique parentale.

B. Perspectives

Afin de préciser ces résultats, nous avons décidé d'étendre nos recherches de la façon suivante :

1. A l'échelle nationale :

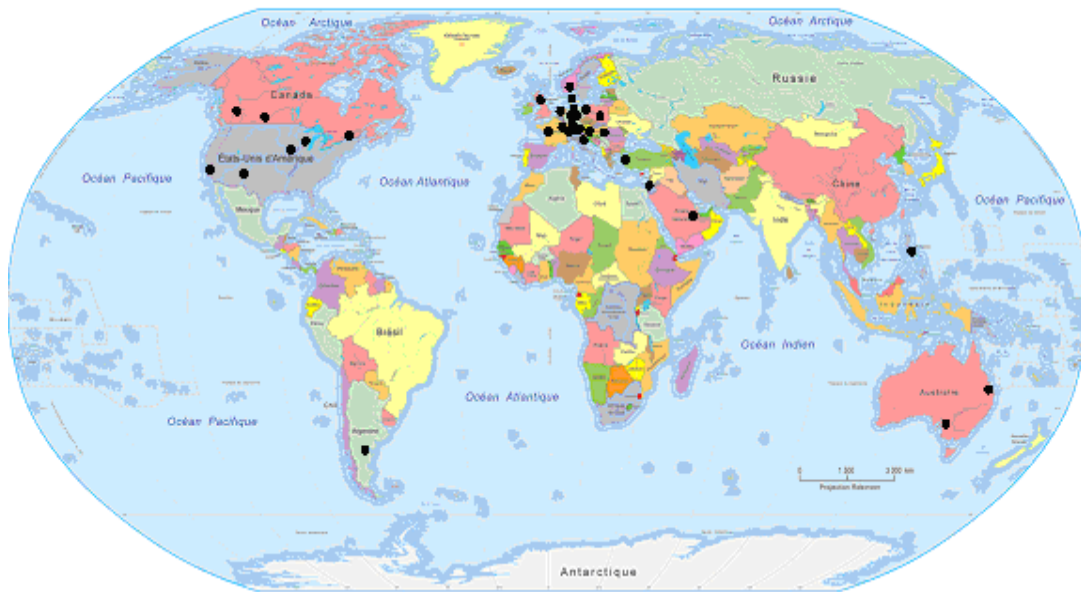
Le questionnaire est actuellement en cours de distribution au sein de différents Centres de Référence français des Maladies Héréditaires du Métabolisme ainsi qu'aux familles membres de la principale association nationale de parents d'enfants concernés par la phénylcétonurie (l'association « les feux follets »).



Centres de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme en France ayant intégré l'étude

2. A l'échelle mondiale :

- Afin de compléter et approfondir notre étude, Professeur Feillet a adressé à différents centres spécialistes de la prise en charge des Maladies Héréditaires du Métabolisme dans différents pays, un questionnaire investiguant leur procédure d'annonce du diagnostic de PCU.



Différents centres spécialistes de la prise en charge des Maladies Héréditaires du Métabolisme ayant répondu à l'enquête axée sur « la procédure d'annonce du diagnostic de la PCU »

Les résultats rapportent une hétérogénéité des procédures d'annonce reflétant :

- les disparités de prévalence de la maladie entre les pays
- les disparités de moyens à la fois sur le plan médical mais aussi en terme de moyens de communication au sein des différentes sociétés
- les différences de représentation de la maladie et de l'alimentation.

Les réponses recueillies ainsi que les résultats de notre étude ont été présentés le 24 mars 2012 au 4ème Symposium Européen sur la Phénylcétonurie.

Au cours de cette manifestation, notre questionnaire a été remis à un centre de référence allemand ainsi qu'à un canadien ayant également pour projet d'intégrer notre étude.

Avec une population plus large :

Nous pourrions confirmer préciser ou infirmer les tendances qui se dessinent au terme de notre étude.

Nous pourrions comparer, protocoles, émotions, satisfaction et suggestions entre les différents centres.

Nous aurons également un recueil de données spécifique à la population de parents investie dans une association (population à la fois informée, avertie et engagée).

CONCLUSION

L'annonce d'un diagnostic en pédiatrie est « racontée » par les parents comme un choc laissant dans leur psychisme la trace d'une blessure indélébile.

Robert Buckman dit « Lorsqu'il s'agit de prévoir la réaction du patient, la seule généralisation qu'il convienne de faire est qu'on ne peut pas généraliser ». Notre étude confirme que le vécu parental de l'annonce du diagnostic ne peut et ne doit être généralisé. Cependant afin d'éviter d'« être trop dévastateur » à ce moment crucial de la prise en charge, nous nous devons de tenter de dégager des similitudes tant dans les ressentis parentaux que leurs attentes.

À la lumière des données de la littérature concernant le vécu de l'annonce d'une mauvaise nouvelle, de certains protocoles d'annonce diagnostique, des dernières recommandations dans ce domaine, des spécificités de la maladie phénylcétonurie ainsi que celles de la réalisation du dépistage néonatal systématique de la phénylcétonurie, nous avons établi un auto-questionnaire destiné aux parents d'enfants suivis à la consultation du Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme de Brabois visant à explorer leur souvenir de ce processus. Cette étude rétrospective permet de recueillir a posteriori, avec un recul de 1 à 31 ans le souvenir des ressentis parentaux et leurs suggestions.

Les parents de 26 enfants (soit au total 39 parents) présentant une phénylcétonurie ou une hyperphénylalaninémie persistante bénigne ont participé à notre étude.

Nous retrouvons un souvenir précis faisant appel à la fois aux émotions et ressentis du moment ainsi qu'à la « mémoire des mots ».

Notre étude confirme combien le vécu de cette annonce peut être assimilé à un traumatisme nécessitant des réaménagements psychiques tant les émotions et la sidération de la pensée sont prégnantes. L'appel téléphonique du médecin annonçant la positivité du test de dépistage est à l'origine d'une envolée d'émotions négatives et à l'origine d'un questionnement parental centré sur leur enfant et son devenir. La première consultation confirmant le diagnostic est apaisante.

Globalement, les parents sont satisfaits des modalités employées. Leurs réponses mettent en évidence :

- la difficulté à gérer le caractère inattendu de cette annonce
- le besoin d'une information claire, exhaustive, accessible et précoce respectant l'intégrité psychique parentale
- le besoin de vérifier, préciser, confirmer, expérimenter les informations de différentes manières (recherche d'informations complémentaires, partage d'expériences quasi immédiat via la rencontre de familles et enfants concernés par la maladie, surveillance du bon développement de leur enfant, vérification de leurs aptitudes à mettre en application des prescriptions médicales)
- la particularité de la position parentale par rapport à la transmission des informations médicales à leurs propres enfants, leur famille élargie et leur réseau amical

Nous comprenons que le fond des échanges ayant lieu à ce temps initial de la prise en charge est important mais que la forme semble l'être tout autant sinon plus. La qualité du lien qui va se tisser entre le médecin référent et les parents de l'enfant est fondamentale car elle va permettre d'établir une relation de confiance qui sera l'assise de l'alliance thérapeutique.

