
Journée dépistage

6 avril 2022

**Etude de l'impact psychologique
de l'annonce d'une maladie rare,
dans le contexte du dépistage
néonatal systématique :**

l'expérience de la phénylcétonurie.

Céline Bensimon

Psychologue clinicienne, doctorante Université de Paris Cité

Filière G2M, Hôpital Necker – Enfants malades

celine.bensimon@aphp.fr



Le dépistage néonatal systématique : le choix des maladies



HAS

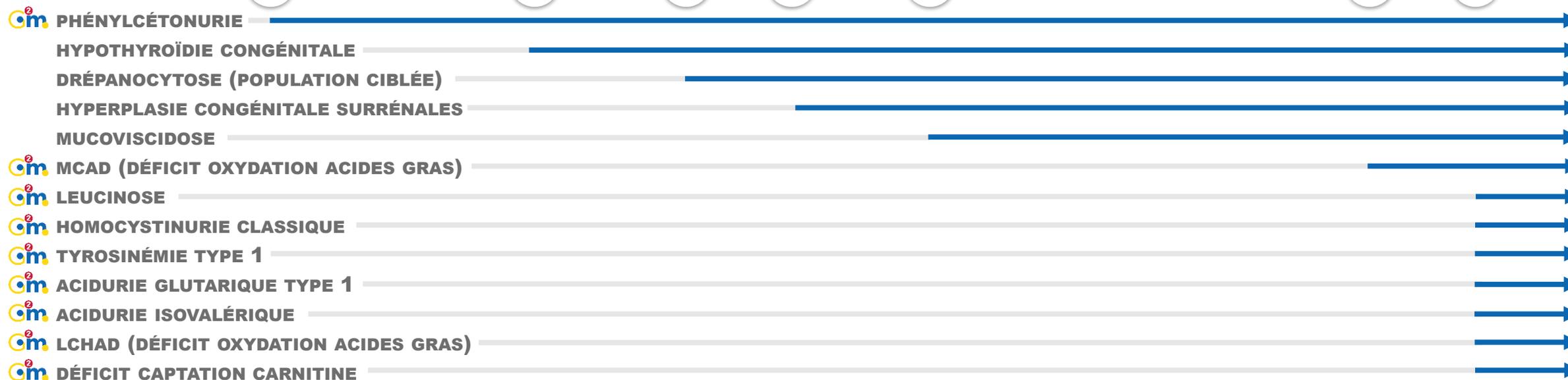
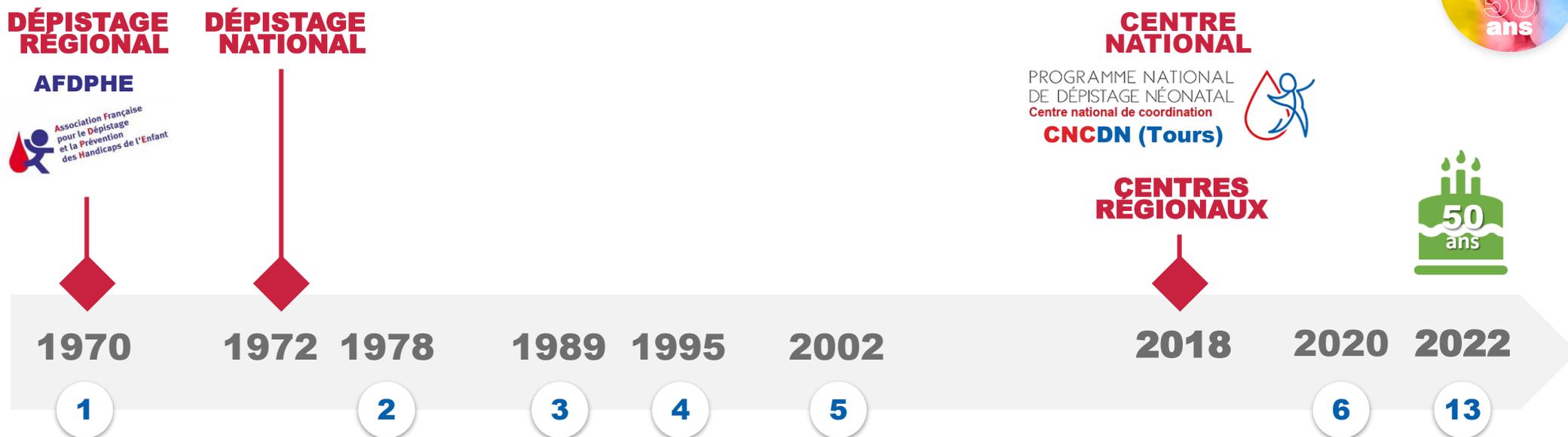
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ



