



HAL
open science

Prise en charge et accompagnement des parents lors de l'annonce d'un diagnostic anténatal

Marie-Cécile Rousselot

► **To cite this version:**

Marie-Cécile Rousselot. Prise en charge et accompagnement des parents lors de l'annonce d'un diagnostic anténatal. Gynécologie et obstétrique. 2011. dumas-00663133

HAL Id: dumas-00663133

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-00663133>

Submitted on 26 Jan 2012

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.

Université d'Angers,
Ecole de Sages-Femmes - René ROUCHY,

DIPLOME D'ETAT DE SAGE-FEMME

*Prise en charge et accompagnement des parents lors de
l'annonce d'un diagnostic anténatal*

Revue de la littérature

Présenté par : ROUSSELOT Marie-Cécile

Sous la direction de : Madame BELANGER Claire et Madame Brigitte GOICHON

Mars 2011

Remerciements

Je tiens à remercier :

Madame Belanger, sage-femme, pour son aide et le temps qu'elle m'a accordé.

Madame Goichon, enseignante, pour ses précieux conseils en matière de rédaction.

L'équipe enseignante de l'Ecole de sages-femmes d'Angers pour leur accompagnement durant ces quatre années d'étude.

L'équipe du centre de diagnostic prénatal d'Angers, spécialement les sages-femmes, pour m'avoir accueilli durant un stage et m'avoir permis d'étoffer ma réflexion par la participation à leur travail.

Ma famille et mes amis pour leur soutien et leur encouragement.

Sommaire

1. Abréviations	5
2. Introduction.....	6
3. Généralités	7
3.1. Le diagnostic prénatal et les CPDPN.....	7
3.1.1. Définition	7
3.1.2. Dépistage	7
3.1.3. Composition des CPDPN.....	8
3.1.4. Rôle et activités.....	9
3.1.5. Législation française	9
3.2. L'annonce.....	10
3.2.1. L'annonce et ses conséquences.....	10
3.2.2. Le pronostic	11
3.2.3. L'annonce dans le cadre d'antécédents	12
3.2.4. L'annonce dans le cadre d'un dépistage par marqueurs sériques	12
3.2.5. L'annonce dans le cadre de l'échographie	12
3.2.6. La place de l'échographe	13
3.2.7. La place du généticien	13
3.2.8. La place de la sage-femme.....	13
4. Méthodologie	14
5. Résultats.....	15
5.1. Etude : " Annonce et prise en charge du pied bot varus équin idiopathique "	15
5.1.1. Objectif	15

5.1.2. Population	15
5.1.3. Méthode	15
5.1.4. Résultats	15
5.2. Etude : " Prenatal diagnosis of cerebral malformation with an uncertain prognosis: a study concerning couple's information and consequences on pregnancy "	26
5.2.1. Objectif	26
5.2.2. Population	26
5.2.3. Méthode	26
5.2.4. Résultats	26
5.3. Etude : " Impact parental de l'échographie 3D/4D des fentes labiopalatines "	29
5.3.1. Objectif	29
5.3.2. Population	29
5.3.3. Méthode	29
5.3.4. Résultats	29
6. Discussion	33
7. Conclusion	45
Bibliographie	
Annexes	

1. Abréviations

DPN : diagnostic prénatal

CPDPN : centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

SA : semaines d'aménorrhées

PLA : ponction de liquide amniotique

BVC : biopsie de villosités choriales

PSF : ponction de sang fœtal

IRM : imagerie par résonance magnétique

IMG : interruption médicale de grossesse

PBVE : pied bot varus équin

2. Introduction

Les progrès techniques, scientifiques dans la surveillance des grossesses sont considérables depuis les débuts de l'échographie apparue dans les années 1960. Ces acquis ont permis de diminuer la mortalité maternelle et infantile. Mais ils ont aussi apporté un certain nombre de questionnements éthiques, déontologiques au sein des professions périnatales (obstétriciens, échographistes, sages-femmes, pédiatres).