Les parents ont donc besoin de savoir afin de mettre du sens et ainsi permettre à la maladie de s'inscrire dans l'histoire familiale tout en leur laissant la possibilité d'investir leur enfant en tant que sujet ayant une projection positive possible dans l'avenir. Ils ont également besoin de soutien et rassurance quant à leurs compétences « à être de bons parents pour leur enfant ».

Notre étude va être étendue à l'échelle nationale puis peut-être au-delà de nos frontières afin de préciser nos résultats, de partager nos expériences et de pouvoir à terme nous adapter davantage à la spécificité des besoins parentaux d'enfants atteints de ces maladies.

BIBLIOGRAPHIE

1. **Aubert-Godard A., Scelles R., et al.** Des médecins parlent de leur expérience de l'annonce. L'annonce d'une maladie grave de l'enfant à ses parents. *Neuropsychiatrie de l'enfant et de l'adolescent*. Elsevier Masson, 2008, 56.
2. **Moley-Massol, I.** *L'annonce de la maladie une parole qui engage*. Paris : DaTeBe, 2004.
3. *Recommandations pour la pratique professionnelle du diagnostic de l'autisme*. s.l. : Fédération Française de Psychiatrie, 2005.
4. *Recommandations de bonne pratique Maladie d'Alzheimer et maladies apparentées : annonce et accompagnement du diagnostic*. s.l. : Haute Autorité de Santé, 2009.
5. *Recommandations nationales pour la mise en oeuvre du dispositif d'annonce du cancer dans les établissements de santé*. s.l. : Institut national du cancer, 2005.
6. www.vaincrelamuco.org. *Association vaincre la mucoviscidose*. [En ligne]
7. *Annoncer une mauvaise nouvelle*. s.l. : Haute Autorité de Santé, 2008.
8. **Royal, S. et Kouchner, B.** *Circulaire cabinet santé, cabinet famille et enfance DHOS/DGS/ DGAS n° 2002/239, du 18 avril 2002 relative à l'accompagnement des parents et à l'accueil de l'enfant lors de l'annonce pré- et postnatale d'une maladie ou d'une malformation*. s.l. : Journal Officiel, 2002.
9. *Les règles d'or pour l'annonce du diagnostic en génétique dans le cadre des maladies osseuses constitutionnelles*. Paris : s.n., 2009. Protocole du Centre de Référence des maladies osseuses constitutionnelles de Paris..
10. *Protocole d'annonce de maladie cancéreuse*. Centre Hospitalier de Montmorillon : s.n., 2004.
11. **Arnoux, J.B.** *Protocole de prise en charge: Appel téléphonique pour dépistage néonatal positif pour la phénylcétonurie Et première consultation*. Paris : s.n., 2009. Centre de Référence des Malades Hériditaires du Métabolisme, Hôpital Necker.
12. **Haute Autorité Santé.** *Guide Affection de Longue Durée-Protocole national de diagnostic et de soins de la Phénylcétonurie*. Saint-Denis La Plaine : s.n., 2010.
13. **Feillet, F.** *La phénylcétonurie*. s.l. : Encyclopédie Orphanet, 2006.
14. **Simon, E., Schwartz, M. et al.** Evaluation of quality of life and description of the sociodemographic state in adolescent and young adult patients with phenylketonuria (PKU). *Health and Quality of Life Outcomes*. 2008, Vol. 6, 25.
15. **Teissier, R. et Deparscau, L.** Les enfants de mère phénylcétonurique: le déficit de la deuxième génération. *Archives de pédiatrie*. Elsevier Masson, 2008, 15.

16. **Abadie, V., et al., et al.** Neonatal screening and long-term follow-up of phenylketonuria: the french database. *Early human development*. elsevier, 2001, 65.
17. Prévalence des maladies rares : Données bibliographiques. *Les cahiers d'orphanet*. http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.pdf, 2011, 1.
18. *Plan national maladies rares 2005-2008*. s.l. : Ministère de la Santé et des Solidarités, 2005.
19. *Plan national maladies rares 2011-2014*. s.l. : Ministère du travail, de l'emploi et de la santé, Ministère des études supérieures et de la recherche, Ministère de l'économie des finances et de l'industrie, Ministère de la solidarité et de la cohésion sociale, , 2011.
20. **DeParscau, L.** Dépistage néonatal: le modèle de la phénylcétonurie. *Médecine thérapeutique pédiatrie*. 2001, Vol. 4, 6.
21. **Canton, M.** *L'annonce d'une maladie héréditaire du métabolisme*. Nancy : s.n., 2008. Mémoire D.U. Psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent..
22. <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>.
23. <http://www.phenylcetonurie.org/>.
24. **Canouï, P.** L'information de l'enfant et de sa famille: vécu des enfants et des parents. *Archives de pédiatrie*. Masson, 2004, 11, pp. 32-41.
25. **Bensoussan, P.** Ces maudits mots dits: la révélation médicale du handicap à la naissance. [auteur du livre] P. Bensoussan, et al., et al. *Naître différent*. 1001 BB. Toulouse : Erès, 2009.
26. **Buckman R.** *S'asseoir pour parler l'art de communiquer de mauvaises nouvelles aux malades*. s.l. : Masson, 2007.
27. **Winnicott, D.** *La mère suffisamment bonne*. s.l. : Petite Bibliothèque Payot, 2006.
28. **Li-Thiao-Te V., Doise N., Boulfroy E., Tinot T., Notheaux-Micheli J., Pautard B.** Vécu parental de l'annonce du diagnostic d'hémophilie chez l'enfant. *Archives de Pédiatrie*. Elsevier-Masson, 2011, 18, pp. 636-642.
29. **Bourrat M., Garoux R.** *Les relations parents-enfants de la naissance à la puberté*. s.l. : Armand Colin, 2003.
30. **Rapoport, D.** L'enfant, son pédiatre, sa famille: m'information médicale partagée. *Archives de pédiatrie*. Elsevier Masson, 2002, 9.
31. **Epelbaum, C.** La relation médecin malade en pédiatrie la personnalisation de la prise en charge médicale. [Recommandations ordre des médecins]. 2003.
32. **Graindorge, C.** *Comprendre l'enfant malade du traumatisme à la restauration psychique*. s.l. : Dunod, 2008.
33. **Gautheron E, Chalaye V, d'Anjou M-C, Bayle B, Charles R, Chevignard M.,** Annonce du handicap. *Lettre médecine physique et réadaptation*. Springer, 2008, 24, pp. 3-7.