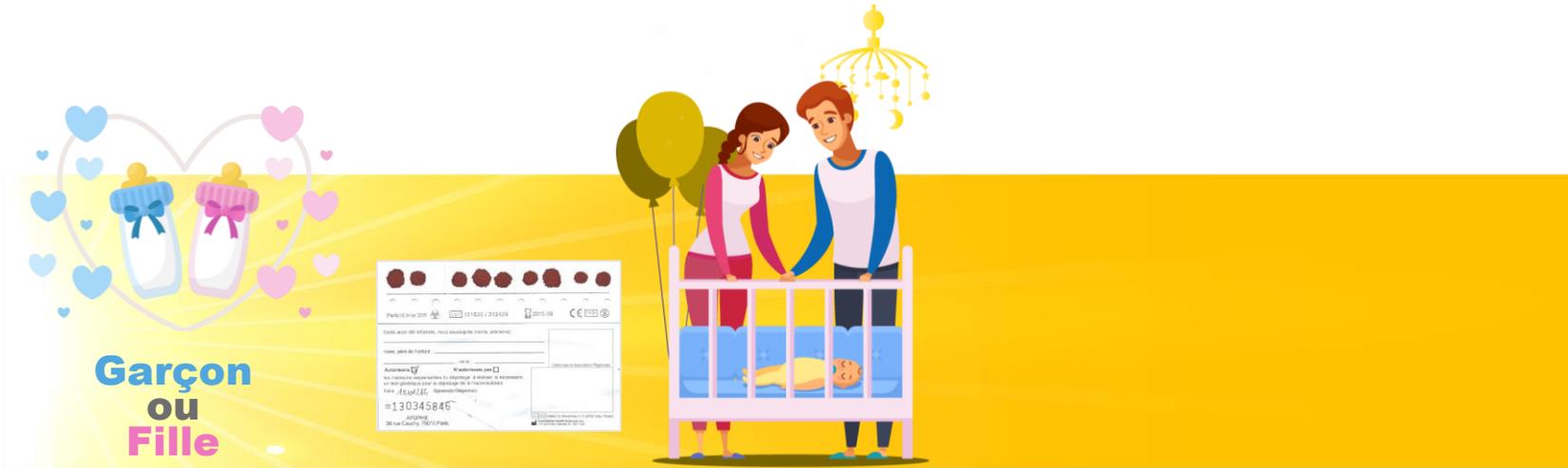
En France,
aujourd'hui le
choix des
maladies
dépistées par
le Dépistage
Néonatal
Systématique
(DNS) relève de
la Haute
Autorité de
Santé (HAS).

- Objectifs de prévention
 - Selon les 10 critères définis par l'OMS, par Wilson et Jungner (1968)
1. La maladie dépistée doit être **un problème de santé important** au niveau individuel et en termes de santé publique.
 2. Disponibilité **d'un traitement acceptable** ou d'une intervention utile pour les patients malades.
 3. Les moyens de diagnostic et de traitement doivent être disponibles.
 4. Présence d'une **période de latence** ou d'un début de phase clinique durant lesquels la maladie est détectable.
 5. Existence d'un **test de dépistage valide**.
 6. Le **test doit être accepté par la population**.
 7. **L'histoire naturelle de la maladie doit être connue**, notamment son évolution de la phase de latence à la phase symptomatique.
 8. Le choix des sujets qui recevront un traitement doit être opéré selon des critères préétablis.
 9. Le coût du dépistage (y compris les frais de diagnostic et de traitement des cas décelés) doit être équilibré par rapport au coût global des soins médicaux.
 10. Le dépistage doit être une procédure continue et non ponctuelle.

Le dépistage néonatal systématique : les années clés



Le dépistage néonatal systématique



Bienvenue !

Maternité

Retour domicile

Appel Parents

J 6

J 10

Prélèvement

Laboratoire

**Médecin
réfèrent**

Annonce ... s

Test Guthrie

Dosage et validation résultat

Résultat

Entrée potentielle dans la maladie



- **test positif au dépistage**
- **Consultation pour prélèvement de confirmation**



L'annonce : un effet de nomination

- *« Ne peut-on pas attendre que la manière d'annoncer le handicap [ici la maladie] soit autrement que violente ? »*

Quénéa J-P. Témoignages de parents.

Contrastes. 2014, (40), p. 38

- *“Nous souhaiterions que cette annonce soit moins intrusive, mais en se mettant à la place du corps médical, l'annonce doit être nette et franche ”.*

Jérot F. Témoignages de parents.