Grâce à ces techniques, il est possible de diagnostiquer de plus en plus d'anomalies en anténatal. Comment dès lors annoncer cette malformation, ce probable handicap à un couple qui ne s'attend pas à une telle révélation ?

La découverte d'une anomalie fœtale n'est pas sans conséquences sur le psychisme des parents, le vécu de cette grossesse, l'avenir de cet enfant.

Il est nécessaire de bien accompagner ces couples quelque soit la gravité de la pathologie, la décision qu'ils prennent et l'issue de la grossesse.

Nous vous proposons, après un bref rappel sur l'organisation du DPN et sur les aspects psychologique d'une telle annonce, une revue de la littérature suivie d'une réflexion sur la prise en charge et l'accompagnement des parents lors d'une annonce anténatale de pathologie fœtale.

3. Généralités

3.1. Le DPN et les CPDPN

3.1.1. Définition [1]

Le DPN fut introduit en France dans les années 60. Il permet de diagnostiquer une malformation ou un probable handicap chez le fœtus. Le Dictionnaire permanent de bioéthique et des biotechnologies définit le DPN comme « *un diagnostic porté sur l'embryon ou le fœtus humain in utero, qu'il s'agisse de déceler une anomalie morphologique ou une maladie génétique ou chromosomique actuelle, ou une prédisposition à développer une maladie dans le futur* ».

A Angers en 2010, 900 dossiers ont été discutés au CPDPN. Cinq cent cinquante-trois (553), soit 59,2% ont fait l'objet d'actes (échographie de contrôle, PLA, BVC, PSF, autres ponctions ...).

3.1.2. Dépistage [2]

Il est important de différencier le diagnostic prénatal du dépistage. Le dépistage consiste à surveiller toutes les grossesses pour dépister une éventuelle anomalie.

On distingue trois moyens de dépistage : les échographies, le dosage des marqueurs sériques dans le sang maternel et les antécédents familiaux et personnels.

Les trois échographies conseillées pendant la grossesse permettent une étude morphologique et biométrique du fœtus. Elles ne sont pas obligatoires. Elles permettent cependant une prise en charge optimale du nouveau-né.

La première a lieu entre 11 et 13 SA + 6 jours. Elle date la grossesse et affirme la vitalité embryonnaire, ainsi que le nombre d'embryons. Elle sert aussi à réaliser un premier bilan morphologique et de mesurer la clarté nucale (CN).

La deuxième, réalisée entre 20 SA et 25 SA, effectue une étude de la morphologie du fœtus ainsi que des annexes. Elle note aussi la croissance et le bien-être fœtal.

La troisième, réalisée entre 31 SA et 33 SA, note principalement les biométries fœtales pour apprécier la croissance. Elle surveille aussi l'évolution des structures déjà en place (notamment cardiaque et cérébrale) ainsi que l'éventuelle survenue de souffrance fœtale.

Les marqueurs sériques maternels dépistent un risque pour le fœtus d'être atteint de la trisomie 21.

On distingue différents calculs de risque.

Le dépistage combiné du premier trimestre en est un. Il prend en compte la mesure de la CN effectuée par un échographiste identifié dans un réseau de périnatalité ainsi que la longueur craniale-caudale (LCC). Le calcul de risque par le biologiste nécessite différents éléments : l'âge de la femme, son poids, le tabagisme éventuel, la notion de gémellité, un consentement de la femme. Les marqueurs sériques utilisés sont la sous-unité β de l'HCG (ou hormone chorionique gonadotrope) et la PAPP-A (ou protéine plasmatique placentaire de type A).

Depuis le 23 juin 2009, ce moyen de dépistage est devenu la règle. On peut tout de même réaliser le dépistage séquentiel intégré si le premier n'a pas été fait voire même utiliser les marqueurs sériques seuls.