34. **Read, C. Y.** Using the impact of even scale to evaluate psychological response to being a phenylketonuria gene carrier. *Journal of genetic counseling*. June 2004, Vol. 13, 3.
35. **Ricard-malivoir, S.** Remaniements psychiques observés chez des parents lors de l'annonce du diagnostic de diabète insulino-dépendant chez leur enfant. *Diabetes&Metabolism*. Masson, 1997, 23.
36. **A. Leroy.** La révélation du diagnostic de maladie génétique rare et ses conséquences du point de vue des personnes concernées. *Journal de pédiatrie et puériculture*. Elsevier, 2002, 3.
37. **Rapoport, D., Depondt, E. et Saudubray, J.M.** Le régime de la phénylcétonurie. Aspects psychologiques. *Archives françaises de pédiatrie*. 1983, Vol. 40.
38. **Cavazza F., Perrin A.,** Les soins aux enfants drépanocytaires au sein d'un réseau de santé. *Soins pédiatrie puériculture*. Elsevier Masson, 2007, 234.
39. **Kreisler, L.** Aspects psychologiques de l'alimentation. *G.M. de France*. 1972, Vol. 79, 14.
40. **Bachelard, G.** Aspects psychologiques des régimes restrictifs. *La presse médicale*. 1971, Vol. 79, 25.
41. **Awiszus, D. et Unger, I.** Coping with PKU: results of narrative interviews with parents. *European journal of Pediatrics*. Springer-Verlag, 1990, 149.
42. **Marvin, RS. et Pianta, RC.** Mother's reactions to their child's diagnosis: relations with security of attachment. *Journal of clinical child psychology*. 1996, Vol. 25, 4.
43. **Lord, B., Wastell, C. et Ungerer, J.** Parents reactions to childhood phenylketonuria. *Families, Systems& Health*. 2009.
44. **Mazet, P. et Stoléru, S.** *Psychopathologie du nourrisson et du jeune enfant. Développement et interactions précoces*. 3e. Paris : Masson, 2003. Collection "Les âges de la vie".
45. **Hummelinck A., Pollock K.,** Parents' information needs about the treatment of their treatment of their chronically ill child: a qualitative study. *Patient education and counseling*. Elsevier, 2006, Vol. 62, pp. 228-234.
46. **Bouquinet, E. et Balestra, J.** Maladie chronique et enfance: image du corps, enjeux psychiques et alliance thérapeutique. *Archives de pédiatrie*. Elsevier Masson, 2008, 15.
47. *L'enfant au risque des associations de parents*. **Vidailhet, C., Kabuth, B., Six, V., Tridon, P.** Montpellier : s.n., 1990.
48. **Jusiene, R., Cimbalistiene, L. et Bieliauskaite, R.** Psychological adjustment of children with phenylketonuria. *Medicina*. 2002, Vol. 38, 4.
49. **Thieffry, A.F., et al., et al.** Retentissement psychologique, sur l'enfant et sa famille, de la prise en charge continue des enfants phénylcétonuriques et hypothyroïdiens. *Ann. Pédiatr.* 1985, Vol. 32, 8.
50. **Sibertin-blanc, D.** *L'annonce a des parents du handicap de leur enfant*. Nancy : s.n., 2007. Cours D.U. psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent.
51. **Lord, B., Ungerer, J. et Wastell, C.** Implications of resolving the diagnosis of PKU for parents and children. *Journal of Pediatric Psychology*. Oxford University Press, 2008, Vol. 33, 8.

52. **DeBroca, A.** Annonce d'une maladie neurologique grave en pédiatrie. Questions existentielles et démarche éthique. *Ethique et santé*. Elsevier Masson, 2006, 3.
53. **Brazelton, T. Berry.** *La naissance d'une famille Ou comment se tisse le lien*. Points. s.l. : Stock, 1983.
54. **Vial-Courmont, M.** Accueil d'un nouveau-né différent à la maternité. [auteur du livre] P. BenSoussan. *Naître différent*. Toulouse : Eres, 2009. Collection 1001 BB.
55. **Mouren-siméoni, M-C. et al.** Aspect psychopathologiques liés à certaines affections pédiatriques. *E.M.C. pédopsychiatrie*. Elsevier, 1998.
56. **Lamotte, I.** L'annonce de diagnostics graves en pédiatrie : un processus coconstruit par les parents et les soignants. *Le journal des psychologues*. 2008, 254.
57. **Vetrone, P., et al., et al.** Psychological effects on parents of children with early detected PKU. *Journal Inherit Metabolic Disorders*. 1989, 12.
58. **Waisbren, S. E.** Brief report: predictors of parenting stress among parents of children with biochemical disorders. *Journal of pediatric psychology*. 2004, Vol. 29, 7.
59. **Fehrenbach, A.M.B. et Peterson, L.** Parental Problem-Solving Skills, Stress, and Dietary Compliance in Phenylketonuria. *Journal of consulting and clinical psychology*. 1989, Vol. 57, 2.
60. **Hatzmann, J. et al.** Predicting health-related quality of life of parents of children with inherited metabolic diseases. *Acta Pædiatrica*. 2009, 98.
61. **Marioni, G.** Le "travail du mal" chez l'enfant atteint de maladie somatique. *Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence*. Elsevier masson, 2008, Vol. 56.
62. **Olsson, G.M., Montgomery, S.M. et Alm, J.** Family conditions and dietary control in phenylketonuria. *Journal Inherit Metabolic Disorder*. Springer, 2007, Vol. 30.
63. **Scelles, R.** *Fratrie et handicap. l'influence du handicap d'une personne sur ses frères et soeurs*. L'harmattan. s.l. : L'Harmattan, 1998.
64. **Odièvre, M.** L'information médicale: du droit de savoir de l'enfant au savoir-dire du pédiatre et des soignants. Fratries d'enfants atteints de maladie chronique. *Archives de pédiatrie*. Elsevier, 2000, Vol. 193, 7.
65. **Ficher H. R.** The needs of parents with chronically sick children: a literature review. *Journal of advanced nursing*. 2001, Vol. 36, 4.
66. **Golbeck L.** The impact of newly diagnosed chronic paediatric conditions on parental quality of life. *Quality of Life Research*. Springer Science, 2006, Vol. 15, 7, pp. 1121-1131.
67. **Kabuth, B., Body-Lawson, F. et Vidailhet, C.** Peut-on atténuer chez les parents l'effet traumatique de l'annonce d'une maladie grave de leur enfant? [auteur du livre] C. de Tyche. *Peut-on prévenir la psychopathologie?* s.l. : L'Harmattan, 2001.
68. **Korff-Sausse, S.** L'enfant monstrueux: un fantasme d'adulte? *Enfances & Psy*. Eres, 2011, 51.
69. **Vidailhet, C.** Aspects psychologiques de la phénylcétonurie.

70. **Jeannesson., E.** Génotypage des phénylcétonuries en France & aspects génétiques des hyperphénylalaninémies modérées permanentes (hétérozygotie, relation avec la sensibilité au BH4?). *Symposium sur la phénylcétonurie Merck Serono*. Paris : s.n., Décembre 2011.

71. **Cotugno, G., Nicolo, R. et al., et.** Adherence to diet and quality of life in patients with phenylketonuria. *Acta paediatrica*. 2011.

72. **Leroy, A.** La révélation du diagnostic de maladie génétique rare et ses conséquences du point de vue des personnes concernées. *Journal de pédiatrie et de puériculture*. 2002, Vol. 15, 3.