Contrastes. 2014, (40), p. 37

L'annonce du côté du vécu des parents



« La particularité de la problématique contenue dans ce projet porte sur **la rapidité** absolue de transmettre le diagnostic dans une phase qui correspond aux moments les plus heureux de la parentalité, **venant bouleverser le début de la relation parent-enfant, la confrontant à la mise en place du début d'une relation à des soins de santé** ».

Tissot F. Présidente de l'AMMI,
Association contre les maladies mitochondriales

L'annonce des recommandations officielles ; des besoins singuliers



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

II. - ANNONCE POST-NATALE

A. Diversité des situations

B. Principes de l'annonce à la naissance

1. Aménager les conditions de l'annonce initiale

2. Communiquer autour des certitudes et des incertitudes

3. Préserver l'avenir

« en toute clarté et réassurance, leur expliquer les mesures thérapeutiques et les éduquer à la prise en charge et à la surveillance de leur enfant »

V. Abadie & al (2005)

L'annonce des recommandations officielles ; des besoins singuliers



- Pouvoir poser toutes les questions liées à la maladie de leur enfant,
- Qu'on leur accorde d'être des parents « désespérés »,
- Etre orienté non pas uniquement pour leur enfant mais pour eux aussi.

Ces besoins diffèrent selon les parents et selon les moments de l'annonce.

« Ce n'est pas une annonce mais une série d'annonces ». L'annonce est un constituant du handicap, c'est un passage nécessaire ; elle rapporte et explique une réalité certaine [...] et donc ce qui est annoncé participe de la compréhension d'une différence. Mais l'annonce ne se limite pas à un diagnostic posé, elle n'est pas figée dans le temps, c'est un **processus**, d'autant que **l'annonce ne se comprend et ne s'assimile** que dans le temps : **« il n'y a pas un moment où on nous l'a dit, il y a des moments où on l'a entendu... »**

Quénéa J-P. Témoignages de parents.

Contrastes. 2014, (40), p. 35

L'annonce du côté du vécu des parents



*« Il y avait la certitude des couches et des biberons, nous étions prêts. Nous fûmes surpris par la nécessité du caryotype. Nous nous retrouvons encerclés par un qualificatif réducteur avec lequel il fallait apprendre à jongler : « anormal ». [...] La route ne sera plus jamais droite. **A nous le singulier, le biais, l'oblique, l'autrement** ».*

Bessot P., Lefait P. 2013. *Et tu danses, Lou*. Paris : Stock, p. 32 – 33.



Est-ce que nommer est toujours condamner?

Le Coz P. Nommer, est-ce condamner ?

Dans : *L'annonce du handicap autour de la naissance en douze questions.*

Sous la direction de Ben Soussan P. Toulouse : Erès, 2006.

L'annonce du côté du vécu des soignants : Etude de C. Langeard & al (2011)



Des difficultés
organisationnelles.

Faire entrer un
enfant
asymptomatique
dans le champ de
la maladie.

Difficulté d'établir
une relation de
confiance, sur la
base d'un premier
contact à l'
« aveugle », l'appel
téléphonique.

**Travailler avec ces « ressentis
négatifs » pourrait être un levier.
Annoncer, « nommer » pourrait ouvrir
sur autre chose qu'une condamnation
tant pour celui qui la prononce que pour
celui qui la reçoit.**