Le dépistage séquentiel intégré du second trimestre peut toujours être réalisé si la femme réalise le prélèvement sanguin des marqueurs sériques trop tard ou s'il manque un élément pour réaliser le dépistage combiné. Ce calcul prend en compte une mesure correcte de la CN et de la LCC réalisées au premier trimestre ainsi que les marqueurs du deuxième trimestre qui sont l'AFP (ou alpha fœtoprotéine) et la β -HCG.

Les antécédents peuvent orienter sur une recherche de maladie génétique. Il peut s'agir d'une maladie familiale, d'un précédent enfant atteint.

3.1.3. Composition des CPDPN [3]

La prise de décision d'une stratégie de diagnostic prénatal ne peut être pratiquée que dans les CPDPN. La composition de ce dernier est réglementée par le décret du 22 décembre 2006.

Il est composé de divers professionnels de santé. Il est dirigé par un médecin. Il comprend des praticiens exerçant dans l'établissement de santé dont au moins :

- un gynécologue-obstétricien
- un échographiste de référence (en échographie fœtale)
- un pédiatre spécialisé en néonatalogie
- un généticien

Il est aussi constitué de personnes pouvant ne pas exercer dans l'établissement :

- un psychiatre ou un psychologue
- un fœtopathologiste

Sont intégrés à ce CPDPN des praticiens pouvant réaliser les analyses nécessaires au diagnostic ainsi qu'un conseiller en génétique.

Les professionnels de santé réunis au CPDPN peuvent demander l'avis de pédiatres spécialistes (cardiopédiatre, chirurgien pédiatrique...), radiologues ou autre selon l'affection dépistée chez le fœtus.

3.1.4. Activités

Dans le cadre du DPN peuvent être pratiquées différentes activités. Ces activités n'ont pas obligatoirement lieu dans un CPDPN.

- Des échographies de référence, pratiquées par un échographiste agréé. Elles ont pour but de préciser la malformation, de suivre l'évolution du fœtus présentant une malformation.
- Les prélèvements ovulaires à visée diagnostique : les PLA, les BVC et les PSF. Ces prélèvements ne sont pas sans risque pour le fœtus car ils sont invasifs. Mais ils donnent un diagnostic de certitude. Selon le diagnostic évoqué, on pourra effectuer différentes analyses : cytogénétique, génétique moléculaire, biochimie, recherche d'une infection, immunologie ou hématologie. Et la nature du prélèvement (PLA, BVC, PSF) différera selon l'âge de la grossesse et les analyses désirées.

3.1.5. Législation française [4]

Les CPDPN existent depuis 1999 (date de la parution des décrets d'application de la loi du 29 juillet 1994) pour encadrer les activités du diagnostic prénatal et diagnostic préimplantatoire. Ils prennent en charge des grossesses ayant une « *forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité réputée comme incurable au moment du diagnostic* » (art. L. 2231-1 du CSP). Cet article a été précisé par la loi du 6 août 2004. Ils accompagnent les parents dans le diagnostic et dans leur décision que ce soit l'IMG ou la poursuite de la grossesse.

Ces centres nécessitent une autorisation de l'agence de biomédecine pour pouvoir exister. L'article L.2131-4-2 précise que « *sont seuls habilités à procéder au diagnostic prénatal [...] les praticiens ayant été agréés à cet effet par l'Agence de la biomédecine mentionnée à l'article L. 1418-1 dans des conditions fixées par voie réglementaire.* »

A la date du 15 novembre 2010, il y avait 48 CPDPN répartis sur toute la France. En Pays de la Loire, il y en a trois : un à Nantes, un au Mans et un à Angers. [5]

3.2. L'annonce

3.2.1. L'annonce et ses conséquences [6], [7], [8], [9], [10], [11]

Au moment de l'annonce du diagnostic, les parents sont en état de choc. Ils manifestent une surdité psychique, c'est à dire qu'ils ne peuvent plus intégrer les informations suivantes. Le médecin aura beau compléter les informations, expliquer la prise en charge et les conséquences de cette malformation, les parents ne s'en rappellent plus. C'est souvent l'occasion de sentiments d'impuissance de la part du personnel soignant qui a pourtant pris le temps de répéter les informations un certain nombre de fois.