ANNEXES

ANNEXE 1

Numéro d'inclusion du patient : Nancy -...-...-...-

QUESTIONNAIRE D'EVALUATION DE L'ANNONCE DIAGNOSTIQUE
« RESULTAT POSITIF DU TEST DE DEPISTAGE NEONATAL DE LA
PHENYLCETONURIE »
DESTINE AUX PARENTS

VOTRE ENFANT :

(ne pas remplir si déjà rempli par l'autre parent)

1. Son année de naissance :

2. Son rang dans la fratrie (1^{er} enfant, 2^{ème} enfant, 3^{ème} enfant....) :

3. Suite au dépistage néonatal, a été diagnostiqué chez votre enfant :

Un faux positif (« erreur du test »)

Une immaturité hépatique

Une hyperphénylalaninémie persistante bénigne

Une phénylcétonurie atypique

Une phénylcétonurie typique

Une tyrosinémie

Une galactosémie

Autre pathologie :.....

4. Son âge lors de la confirmation du diagnostic :.....

5. Son âge lors du début du traitement (régime et/ou substituts protéiques et/ou produits hypoprotidiques et/ou traitement médicamenteux...):.....

6. Suite au dépistage, votre enfant a été convoqué :

dans un service de consultation

dans un service d'hospitalisation

7. Sa prise en charge immédiate a été : (plusieurs réponses possibles)

Un seul bilan biologique de contrôle

Une surveillance des taux de phénylalanine

Un régime limité en phénylalanine sans mélange d'acides aminés ni produits hypo protidiques

Un régime pauvre en phénylalanine avec substituts protéiques et produits hypoprotidiques

Un traitement médicamenteux spécifique (BH4 (Kuvan)....) :

Autre :.....

VOUS-MEME

Vous êtes :

la MERE

le PERE

1. Votre niveau d'étude scolaire : Avez-vous un diplôme ?

OUI, lequel :.....

NON, la dernière classe que vous avez fréquenté :.....

2. Votre profession :.....

3. Vos origines ethniques: réponse facultative

Caucasien

Maghreb

Turque

Asiatique

Afrique

Autre

4. Vous et votre conjoint êtes apparentés (issus de la même famille)

OUI

NON

5. Personnes porteuses de maladie héréditaire dans la famille (mucoviscidose
phénylcétonurie...)

OUI, qui (lien de parenté avec votre enfant) et quelle(s)
maladie(s) :.....

NON

6. La grossesse s'est bien passée

OUI

NON, pourquoi :.....

7. L'accouchement s'est bien passé

OUI

NON ,.....

8. Avant l'appel téléphonique, votre enfant a présenté des symptômes

OUI , lesquels :.....

NON

9. Avant l'appel téléphonique, votre enfant a été hospitalisé

OUI Service (néonatalogie...) :

NON

10. Avant l'appel téléphonique, en ce qui concerne votre état psychique, vous vous sentiez :
(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Fatigué

Pas du tout

Enormément

Inquiet

Pas du tout

Enormément

Angoissé

Pas du tout

Enormément

Serein

Pas du tout

Enormément

Autre :

Pas du tout

Enormément

CONCERNANT LA PHENYLCETONURIE

1. Connaissiez-vous cette maladie avant le dépistage de votre enfant ?

OUI

NON

2. Saviez-vous que votre enfant avait bénéficié du dépistage néonatal systématique ?

OUI

NON

3. Vous a-t-on expliqué oralement quelles maladies étaient recherchées ?

OUI

NON

4. Vous avait-on remis un document écrit lors de la réalisation du test de dépistage ?

OUI

NON

APPEL TELEPHONIQUE (annonçant le résultat du test)

1. Avez-vous **vous-même répondu** à l'appel téléphonique ?

OUI

NON

2. L'appel a été reçu **chez vous**, à la maison

OUI

NON

3. Etaient **présents** :

Vous

Votre conjoint

Autres personnes (membres de la famille, amis...) :.....

4. **Vous attendiez-vous** à recevoir cet appel,

OUI, car

Vous aviez déjà un enfant atteint de phénylcétonurie

Le médecin de la maternité vous avait déjà dit que le test était positif

Autre raison (pressentiment, antécédents familiaux...) :.....

NON

5. **Champ réservé à la personne ayant reçu l'appel** :

a. *Comment avez-vous ressenti le ton général du discours tenu :*

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Rassurant

Anxiogène

Chaleureux

Froid

Disponible

Expéditifs

b. Le ton employé vous a-t-il paru adapté ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

OUI

NON

Si réponse non, pourquoi ?.....

Selon vous dans la liste ci-dessus quel aurait été le ton le plus adapté ?.....

c. Le médecin s'est-il clairement présenté ?

OUI

NON

d. Quel était votre sentiment :

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

a. En début de conversation ?

Angoisse

Pas du tout

Enormément

Tristesse

Pas du tout

Enormément

Colère

Pas du tout

Enormément

Inquiétude

Pas du tout

Enormément

Culpabilité

Pas du tout

Enormément

Sidération

Pas du tout

Enormément

Autre.....

Pas du tout

Enormément

b. Après avoir raccroché ?

Angoisse

Pas du tout

Enormément

Tristesse

Pas du tout

Enormément

Colère

Pas du tout

Enormément

Inquiétude

Pas du tout

Enormément

Culpabilité

Pas du tout

Enormément

Sidération

Pas du tout

Enormément

Autre.....

Pas du tout

Enormément

6. De quelles informations communiquées directement par le pédiatre ou rapportées par votre conjoint, vous souvenez-vous ? (plusieurs réponses possibles)

Votre enfant a une maladie

Votre enfant a une suspicion de maladie à contrôler

Le mot phénylcétonurie

Maladie traitable

Pas de séquelles sous traitement/pas de conséquences sur le développement psychomoteur sous traitement

Docteur

Hospitalisation

En urgences

Service de pédiatrie ou métabolisme

Heure date de convocation et coordonnées du service

Autres :.....

7 .Pensez vous que ces informations étaient suffisantes ?

OUI

NON

8.Quels sont les 3 mots prononcés qui vous ont le plus inquiété voire choqué ?

1.

2.

3.

SUGGESTIONS

9. Entre mauvais et bon comment noteriez-vous la tenue de cet entretien ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Mauvais

Bon

Pourquoi ?.....
.....

Pensez-vous qu'il aurait pu mieux se passer ? ☐

OUI

NON

10. Que suggéreriez-vous afin d'améliorer ce premier appel téléphonique ? (plusieurs réponses possibles)

le médecin ne devrait pas se présenter d'emblée comme tel

il faudrait entendre tout de suite le nom de la maladie

Recevoir tout de suite des explications larges et complètes sur la maladie et son traitement

Autres

11. Quels seraient pour vous les informations clefs à **donner systématiquement** aux parents lors de ce premier contact téléphonique ? (Plusieurs réponses possibles)

Doute sur le test, doit être contrôlé

La maladie est certaine

La maladie n'est pas certaine, un contrôle biologique est nécessaire

Le nom de la maladie : phénylcétonurie

Le mécanisme de la maladie : une maladie de l'utilisation des protéines de l'alimentation

Le type de traitement : régime hypoprotidique.

Le type de traitement : régime hypoprotidique avec des aliments à volontés, contrôlés et interdits ; avec un mélange d'acides aminés et des aliments hypoprotidiques.

L'évolution : dans tous les cas, l'enfant ira très bien et se développera normalement même s'il a la maladie.