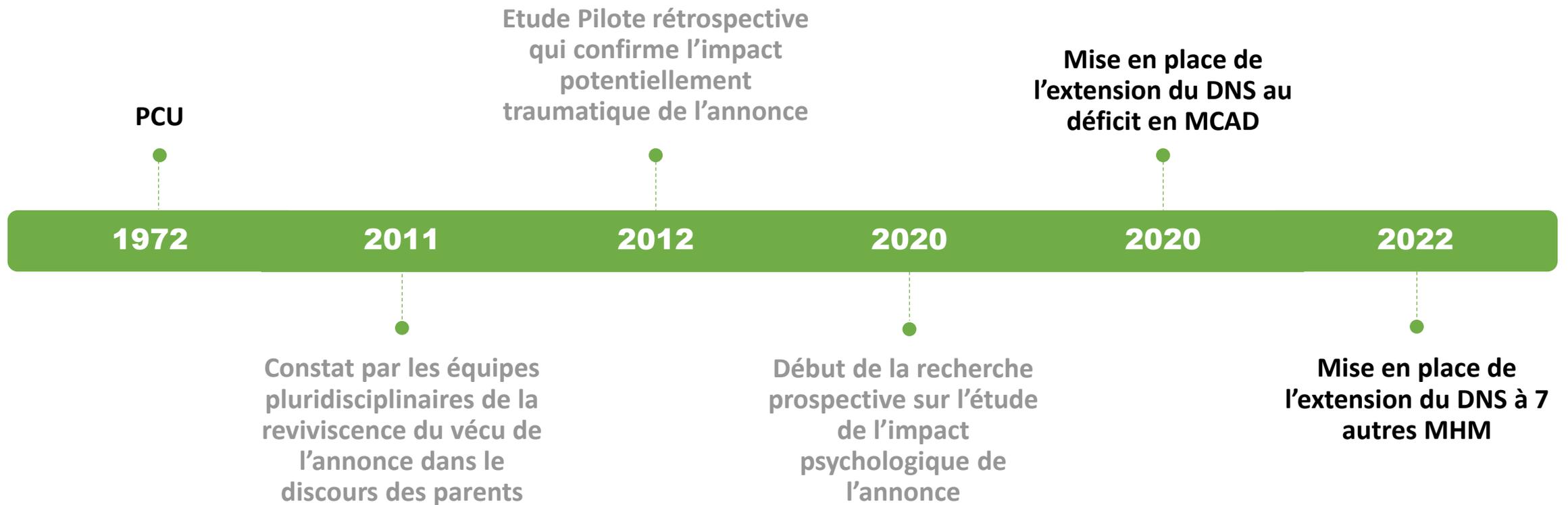
La recherche

Un projet original qui s'appuie sur la réalité du terrain



Octobre 2021

Le congrès RARE 21 souligne le manque et la nécessité de données sérieuses concernant l'impact psychologique de l'annonce d'une maladie dans le cadre du DNS et la proposition de perspectives pour améliorer le dispositif de l'annonce.



Etude Pilote 2012 (Filière G2M, Pr F. Feillet, V. Barbier, J.B. Arnoux , les feux follets):

Questionnaire

159 questions

Anonymat respecté

Destiné à chacun des parents

Distribué de façon systématique

- lors d'une consultation spécialisée (CMR)
- via l'association de patients Les Feux Follets

