

Protocole d'annonce du diagnostic d'une maladie rare avec anomalie du développement



AnDDI-Rares

Filière de Santé Anomalies du Développement
et Déficience Intellectuelle de Causes Rares

I. Préambule

L'annonce d'un diagnostic peut aussi bien concerner des patients adultes ou mineurs. Néanmoins, l'éclairage, dans cet écrit, sera plus porté sur les consultations pour les enfants.

Deux situations différentes peuvent se présenter:

- ★ L'annonce attendue. Dans ce cas, un certain nombre de difficultés sont connues depuis longtemps par l'enfant et ses parents. Ceux ci cherchent des réponses, un certain nombre de tests leur a été proposé et ils sont en attente des résultats.
- ★ L'annonce d'une pathologie sans anticipation de la part de la famille : les symptômes n'ont jamais fait penser à une orientation génétique jusque là ou alors, un problème organique associé à des difficultés préexistantes est venu aider à porter un diagnostic rapide, etc.

L'annonce attendue

Dans ce cas de figure, la famille a déjà été reçue en consultation de génétique. Cette/ces consultation(s) initiale(s) a (ont) une grande importance pour la question de l'annonce ultérieure. Cette dimension de l'annonce d'un diagnostic doit être appréhendée dans ces consultations initiales, comme une possibilité à partir du moment où des investigations sont lancées. Cela permet aux parents et à leur enfant de bien anticiper, pour eux, cette confrontation à une réalité devant laquelle ils ne pourront plus faire marche-arrière. Parfois, ce temps d'attente des résultats est difficile et nécessite de pouvoir en parler dans un autre lieu, notamment auprès d'un psychologue. Les parents peuvent aborder des thématiques comme comment expliciter la situation à leur enfant malade ou sa fratrie. Quant à l'enfant, cela peut lui permettre d'aborder ses inquiétudes, souvent centrées sur ce qu'il ressent de l'inquiétude de ses parents.

Dans cette situation, la relation de confiance s'élabore en amont de l'annonce et le temps d'attente des résultats doit correspondre à un temps d'élaboration pendant lequel les parents et leur enfant doivent pouvoir solliciter médecins et psychologues s'ils le souhaitent.

Le délai d'attente permet d'inscrire ce résultat dans une temporalité. Tout cela devrait pouvoir prendre sens dans une démarche pensée. Lorsque le médecin a une quasi-certitude d'un diagnostic et attend sa confirmation par un résultat, certains points concernant la pathologie ont déjà pu être abordés et un nom donné. Lorsqu'il n'y a qu'une faible suspicion de diagnostic, il est préférable de ne pas donner de détail pour un diagnostic qui ne sera pas forcément confirmé.

Dans cette situation, la rencontre en amont de la situation d'annonce prend une place importante. L'annonce vient s'inscrire dans une démarche.

L'annonce inattendue

Ce sont des situations plus rares où les parents et l'enfant, suite à un problème médical aïgu notamment, sont confrontés à une annonce diagnostique qui leur « tombe dessus » sans anticipation.

Situation toujours délicate dans laquelle le patient et ses parents sont catapultés dans un milieu hospitalier dans lequel ils peuvent n'avoir aucun repère et ils vont donc potentiellement rencontrer l'équipe de génétique pour la première fois. Au sein de cette consultation, le médecin et son équipe va devoir prendre le temps de créer, dans la mesure du possible, une relation de confiance dans un contexte qui ne sera pas propice à la rencontre.

La question du temps à prendre au sein de cette consultation est primordiale. Il faudra toujours proposer un autre rendez-vous.

Dans cette situation, le temps de l'annonce est crucial, tout comme l'après-temps de cette annonce.

II. Protocole d'annonce

L'environnement : organiser le temps de l'annonce

Le lieu : Cette dimension, quoique très matérielle, est importante. Le fait de recevoir un patient et sa famille dans un bureau fermé dans lequel le médecin a l'habitude de consulter permet au médecin d'avoir ses repères habituels et à la famille de sentir qu'elle peut se poser. Les annonces dans un environnement de passage, comme une chambre d'hôpital, ne permettent pas au patient d'être totalement disponible à ce qui va lui être explicité. L'intérêt du bureau est de pouvoir imposer de ne pas être dérangé, même pour des appels téléphoniques. Le lieu doit être clos, pour respecter l'intimité et faciliter la communication.