Le mode de transmission génétique de la maladie

Les coordonnées du médecin ou du service qui vous a contacté

Autres.....

.....

12. Quels seraient pour vous les points à **ne pas aborder** lors de ce premier entretien téléphonique :

Doute sur le test, doit être contrôlé

La maladie est certaine

La maladie n'est pas certaine, un contrôle biologique est nécessaire

Le nom de la maladie : phénylcétonurie,

Le mécanisme de la maladie : une maladie de l'utilisation des protéines de l'alimentation

Le type de traitement : régime hypoprotidique.

Le type de traitement : régime hypoprotidique avec des aliments à volontés, contrôlés et interdits ; avec un mélange d'acides aminés et des aliments hypoprotidiques.

L'évolution : dans tous les cas, l'enfant ira très bien et se développera normalement même s'il a la maladie.

Le mode de transmission génétique de la maladie

Autre :.....

APRES L'APPEL

1. Juste après l'appel et avant de vous rendre pour la première fois à l'hôpital avec votre enfant, avez-vous consulté un média (internet, encyclopédie, médecin, personne autre) afin de rechercher plus d'information sur la maladie :

OUI : type de média consulté

Cela vous a-t-il rassuré ou vous a angoissé ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Rassuré

Angoissé

2. Aurait-il mieux valu que vous ne connaissiez alors pas le nom de la maladie suspectée pour ne pas pouvoir faire ces recherches ?

OUI

NON

Expliquez votre réponse :

ACCUEIL A L'HÔPITAL

1. Combien de temps après l'appel téléphonique ?

le jour même

le lendemain

2 jours plus tard

+ de 2 jours plus tard

2. Le délai vous a paru :

adapté

trop court

trop long

3. Cet accueil a-t-il eu lieu ?

En consultation

En hospitalisation

4. Le lieu de consultation était-il adapté ?

OUI

NON

5. La durée de consultation a-t-elle été suffisante ?

OUI

NON

6. Le médecin qui vous a reçu était-il celui qui vous avait téléphoné ?

OUI

NON

7. Le médecin qui vous a reçu était-il celui qui suit actuellement votre enfant pour la maladie dépistée ?

OUI

NON

8. Pensez-vous qu'il est souhaitable que ce soit le même médecin qui contacte les parents par téléphone, annonce le diagnostic et suive l'enfant ?

OUI

NON

Pourquoi ?.....
.....

9. Etiez-vous accompagné ?

OUI , par :

NON

10. Votre enfant était-il présent à la consultation ?

OUI

NON

11. Etait-ce une bonne chose ?

OUI

NON

SANS IMPORTANCE

Pourquoi :

12. Etaient présents avec le médecin :

Un psychologue

Un infirmier

Une diététicienne

Un interne

Autre :

13. Auriez-vous souhaité qu'un autre ou d'autres professionnels soient présents à cette consultation afin de pouvoir le ou les recontacter ultérieurement ?

OUI

Infirmier

Psychologue

Diététicienne

Autre :

NON

14. Avez-vous eu l'impression que le médecin a pris le temps de faire connaissance avec vous et votre enfant ?

OUI

NON

15. Le vocabulaire employé par le médecin était-il compréhensible ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Pas du tout

Tout à fait

16. A la fin de cette consultation, vous connaissiez :

Le nom de la maladie « phénylcétonurie »

Les mécanismes de l'hyperphénylalaninémie

La surveillance des taux de phénylalanine

Les grandes lignes de la prise en charge (régime pauvre en phénylalanine avec mélanges d'acides aminés...) de la phénylcétonurie

Les modalités de prise en charge immédiate de votre enfant

Les risques de complications en cas de taux élevés

La normalité du développement ultérieur de votre enfant en cas de bon équilibre métabolique

Les coordonnées des personnes à contacter en cas de questions ou problème

Autres :
.....

17. Ces informations vous ont parues :

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Suffisantes

Insuffisantes

Compréhensibles

Incompréhensibles

Indispensables

Superflues

Commentaires autres :

.....

18. Quels sont les 3 mots ou expressions utilisés par le pédiatre qui vous ont le plus inquiété voire choqué

-

-

-

19. Vous a-t-on remis un document écrit au décours de la consultation ?

OUI, type :

plaquette « officielle »

schémas réalisés pendant la consultation

autre :.....

NON

cela vous a-t-il manqué ?

20. Pensez-vous que l'on doit systématiquement remettre une information écrite aux parents ?

OUI

NON

21. Avez-vous pu poser toutes les questions que vous vouliez ?

OUI

NON

22. Quels étaient vos sentiments ?

a. En début de consultation ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Angoisse

Pas du tout

Enormément

Tristesse

Pas du tout

Enormément

Colère

Pas du tout

Enormément

Curiosité

Pas du tout

Enormément

Inquiétude

Pas du tout

Enormément

Culpabilité

Pas du tout

Enormément

Sidération

Pas du tout

Enormément

Autre.....

Pas du tout

Enormément

b. En fin de consultation ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Angoisse

Pas du tout

Enormément

Tristesse

Pas du tout

Enormément

Colère

Pas du tout

Enormément

Curiosité

Pas du tout

Enormément

Inquiétude

Pas du tout

Enormément

Culpabilité

Pas du tout

Enormément

Sidération

Pas du tout

Enormément

Autre.....

Pas du tout

Enormément

23. Avez-vous eu l'impression d'être compris, entendu et reconnu en tant que parent ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Pas du tout

Enormément

24. Vous a-t-on proposé de rencontrer un psychologue ?

OUI

NON

Dans ce cas, l'auriez-vous souhaité ?

OUI

NON

25. Vous a-t-on proposé de rencontrer des enfants et familles atteints de phénylcétonurie ?

OUI

La rencontre a-t-elle eu lieu ?

OUI

NON

Cela a-t-il été important pour vous et pourquoi ?

.....
.....

NON

Le regrettez-vous ?

OUI

Pourquoi ?

.....
.....

NON

26. Vous a-t-on remis les coordonnées d'associations de familles d'enfants porteurs de phénylcétonurie ?

OUI

NON

27. Pensez-vous que cela devrait-être systématique ?

OUI

NON

28. Vous a-t-on mis en garde sur les risques de mauvaises informations diffusées dans les médias (internet...) ?

OUI

NON

29. Vous a-t-on proposé de rencontrer vos autres enfants afin de les informer ?

OUI

NON

L'auriez vous souhaité ?

OUI

NON

30. Vous a-t-on remis les coordonnées du service pour joindre le médecin ?

OUI

NON

31. Cette consultation vous a :

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Rassuré

Angoissé

32. Vous êtes-vous senti soutenu par le corps médical

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Pas du tout

Enormément

33. Pensez-vous que certaines choses auraient du être évitées lors de cette consultation

OUI

Lesquelles ?

.....
.....

NON

APRES L'ANNONCE

1. Combien de temps après la consultation avez-vous consulté votre généraliste ou pédiatre ?

1 jour

2 jours

Plus de 2 jours

2. La communication des informations médicales à votre médecin généraliste ou pédiatre a été correctement effectuée ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Pas du tout

Tout à fait

3. Quel délai y a-t-il eu entre la première et la deuxième consultation ?

.....