Retourné par courrier aux CMR

113 enfants inclus

161 questionnaires retournés

Répartition des patients

Paris : 33

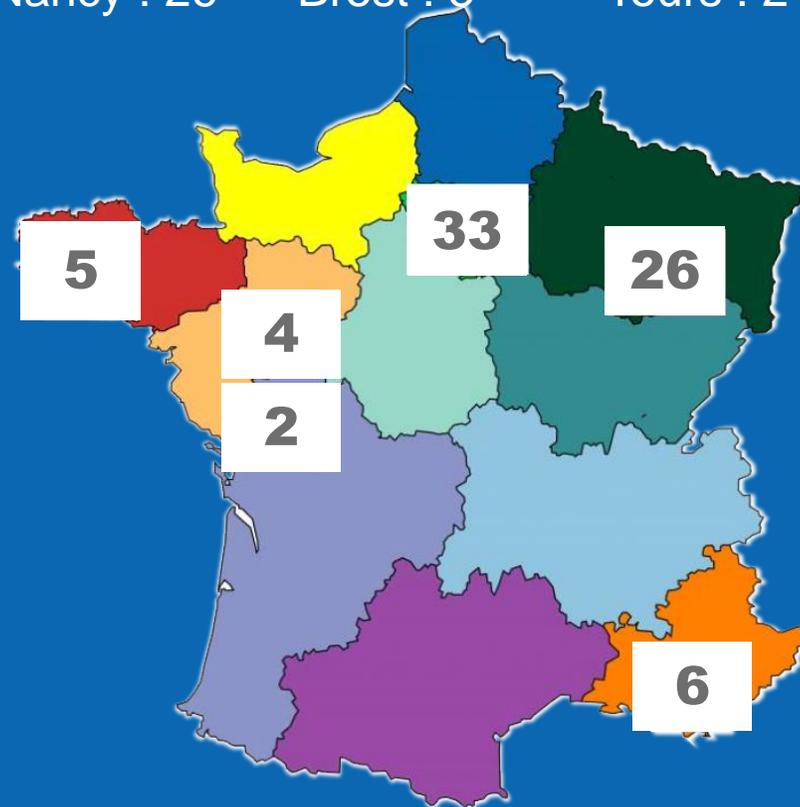
Marseille : 6

Angers : 4

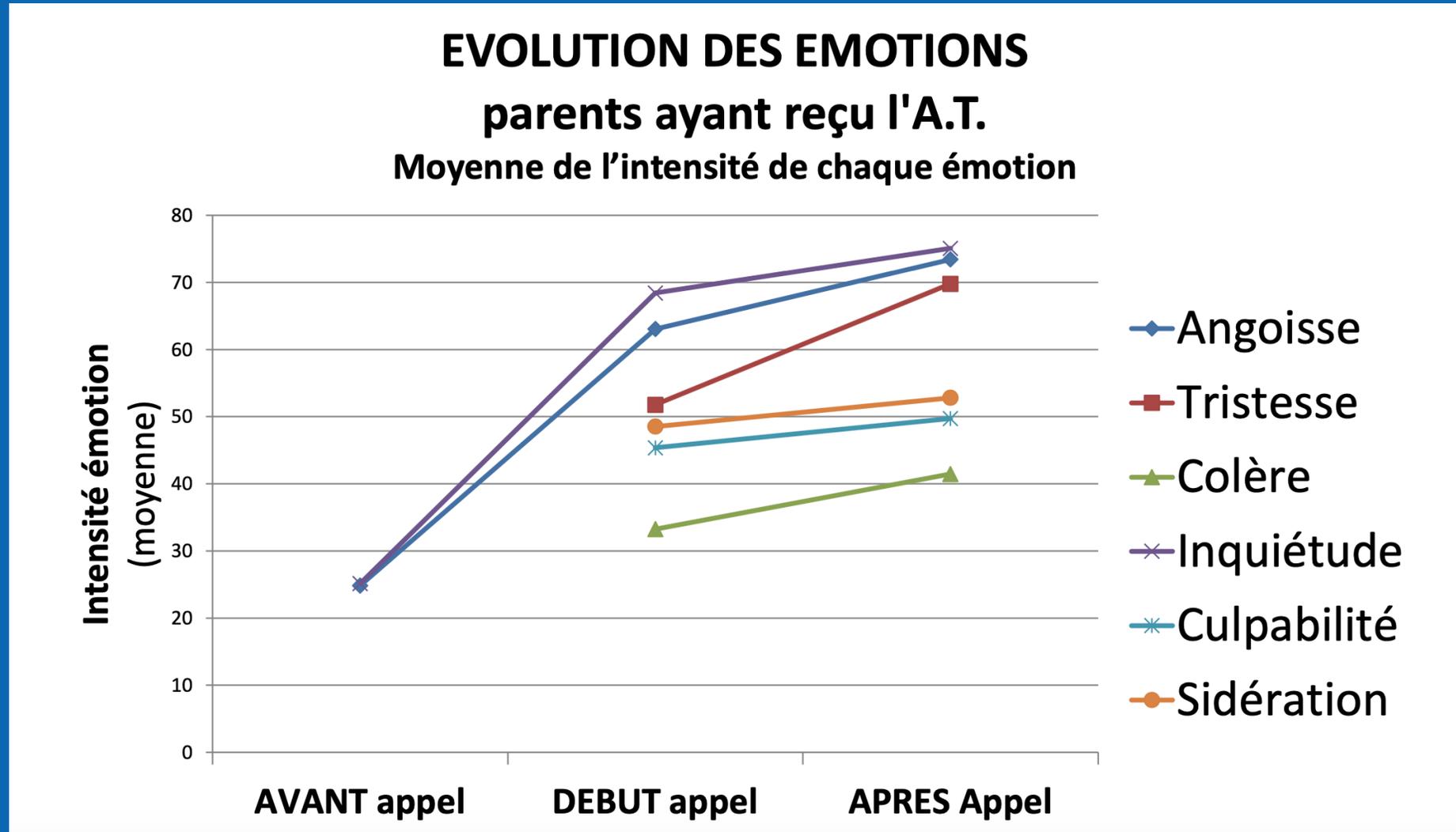
Nancy : 26

Brest : 5

Tours : 2



Etude Pilote 2012 : souvenir du vécu émotionnel à l'issue de l'A.T.



Un projet interdisciplinaire et collaboratif sous l'égide d'un Comité de Pilotage



Équipe clinique

- **Pr Pascale de Lonlay**
- **Dr Jean-Baptiste Arnoux**
- **Dr Juliette Bouchereau**
- **Pr François Feillet**
- **Dr Karine Mention**
- **Dr Anaïs Brassier**
- **Pr Manuel Schiff**
médecins CRMR Necker
- **Valérie Barbier**
Psychologue CRMR Necker
- **Claire Belloche**
diététicienne CRMR Necker

Équipe Sciences Humaines et Sociales de l'Université de Paris

- **Dr Marco Araneda**
docteur en psychologie,
MCU de l'Université de Paris
- **Céline Bensimon**
psychologue clinicienne,
rattachée à la filière G2M,
hôpital Necker, doctorante à
l'Université de Paris