La colère apparaît ensuite, colère contre le personnel soignant mais aussi contre le fœtus. Les futurs parents lui reprochent de ne pas être normal, de leur faire subir cela. Mais en même temps, ils en éprouvent une grande culpabilité. Ils ne se sentent pas le droit de reprocher à leur enfant cet handicap qu'il n'a pas choisi ; de plus c'est leur enfant, ils se sentent coupable de cette colère envers lui.

Un état dépressif succède alors : un désintérêt pour l'avenir de cette grossesse, une tristesse.

Et enfin, selon l'issue du diagnostic prénatal et de la grossesse, arrivera plus ou moins rapidement l'acceptation de la réalité. Si le diagnostic est négatif, que le fœtus est sain, l'acceptation ne sera complète qu'après la naissance, quand les parents seront totalement rassurés. S'il est décidé une IMG, l'acceptation ne pourra se faire qu'au terme du travail de deuil de leur enfant.

Enfin, cette annonce n'est pas anodine : elle a des conséquences sur la grossesse psychique. Ce traumatisme survient dans une période particulière, fragile. Dans la période anténatale, le fœtus n'est souvent qu'un enfant imaginaire, une idée. Lors de l'annonce d'une anomalie, cette idée devient parfois la pathologie en elle-même. L'enfant disparaît derrière le résultat échographique ou chromosomique. Il devient « une hernie diaphragmatique » ou un chromosome défaillant.

Il y a alors un fort risque de désinvestissement du fœtus. Il n'est pas forcément définitif, si le diagnostic devient plus favorable ou s'il reste hésitant, le fœtus peut être réinvesti. Cela ne peut aussi qu'être un frein dans l'investissement. Mais cela reste très douloureux pour les parents et entraîne une forte culpabilité. Culpabilité d'avoir oublié son enfant, de ne pas avoir eu confiance en l'avenir. Cela a aussi des conséquences à long terme sur l'enfant si l'investissement affectif n'est pas de bonne qualité. En effet, les enfants peuvent présenter des perturbations psychiques si l'attachement qui commence dès la grossesse, ne s'est pas mis en place correctement.

3.2.2. Le pronostic [9]

Un problème qui se pose assez fréquemment est d'annoncer un pronostic précis. En effet, ce pronostic est très variable selon l'anomalie (visualisation à l'échographie, antécédents familiaux...). La difficulté d'annoncer un devenir précis varie aussi selon l'affection dont est atteint le fœtus. Mais quelque soit la pathologie fœtale, les couples ont besoin de savoir ce que donnera cette affection.

En effet, lors d'une annonce difficile, les parents se projettent dans l'avenir : vont-ils réussir à vivre cela ? Ils veulent savoir si leur enfant marchera, s'il pourra aller à l'école, s'il aura une vie sociale « comme les autres ». Les parents ont besoin de connaître le devenir de cet enfant et de cette grossesse. C'est souvent la première question qu'ils posent à l'annonce d'une malformation.

Voici quelques paroles de parents :

- « *Le diagnostic est sorti : « votre bébé a une dilatation bilatérale des deux bassinets ». Je dis alors : « avec un décodeur, ça donne quoi ? » Et l'on me répond : 80% de possibilité que votre enfant soit trisomique ». » Mot d'une maman.*

- « *Mais le fait de rester dans le doute nous semblait difficile à vivre, surtout vis à vis de nos autres enfants. Nous avons souhaité savoir pour nous préparer, pour préparer nos enfants, notre famille, nos amis. [...] Par la suite, nous [avons rencontré] tout de même un médecin généticien compréhensif qui nous [a redonné] de l'espoir : « oui, votre enfant vous sourira, il vous parlera, il pourra faire du vélo ... » Elle [a dédramatisé] le handicap et cela nous [a fait] du bien de l'entendre. » Un couple ayant un enfant atteint de trisomie 21.*

Selon le type d'anomalie, le pronostic peut être difficile à évaluer.