La durée : Pour toute situation d'annonce, il faut pouvoir prendre son temps. Au moins $\frac{3}{4}$ d'heure est nécessaire, bien que ce ne soit pas toujours cette consultation qui prend du temps, dans la mesure où les parents, l'enfant peuvent être sous le choc, et notamment pour les situations d'annonce imprévue. Ce moment de sidération ne peut être forcé. C'est pourquoi il est indispensable de proposer ou fixer un **autre rendez-vous** dans un second temps. Celui-ci

pourra être proposé dans l'idéal 3 semaines après la consultation d'annonce. Les parents et l'enfant auront alors pris le temps de repenser à tout cela à distance : c'est là que les questions émergent. La dimension de consultation génétique ambulatoire sans suivi rapproché peut paraître vertigineuse à l'enfant et ses parents car elle peut leur donner la sensation d'un grand vide qui les attend après cette annonce. Le travail en équipe pluridisciplinaire apporte cette possibilité contenante de rendez-vous réguliers en génétique en dehors des généticiens. Une plaquette de présentation du centre avec coordonnées et descriptif de chaque professionnel doit être remise à la famille.

L'équipe de génétique : En fonction des lieux et possibilités, une consultation médecin-psychologue, en binôme, peut être proposée. L'intérêt de l'intégration du psychologue lors de cette consultation, est de permettre aux patients de solliciter cet autre regard sur leur situation, mais aussi de faciliter leur prise de RDV auprès de ce professionnel, à distance de l'entretien médical. Le fait de présenter ou de signaler la présence du psychologue dans une équipe peut ne pas avoir le même impact. D'autre part, ce fonctionnement en binôme permet une reprise de la situation en commun dans l'équipe, dans un partage d'impressions mutuelles, qui peut permettre un ajustement et une meilleure appréhension de la situation dans sa globalité.

Ces consultations en binôme sont particulièrement importantes pour les situations où l'annonce est inattendue pour la famille. Pour les familles en attente d'un résultat génétique, le psychologue a pu déjà leur être présenté, et/ou il leur a été proposé de le rencontrer dans l'attente des résultats. Le médecin a pu prendre le temps de préparer ce rendu de résultat en laissant le choix à la famille de la présence du psychologue ou non.

En règle générale, il faut éviter en consultation que les professionnels soient en trop grand nombre par rapport aux parents et à leur enfant pour ne pas leur donner ce sentiment, fréquent à l'hôpital, d'être écrasés, envahis, débordés. Un maximum de 3 personnes (y compris le binôme médecin-psychologue) est souhaité. Il peut être adapté de faire participer un autre médecin de l'établissement qui a été ou sera particulièrement impliqué dans le suivi de l'enfant.

A qui annoncer ?

Dans la mesure du possible et en fonction des situations, la **présence des 2 parents** est indispensable (même dans les situations de séparation !). Il n'y a pas de caractère d'urgence et l'on peut donc planifier ce rendu de résultat en tenant compte du planning des parents. Il faut éviter à tout prix de mettre l'un des deux parents en position d'annonceur.

Pour **l'annonce à l'enfant**, cela nécessite de prendre le temps d'en discuter avec les parents. Là encore, ce que les parents souhaitent dire à leur enfant est souvent réglé lorsque cela n'est pas la première consultation et que ce temps de l'annonce a pu être anticipé. Mais, pour les annonces plus imprévues, il faut pouvoir aborder la question.

S'il est présent en consultation, la question ne se pose pas, l'enfant doit être pris en compte. Mais dans les situations où les parents viennent seuls, il faut pouvoir rebondir sur cette question. L'annonce à l'enfant est d'importance puisque le diagnostic le concerne en priorité. Son droit à connaître ce diagnostic est donc légitime. La souplesse dans la manière de procéder est de rigueur. Ce couple parental connaît bien évidemment son enfant et il s'agit de s'appuyer sur eux pour organiser l'annonce.

Certains couples préfèrent en parler dans un premier temps à leur enfant avant de faire appel à l'équipe de génétique pour répondre plus précisément aux questions de l'enfant. D'autres demanderont à organiser l'annonce au sein d'une consultation en leur présence. D'autres encore ne reprendront pas RDV, voir ne souhaitent pas en parler tout de suite à leur enfant (besoin de temps pour accepter eux-mêmes, estiment que ce n'est pas le moment pour l'enfant de recevoir une telle nouvelle : trop petit, trop tourmenté...). Le plus important est de discuter de cette question de l'annonce avec le couple parental et de leurs réticences à en parler à leur enfant s'il en existe.