Comité de pilotage

- **Loïc Lalin**
président de l'association
de familles
Les Feux Follets
- Pr Pascale de Lonlay
- Dr Jean-Baptiste Arnoux
- Pr François Feillet
- Dr Karine Mention
- Claire Belloche
- Valérie Barbier
- Dr Marco Araneda
- Céline Bensimon



La première année : 2021



Revue de la littérature / constitution d'un plancher de connaissances théoriques sur

- Le dépistage au niveau historique et réglementaire
- Les MHM dépistées actuellement et dont le dépistage est à venir.
- La phénylcétonurie
- La périnatalité
- L'annonce



Entretiens Exploratoires

- Médecins
- Sages-femmes
- Représentant association de patients
- Diététicienne

Présentation du projet

(à diverses journées de recherche et différents séminaires universitaires)

La première année : 2021



Lauréat à un appel à projet

Financement pour un post-doc qui mènera à un travail « état des lieux » sur les nouveaux enjeux du DNS



Proposition de 2 protocoles du recherche au CoPil

Validation du protocole 1



Soumission du protocole au CERAPHP



Déclaration auprès de la CNIL



Protocole 1 sur la phénylcétonurie

- objectif : transférer les résultats sur les nouvelles maladies dites à régime prochainement dépistées
- Mixte : échelle psychométrique e entretiens qualitatifs
- Longitudinal : suivi de l'impact de l'annonce de la phénylcétonurie de 1 à 9 mois après l'annonce

Un projet adapté à la réalité du terrain clinique et à celui de la recherche : méthodes



Méthodologie : échantillonnage

- **Recherche nationale** menée auprès de l'ensemble des CR et prenant en charge des MHM
- **Cohorte** : 25 parents d'enfants diagnostiqués pour une PCU
- 5 sages-femmes chargées du DNS
- 15 médecins annonceurs

Méthodologie mixte avec des outils quantitatifs et qualitatifs permettant de recueillir le vécu des parents et des médecins annonceurs

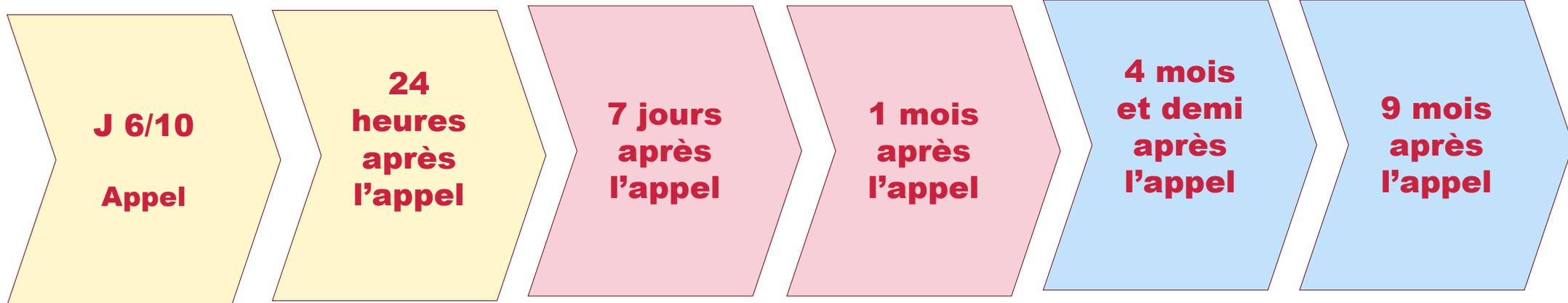
- Questionnaire psycho-sociologique
- Echelle Révisée d'Impact de l'Événements (IES-R)
- Entretiens non directifs qui constituent une méthode de collecte de données en vie réelle et permettent de recueillir le vécu des parents

Plan d'étude



ÉTAPE 1

Recueil des ressentis des familles à
7 jours , 1 mois, 4 mois et demi et 9 mois après l'appel téléphonique d'annonce de la maladie



Announce
de la suspicion

Consultation
en urgence

Inclusion dans
la recherche :
remise du
questionnaire +
1ère échelle
d'impact
de l'évènement
(IES-R)

1^{er} Entretien
libre

2^{ème} Entretien +
2^{ème} passation
de l'IES-R

3^{ème} Entretien +
3^{ème} passation
de l'IES-R

Plan d'étude



ÉTAPE 2

Analyse quantitative des échelles standardisées, et analyse qualitative des résultats avec le logiciel NVivo, logiciel d'analyse de données qualitatives

ÉTAPE 3

Rédaction
De guides de recommandations de bonnes pratiques,
De documents de sensibilisations aux MHM
D'outils de formation à destination des professionnels de santé

Un projet qui vise à apporter des réponses concrètes pour améliorer la qualité de vie des patients et pour faciliter la pratique des soignants



AMÉLIORER LA
PRISE EN CHARGE
ET LE VÉCU

01

des patients dépistés pour une MHM, et de leurs parents, en **améliorant le processus de l'annonce diagnostique**. Nous pensons que cette amélioration de l'annonce, aura un impact positif significatif dans **l'alliance thérapeutique**

HARMONISER LA
PROCÉDURE

02

d'annonce d'une MHM à l'ensemble des CR et CCMR (objectif du PNMR III).