Etait-ce :

Adapté

Trop long

Trop court

Ne se souvient pas

4. Avez-vous consulté internet ou d'autres sources d'information ?

OUI

Lesquelles ?

.....
.....

NON

Cela vous a-t-il :

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Rassuré

Inquiété

5. Vous êtes-vous senti seul ou désemparé à votre retour au domicile ?

OUI

NON

6. Avez-vous ressenti un sentiment de :

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Culpabilité

Pas du tout

Enormément

Honte

Pas du tout

Enormément

Injustice

Pas du tout

Enormément

Colère

Pas du tout

Enormément

Inquiétude

Pas du tout

Enormément

Angoisse

Pas du tout

Enormément

Autre.....

Pas du tout

Enormément

7. Avez-vous présenté :

Des troubles du sommeil ?

OUI

NON

Des troubles de la concentration ?

OUI

NON

Des douleurs (musculaires, maux de tête...) ?

OUI

NON

Une irritabilité ?

OUI

NON

Une perte ou une augmentation de l'appétit, un sentiment de tristesse ?

OUI

NON

8. Avez-vous consulté un psychologue ou pris un traitement psychotrope (anxiolytiques, somnifères, antidépresseurs) suite à l'annonce de la maladie de votre enfant ?

OUI

NON

9. Pensez-vous que la façon dont on vous a annoncé le diagnostic a eu une influence sur votre comportement envers votre enfant ?

OUI

De quelle façon ?

.....
.....

NON

10. Avez-vous adopté une attitude particulière avec le corps médical ?

OUI

Quel type d'attitude ?

.....
.....

NON

11. Etait-ce selon vous du fait de leur attitude ou du fait du choc de l'annonce ?

.....
.....
.....
.....

12. Quel a été l'effet de l'annonce sur :

Votre conjoint :

.....
.....

Vos autres enfants :

.....
.....

La famille élargie :

.....
.....

Vos amis :

.....
.....

13. Suite à l'annonce avez-vous du cesser votre activité professionnelle ou envisager une reconversion professionnelle ?

OUI

NON

A POSTERIORI

1. Combien de temps vous a-t-il fallu pour bien comprendre la maladie de votre enfant ?

.....
.....

2. Combien de temps vous a-t-il fallu pour bien comprendre la prise en charge diététique ?

.....
.....

3. Ce que l'on vous a annoncé s'est-il confirmé par la suite ?

(Positionnez une croix sur l'axe en fonction du degré ressenti)

Pas du tout

Tout à fait

4. Vous arrive-t-il de repenser à l'appel téléphonique ?

OUI

NON

5. Vous arrive t-il de repenser à la première consultation ?

OUI

NON

5.Quels souvenirs gardez-vous de cette annonce diagnostique ?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

6.Comment pourrait-on améliorer l’annonce et la prise en charge initiale des enfants porteurs de phénylcétonurie ainsi que de leur famille ?

.....

.....

.....

.....

7.Selon vous, quel est le meilleur soutien à ce moment là ?

.....

.....

.....

.....

Avez-vous d'autres commentaires à faire sur l'annonce de la maladie de votre enfant :

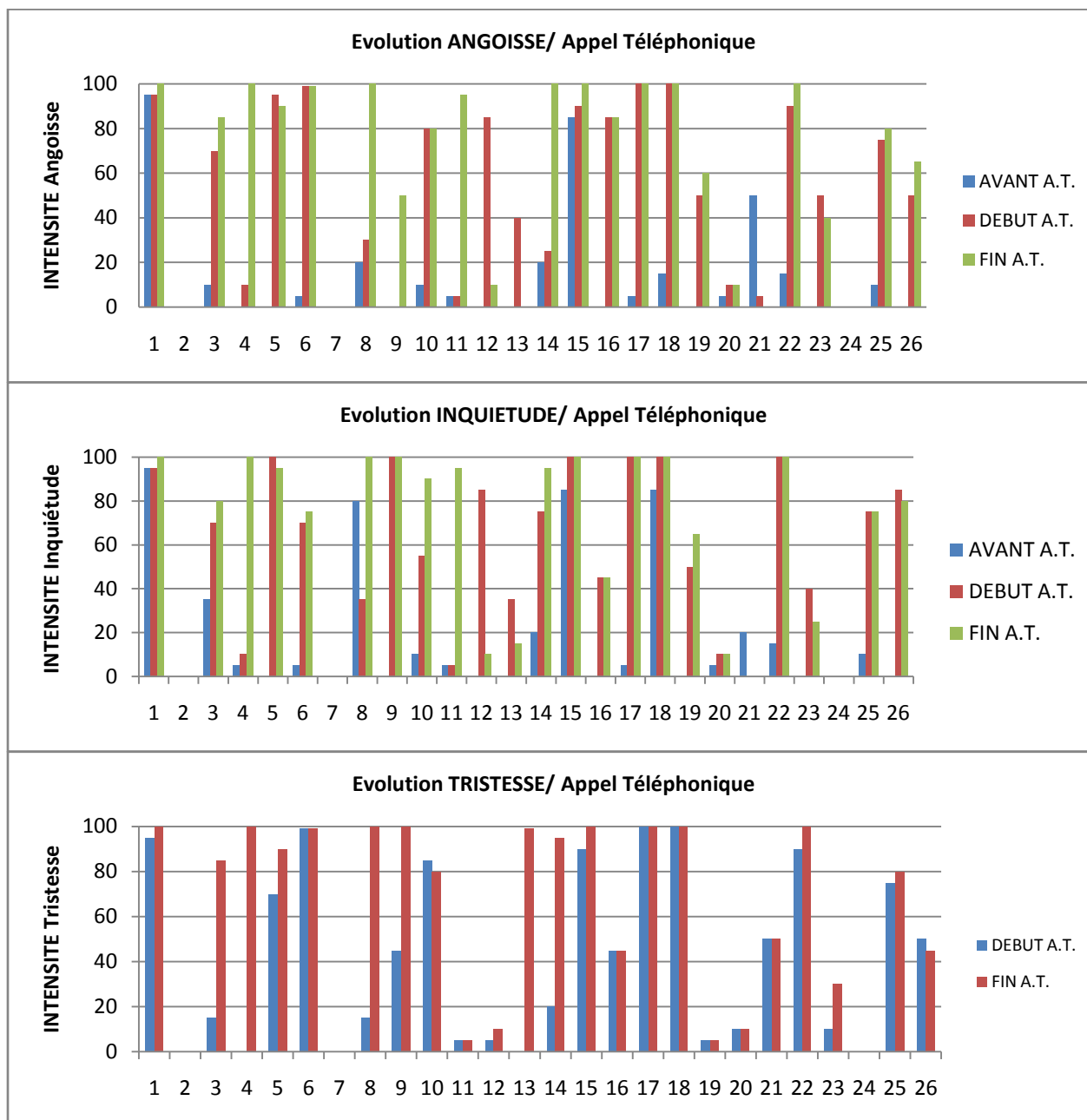
.....