Par exemple, lors d'une dysgénésie du corps calleux, le pronostic et le degré de handicap ne se chiffre pas en percentile, ni en déviation standard ; il n'a pas de rapport avec la taille mesurable de cette structure. On ne peut prédire un pronostic précis en lien avec le degré d'atteinte.

Quand il s'agit d'une anomalie chromosomique, le pronostic est plus simple à établir. Cependant dans les remaniements chromosomiques, il est parfois difficile de donner un pronostic sûr : on ne sait pas toujours ce que va donner une anomalie chromosomique, si elle sera équilibrée ou non...

Mais il ne faut pas oublier que, dans l'esprit des parents, anomalie chromosomique veut forcément dire handicap sévère. A contrario, un caryotype normal sous-entend normalité.

Même lors d'un diagnostic prénatal dans le cadre d'une maladie génétique familiale, le pronostic n'est pas certain. Certaines maladies s'aggravent au fil des générations mais on

ne peut prédire de quelle manière. Le phénotype de l'enfant et les manifestations cliniques ne sont pas prédits par le génotype.

3.2.3. L'annonce dans le cadre d'antécédents

Il peut s'agir d'une maladie familiale ou de parents porteurs d'une anomalie chromosomique ou ayant eu un enfant ou un fœtus atteint.

Les parents connaissent déjà la maladie et ne souhaitent pas voir leur enfant atteint. Ils sont donc préparés au fait qu'ils puissent apprendre une mauvaise nouvelle. Ils ont fait ce test avec l'intention de ne pas avoir un enfant atteint de cette affection.

De plus, les premiers examens (échographie, dosages sanguins) peuvent avoir été rassurants. Les parents ne viennent pas pour mettre un nom ou une cause sur l'anomalie dont souffre leur enfant. Ils sont déjà informés des effets et conséquences de cette maladie. Ils ne recherchent pas du soutien ou des renseignements, ils cherchent à savoir si leur enfant est sain. Par la suite, ils peuvent évidemment avoir besoin de réconfort si le diagnostic est positif.

3.2.4. L'annonce dans le cadre d'un dépistage par marqueurs sériques

Normalement, les parents connaissent le but du dépistage par les marqueurs sériques, ils ont donc déjà entendu parler d'une possibilité que leur enfant soit dans un groupe à risque de trisomie 21. Mais, le plus souvent, ils n'ont pas sérieusement envisagé la possibilité que ça puisse leur arriver, à eux.

De plus, cette annonce n'est pas toujours faite dans des conditions optimales : en effet, le médecin, en recevant les résultats, les appelle pour leur fixer un rendez-vous. Les parents s'angoissent. De plus, après le prélèvement ovulaire, l'attente des résultats avant l'annonce du diagnostic final est très longue (15 jours à 3 semaines).

3.2.5. L'annonce dans le cadre de l'échographie

L'annonce lors d'une échographie surprend toujours les parents. Il y a souvent un décalage entre les attentes des parents et le but médical de l'échographie. L'échographiste cherche à visualiser les détails anatomiques du fœtus ou de l'embryon pour dépister d'éventuelles anomalies. Alors que pour les parents, il s'agit surtout de voir leur futur enfant, de vérifier sa croissance. Ils envisagent l'échographie comme une simple précaution, ils ne sont généralement pas préparés. Le choc de l'annonce en est d'autant plus grand.

3.2.6. La place de l'échographiste

L'échographiste a une place fondamentale en DPN car c'est souvent lui qui découvre l'anomalie. Il doit donc le dire aux parents. Il ne peut pas préciser le diagnostic, ses conséquences et donc le handicap. Mais c'est à lui que revient la lourde charge de faire la première annonce.