TRANSFÉRER
CES RÉSULTATS

03

vers les nouvelles MHM bientôt dépistées, et étendre ces résultats aux MHM faisant l'objet d'une annonce diagnostique complexe

PRODUIRE DES
GUIDES DE BONNES
PRATIQUES

04

en collaboration avec les équipes médicales et les associations de familles.

Créer des **guides de recommandation** sur le processus de l'annonce et **des outils de formation**, notamment à l'intention des sage-femmes, voire des étudiants en médecine concernant l'annonce d'une maladie rare.

VALORISER LES
RÉSULTATS

05

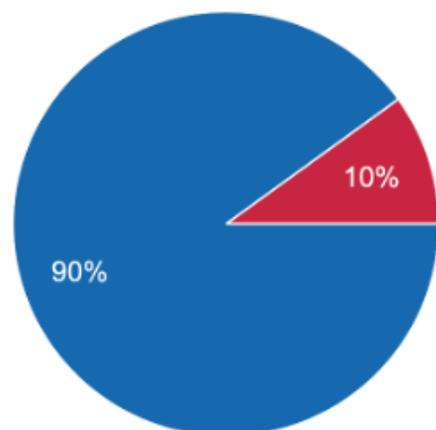
Publication d'articles (premier article paru le 6 mars 2022).

Participation à des journées scientifiques et des congrès.

Réponses des 10 CMR au questionnaire

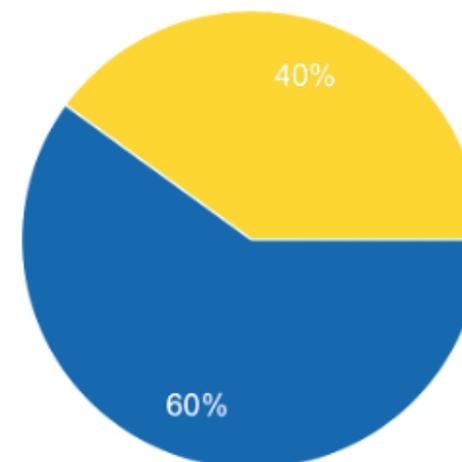


Quel est le professionnel chargé de l'appel aux parents pour annoncer la suspicion d'une phénylcétonurie ?
(plusieurs réponses possibles)



- Sénior
- Chef de clinique
- Interne

Est-ce que le professionnel qui passe l'appel est également celui qui reçoit les parents lors de la première consultation?

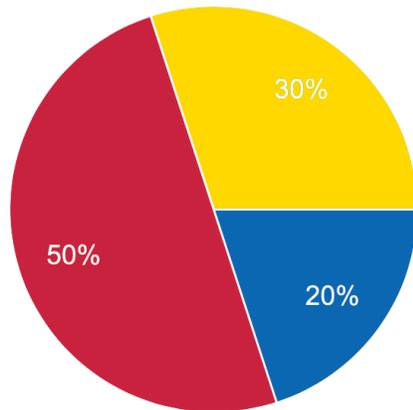


- Oui
- Non
- Parfois oui
- Parfois non

Réponses des 10 CMR au questionnaire



Est ce que le professionnel chargé de la première consultation avec les parents est toujours le même ?

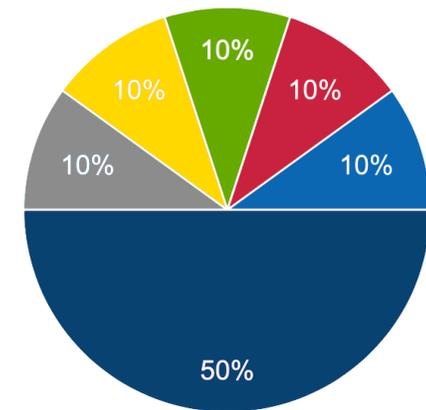


- Oui
- Non
- Parfois non

En moyenne, dans votre service, combien de temps dure l'hospitalisation qui suit la première consultation ?