Si les parents ne savent pas quelle décision prendre par rapport à la présence de leur enfant, les arguments en faveur de sa présence peuvent être les suivants : l'enfant peut exister en tant qu'enfant réel et pas seulement à travers son anomalie, cela peut éviter une éventuelle rupture transitoire dans le lien parent – enfant, cela peut revaloriser les parents dans leur rôle, et revaloriser l'enfant qui ne se réduit pas à « l'étiquette diagnostique »

Quand annoncer ?

L'annonce doit être faite tôt lorsque le diagnostic a été trouvé, mais la qualité doit primer sur la précocité. Notamment en période néonatale, laisser le temps de l'attachement mère-bébé, ne pas se précipiter si les parents n'apparaissent pas inquiets. Eviter les annonces le soir, juste avant un week-end, où les parents n'auront pas de recours en cas de détresse.

Le contenu : comment annoncer ?

Le médecin qui va faire l'annonce doit **maîtriser** le sujet de la pathologie dont il va parler. Pour être disponible aux émotions de ses patients, il ne faut pas qu'il soit parasité par son discours et concentré sur ce qu'il a à dire. Il doit aussi être capable de gagner la confiance et prendre conscience que cette annonce peut marquer toute la suite du parcours de l'enfant. Il doit savoir que souvent, éviter la souffrance est illusoire, il n'y a pas une bonne façon d'annoncer une mauvaise nouvelle, mais cela peut être fait de façon compréhensive et positive des parents.

Le médecin doit être **préparé** psychologiquement à toute la gamme d'émotions qui va se dérouler potentiellement au sein de sa consultation. Notamment les réactions telles que l'agressivité. Cette anticipation lui permettra d'être plus disposé à essayer de comprendre quel sens elle a. Le fait de recevoir ces émotions sans se sentir remis en question permet aussi aux parents de se sentir « normaux » et entendus.

L'annonce doit être faite avec humanité, respect, humilité. Le médecin doit vérifier que son discours est entendu en laissant la parole aux patients régulièrement, et leur éviter la passivité totale sans la forcer. Utiliser des mots simples et intelligibles, sans avoir peur des silences. Ne pas se sentir obligé, en dehors de toute question directe de la part des parents, de tout expliciter lors de la première rencontre. Les dessins et annotations seront un support intéressant pour les patients, à distance de la consultation, pour repenser à tout ce qui leur aura été parlé. Le courrier qui sera envoyé aux médecins impliqué dans la situation, pourra leur être adressé en copie et pourra également leur servir de support pour se replonger dans ce moment de l'annonce à distance ou utilisé pour parler de la maladie à d'autres membres de la famille impliqués. Cela leur permet aussi d'avoir le nom écrit de la pathologie de leur enfant. Eviter de travestir la réalité dans quelque sens que ce soit : ne pas minimiser ou accentuer les troubles de l'enfant en décrivant une pathologie en général, mais s'appuyer sur ce que l'enfant donne à voir aujourd'hui. Si les parents insiste, donner les grandes lignes décrites dans la littérature mais en précisant bien le caractère relatif d'une mutation au sens où les prédispositions naturelles et l'environnement ont un rôle à jouer. **Il s'agit d'un diagnostic, pas d'un pronostic.** Il est important de ne pas vouloir tout dire d'emblée. Les parents ont besoin de vérité mais aussi d'espoir. Parler de la variabilité des maladies génétiques, des difficultés à se projeter dans l'avenir et à donner un pronostic précis. Les formules péremptoires du genre « il ne fera pas » (exemple : « il ne marchera pas », ou « il ne fera pas polytechnique ») sont à proscrire. Les anomalies physiques comme la petite taille, les anomalies des mains, des membres, du visage ne sont pas facilement acceptées. Ne pas

comparer avec d'autres pathologies que vous jugeriez plus grave, il n'y a pas un « handicap moins pire ». Eviter la banalisation et la fausse réassurance. Pour aider les parents à se projeter, prévoir un rendez-vous à distance pour objectiver avec eux l'évolution de leur enfant. Une confiance dans l'enfant doit être exprimée. Il est important de mettre l'accent sur les possibilités de l'enfant et la façon dont les parents pourront jouer dans son évolution, en évitant tout jugement défavorable sur un état ultérieur.