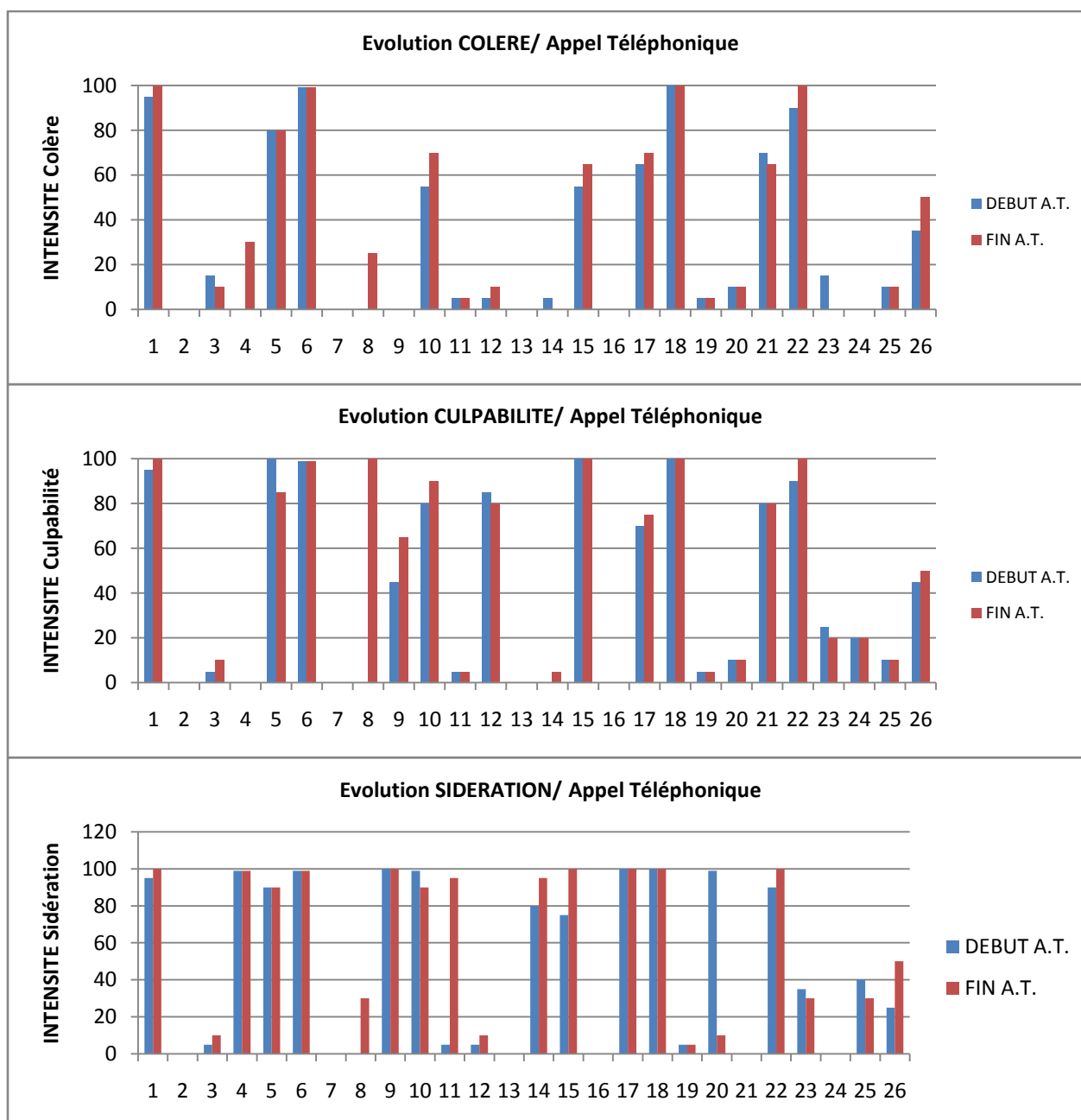
.....

.....

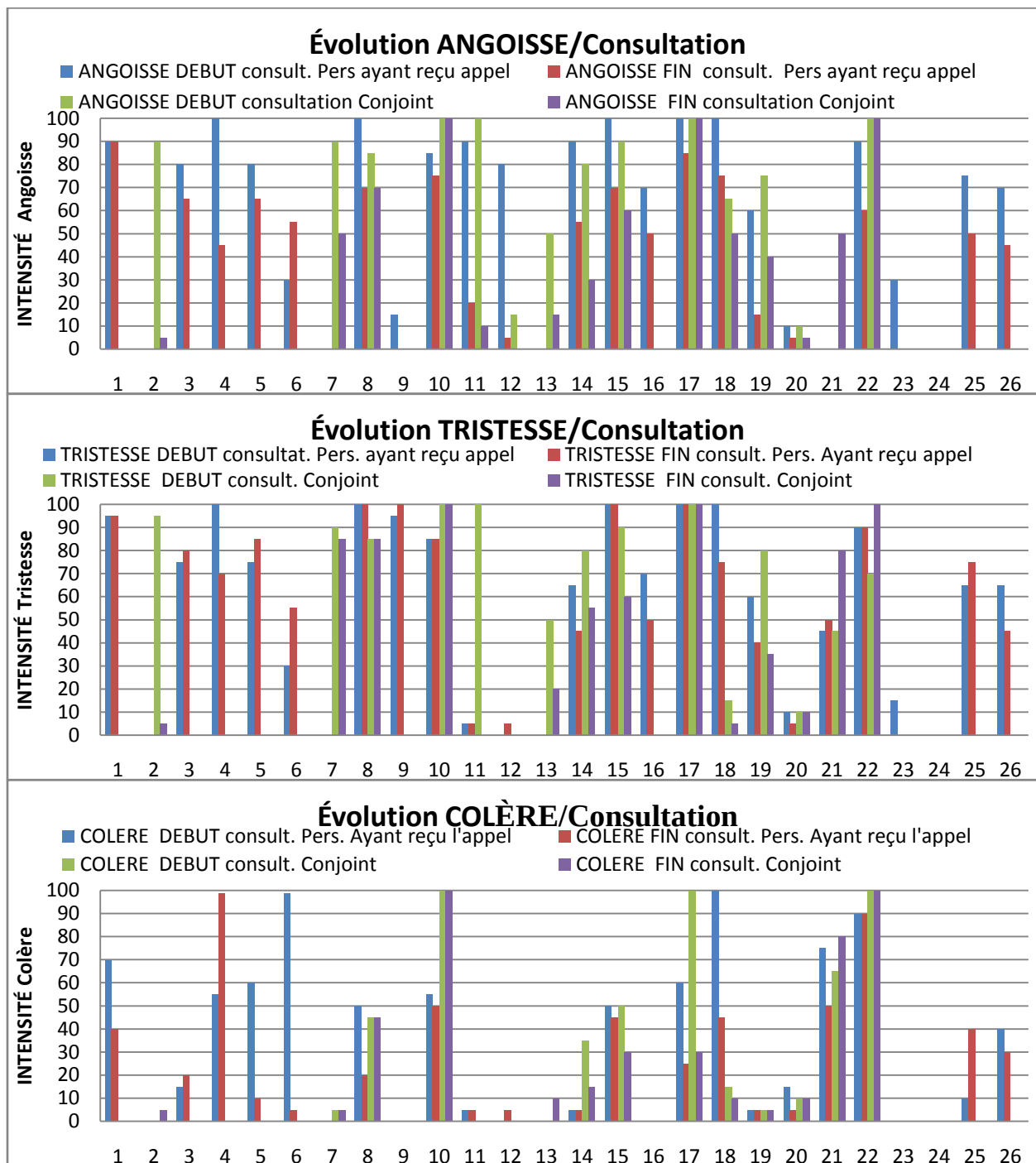
.....