- 1 jour : 2 cmr
- 2 jours : 2 cmr
- 3 à 4 jours : 1 cmr
- 5 jours : 1 cmr
- le plus court possible ; variable selon le taux et des parents
- Variable
- Pour l'instant, pas d'hospitalisation ; tout est géré en consultation mais amené à changer (départ d'un des médecins responsables des patients phénylcétonuriques)

Lors de la première consultation avec les parents, le médecin est-il seul ou accompagné par un membre de l'équipe : psychologue, diététicien, infirmier... ?



- Seul
- Psychologue
- Diététicien(ne)
- Ide
- Interne
- Diététicien(ne) + psychologue
- Diététicien(ne) +/- psychologue +/- ide
- Complicé de répondre



Merci et

2022

... longue route au dépistage .



Bibliographie

ABADIE V, & al. Consensus national sur la prise en charge des enfants dépistés avec une hyperphénylalaninémie. *Archives pédiatriques*. 2005, (12), p. 594 – 601.

BESSOT P., LEFAIT P. 2013. *Et tu dances, Lou*. Paris : Stock, p. 32 – 33.

CORNE C., FAURE P. Le dépistage néonatal en France l'approche biologique. *Revue Francophone des Laboratoires*. 2018, (500), p. 30 – 35.

COUTANT R., FEILLET F,. Présentation de l'état des lieux du dépistage néonatal en France. *Médecine / sciences*. 2018, (1), p. 19 – 21.

DUVAL V. (2005). Rencontres avec la souffrance narcissique, effets sur le thérapeute. Dans : *Des psys à l'hôpital : quels inconscients !* sous la direction de Ben Soussan P. Toulouse : Erès, 2005.

FAIZANG S. 2006. *La relation médecins – malades : information et mensonge*. Paris : PUF.



FEILLET F, & al. Déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) : consensus français pour le dépistage, diagnostic et la prise en charge. *Archives pédiatriques*. 2012, (19), p. 184 – 193.

GARDIEN E. Les savoirs expérientiels : entre objectivité et des faits, subjectivité de l'expérience et pertinence validée par les pairs. *Vie sociale*. 2019, (25/26), p. 95 – 112.

GARGIULO M. Transmission génétique et fantasmes de culpabilité. *Contraste*. 2018, (47), p. 97 – 112.

LANGÉARD C., MINGUET G., GUEGANTON L., CAM P., FAQUET C., LOMBRAIL P., RAULT G. L'expérience professionnelle du médecin hospitalier à l'épreuve du dépistage : le cas de l'annonce du diagnostic de la mucoviscidose. *Revue française des affaires sociales*. 2011, (2), p. 80 – 102.

LE COZ P. Nommer, est-ce condamner ? Dans : *L'annonce du handicap autour de la naissance en douze questions*. Sous la direction de Ben Soussan P. Toulouse : Erès, 2006.

MAUREL-OLLIVIER A. Que dire, comment et à qui? Dans : *L'annonce du handicap autour de la naissance en douze questions*. Sous la direction de Ben Soussan P. Toulouse : Erès, 2006.



MUNNICH A. Nommer la maladie. *Contraste*. 2018, (47), p. 23 – 30.

SCELLES R., BOISSEL A. L'enfant dans l'ombre de l'annonce. *Contraste*. 2014, (40), p. 81 – 103.

SARLES J., HUET F., CHEILLAN D., ROUSSEY M. “Dépistage néonatal en France : quel avenir ?” *Archives de pédiatrie : organe officiel de la Société française de pédiatrie*, vol. 21, no. 8, Elsevier SAS, Aug. 2014, pp. 813–15, doi:10.1016/j.arcped.2014.05.004.

ZUCMAN E. Réflexions sur l'annonce. *Contraste*. 2014, (40), p.



Sitographie

<https://controverse.sciences-po.fr/archive/werehouse/depistagesurdite/p4.html>

[https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=3570&Disease_Search_diseaseGroup=MCAD&Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Deficit-en-acyl-CoA-deshydrogenase-des-acides-gras-a-chainemoyenne&title=D%E9ficit%20en%20acylCoA%20d%E9shydrog%E9nase%20des%20acides%20gras%20%E0%20cha%E9ne%20moyenne&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=3570&Disease_Search_diseaseGroup=MCAD&Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Deficit-en-acyl-CoA-deshydrogenase-des-acides-gras-a-chainemoyenne&title=D%E9ficit%20en%20acylCoA%20d%E9shydrog%E9nase%20des%20acides%20gras%20%E0%20cha%E9ne%20moyenne&search=Disease_Search_Simple)

<https://www.youtube.com/watch?v=-yOcSnaVYOQ&feature=youtu.be>