Présenter la diversité des prises en charge nécessaires, assurer les relais avec d'autres professionnels, des associations de parents. Aucune annonce ne doit être faite sans que ne soit assuré le suivi, l'accompagnement des parents et de l'enfant. Mettre en garde sur le danger d'Internet et des écrits non filtrés, parfois erronés, qu'ils pourront y trouver.

Si les parents ne l'abordent pas, il est important de leur demander comment ils ressentent ce diagnostic, qui parfois va entraîner un soulagement de ne plus être dans l'errance, ou au contraire venir enlever leur espoir qu'il n'y ait finalement rien. Cela permettra de rebondir sur la possibilité d'un suivi psychologique, et de mieux appréhender la suite des rendez-vous et de l'accompagnement à proposer à la famille.

III. L'après annonce

Le rôle de l'équipe pluridisciplinaire ne se limite pas au moment de l'annonce et il est important que les patients puissent entendre cette possibilité de lien continu à cette équipe de génétique dans le temps. Il sera proposé à la famille de revenir au sein du centre de référence pour un nouveau rendez-vous médical, mais aussi de rencontrer le reste de l'équipe de génétique qui pourra être sollicités à un moment ou un autre du suivi : pédiatre, assistante sociale, psychologue.

Dans l'idéal, il faudrait pouvoir se rendre disponible pour la **famille élargie** à la demande des patients, notamment pour permettre au patient de soutenir son devoir d'information à ses apparentés. Le rôle du soutien familial peut aussi être abordé, car les parents auront besoin d'aide de leur proche et de rester solidaires. Souvent, les parents sont réticents à parler du diagnostic pour épargner leur enfant, leurs proches et ne pas les bouleverser autant que cela leur a bouleversé ».

Des relais existent aussi : autres institutions, associations.

En conclusion

Une annonce n'est jamais une fin en soi. Elle doit pouvoir être relayée par un accompagnement, une orientation de prise en charge. C'est à ce niveau que toute la dimension du travail en équipe pluridisciplinaire prend son sens (assistante sociale, médecin pédiatre, psychologue). Ce diagnostic devrait pouvoir s'inscrire dans un projet de vie global et ne pas se limiter à ce temps péremptoire de l'annonce.

Résumé du protocole d'annonce du diagnostic

Penser au contexte

- ★ Annonce attendue
- ★ Annonce inattendue

Protocoles d'annonce diagnostic

1- L'environnement : organiser le temps de l'annonce

- ★ Bureau clos
- ★ Consacrer du temps: au moins 45 min
- ★ Se sentir prêt et disponible pour faire cette annonce
- ★ Il n'y a pas de caractère urgent. Eviter une annonce le soir, juste avant un week-end...
- ★ Attention à la période néonatale
- ★ Possibilité de binôme **médecin-psychologue**

2- A qui annoncer ?

- ★ Présence des **2 parents** si possible (éviter à tout pris de mettre l'un des 2 parents en position d'annonceur)
- ★ Enfants :
 - S'il est présent en consultation, l'intégrer à ce temps d'annonce
 - Si non présent, voir comment cette annonce peut être organisée : consultation avec l'enfant, annonce par les parents, aborder le sujet du droit de savoir de l'enfant, laisser aux parents le temps d'assimiler ce diagnostic.....

3- Comment annoncer ?

- ★ Essayer d'anticiper, de penser l'annonce.
- ★ L'annonceur doit être expérimenté
- ★ Laisser **un temps d'écoute**. Ne pas avoir peur des silences
- ★ **Jamais de formule péremptoire**. Il s'agit d'un diagnostic pas d'un pronostic
- ★ Ne pas trop en dire- Ne pas vouloir tout dire d'emblée

4- Proposition de suivi

- ★ Proposer à **titre systématique une consultation 3 semaines après**.
- ★ (Possibilité de faire rencontrer les différents membres de l'équipe pluridisciplinaire : Psychologue, Assistante sociale, Généticien, Pédiatre)
- ★ Présenter les différentes personnes du CR (plaquettes) à disposition
- ★ Ecrire le nom de la pathologie sur un papier, mettre en garde sur le danger d'internet...

Il n'y a pas de bonne façon d'annoncer une mauvaise nouvelle, mais cela peut être fait de façon compréhensive, adaptée et positive