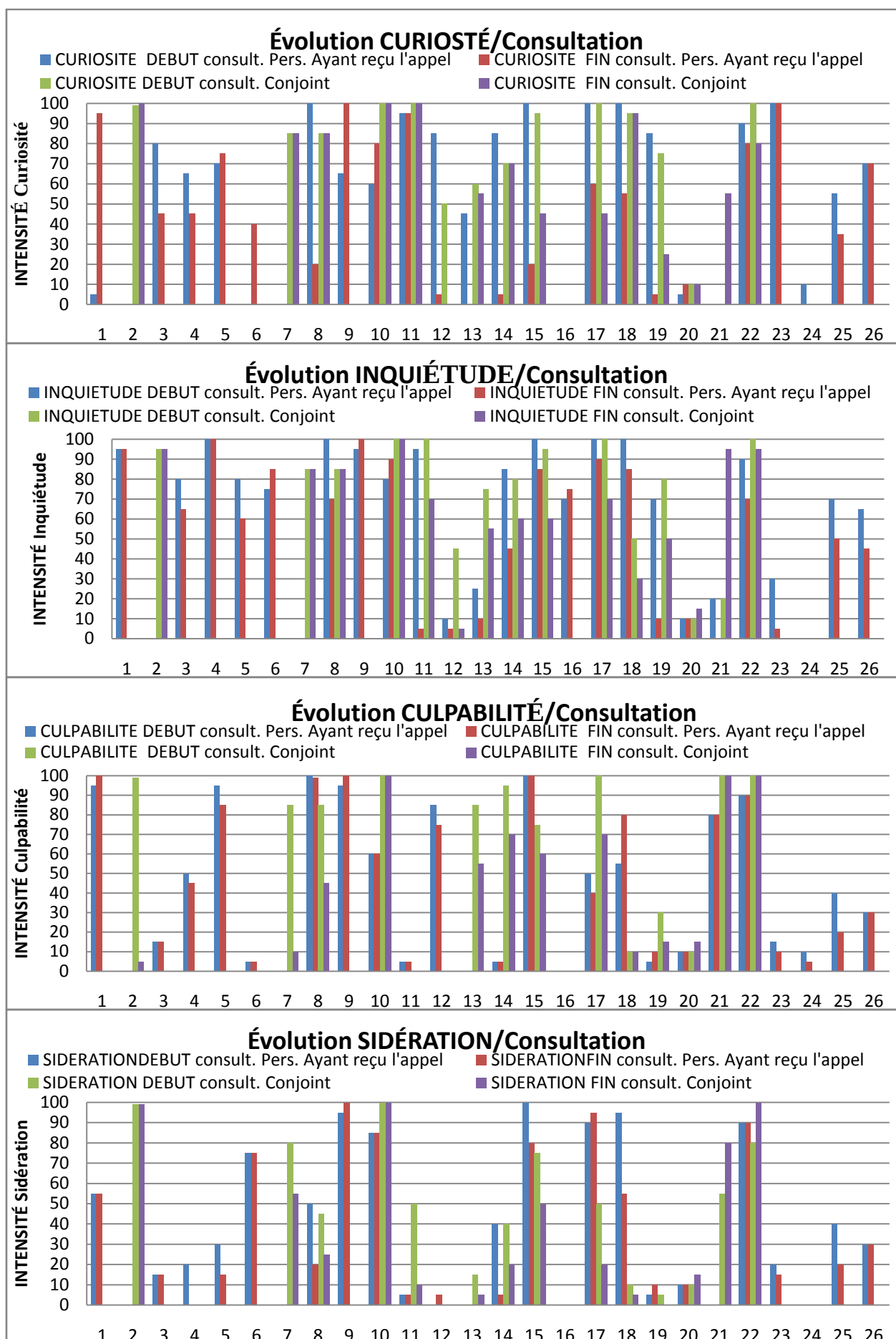
ANNEXE 2





ANNEXE 3





VU

NANCY, le **21 avril 2012**
Le Président de Thèse

NANCY, le **26 avril 2012**
Le Doyen de la Faculté de Médecine

Professeur B. KABUTH

Professeur H. COUDANE

AUTORISE À SOUTENIR ET À IMPRIMER LA THÈSE 3964

NANCY, le 30 avril 2012

L'ADMINISTRATEUR PROVISOIRE DE L'UNIVERSITÉ DE LORRAINE

Professeur J.P. FINANCE

RÉSUMÉ DE LA THÈSE :

L'annonce du diagnostic est un moment crucial et émotionnellement intense de la prise en charge de tout patient en médecine. En pédiatrie, le médecin s'adresse à son jeune patient mais aussi aux parents de ce dernier. De cette première rencontre aux prémices de l'alliance thérapeutique entre les soignants, l'enfant et ses parents, va dépendre le déroulement de la prise en charge ultérieure.

La phénylcétonurie est une maladie rare diagnostiquée dans les premiers jours de vie grâce au dépistage néonatal systématique en France. Ce dépistage précoce permet de prévenir des séquelles neurologiques graves et irréversibles au prix d'un régime alimentaire strict de la naissance à l'adolescence.

Après une brève présentation des principales caractéristiques de cette maladie ainsi que des modalités d'annonce employées au Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme de Nancy, l'auteur présente dans une deuxième partie une étude menée dans ce service en 2011 auprès de 39 parents auxquels a été annoncé le diagnostic de phénylcétonurie ou d'hyperphénylalaninémie persistante bénigne chez leur enfant. Ce travail s'organisant autour d'un auto-questionnaire parental individuel vise à explorer rétrospectivement émotions, informations retenues, perceptions des modalités d'annonce et répercussions sur l'entourage. L'étude retrouve l'existence d'un souvenir parental précis des items explorés.

Dans une troisième partie, la discussion des résultats met en évidence l'importance de la qualité du lien créé avec le médecin spécialiste à ce moment de la prise en charge ainsi que des moyens proposés aux parents visant à favoriser l'intégration des informations reçues.

TITRE EN ANGLAIS:

**Experience of parents when receiving the diagnosis of phenylketonuria in their children:
39 parents from Nancy remember**

THÈSE de MÉDECINE SPÉCIALISÉE-ANNÉE 2012

MOTS-CLEFS :

Annonce, Phénylcétonurie, Vécu, Émotions, Perceptions, Répercussions.

INTITULÉ ET ADRESSE DE L'U.F.R. :

UNIVERSITÉ DE LORRAINE

Faculté de médecine de Nancy

9, avenue de la Forêt de Haye

54 505 VANDOEUVRE LES NANCY Cédex