Il faut différencier deux niveaux d'échographie.

L'échographie de dépistage est proposée systématiquement à toutes les femmes enceintes. Elle vérifie que le fœtus ne présente pas d'anomalies morphologiques visibles.

L'expert donnera son avis dans le cadre d'une prise en charge au CPDPN. Il réalise des échographies de référence, il précise ce qui a été vu et oriente le diagnostic.

3.2.7. La place du généticien

Le généticien a, lui aussi, une place très importante au sein du CPDPN. Il rencontre les parents et recherche des antécédents familiaux. Dans le cadre de prélèvements pour établir un caryotype, il explique aux parents le but de ce prélèvement. Il répond aussi aux interrogations dont la principale est le risque de récurrence.

3.2.8. La place de la sage-femme [12]

La sage-femme traditionnellement renvoie l'idée d'une grossesse paisible et heureuse. Alors quelle peut-être la place de la sage-femme dans un CPDPN ?

Le rôle des sages-femmes est d'aider à la réalisation des amniocentèses. Elles accompagnent les couples dans les examens diagnostiques. Leur soutien passe aussi par l'écoute des parents (colère, peurs...) et l'aide au dialogue autour de cet enfant.

Elles réalisent la consultation préalable à une prise en charge par le CPDPN ou à un prélèvement ovulaire. Cette consultation est un temps de discussion précieux. Les parents arrivent avec beaucoup d'angoisse et d'appréhension. La disponibilité de la sage-femme lors de cet entretien les rassure ; ses explications sur la suite de la prise en charge permettent de donner un cadre moins angoissant aux examens à venir.

Les sages-femmes des CPDPN ont aussi un rôle de synthèse et de lien entre les différents professionnels. Elles connaissent les couples et sont au courant des avancées du dossier médical.

4. Méthodologie

Objectif

Notre objectif est d'évaluer la meilleure façon de prendre en charge et d'accompagner les parents lors de l'annonce d'un diagnostic.

Méthodologie

Cette recherche a été faite sur les sites de recherche :

- PubMed,
- Science direct,
- EmConsult,
- la Cochrane library,
- Sudoc.

Nous avons utilisé un certain nombre de mots-clés :

- Annonce d'une malformation
- Antenatal diagnosis ou diagnostic anténatal
- Parental-fetal bonding ou lien parents-enfants
- Impact parental
- Anomalie congénitale

Critères d'inclusion

Nos critères d'inclusion sont les études réalisées en France, après la mise en application de la loi du 4 mars 2002.

Critères d'exclusion

- toutes études réalisées avant la mise en application de la loi du 4 mars 2002 car cette loi a introduit des nouveautés dans le diagnostic anténatal ;
- toutes études étrangères car la prise en charge des grossesses (le nombre d'échographies, le dépistage des pathologies) diffère de la France ;
- toutes études sur la prise en charge médicale d'une pathologie particulière ;
- toutes études portant sur l'organisation du dépistage anténatal de la trisomie 21.

5. Résultats

5.1. ***Etude : « annonce et prise en charge du pied bot varus équin idiopathique » [13]***

5.1.1. Objectifs :

L'objectif de S. Idhmida était de déterminer si le DPN de pied bot varus équin facilitait l'acceptation de la malformation. Elle cherchait aussi à évaluer la prise en charge du PBVE de l'annonce à la sortie de la maternité.

5.1.2. Population :

Cette étude a été menée auprès de parents ayant eu un enfant né avec des PBVE idiopathiques entre le 1^{er} janvier 2005 et le 31 décembre 2007 et suivis à l'hôpital St Vincent de Paul à Paris.

5.1.3. Méthode :

Il a été déposé 120 questionnaires en salle de kinésithérapie du service de chirurgie orthopédique entre décembre 2007 et février 2008. Quarante et un (41) d'entre eux ont pu être exploités soit un taux de réponse de 34,2%.

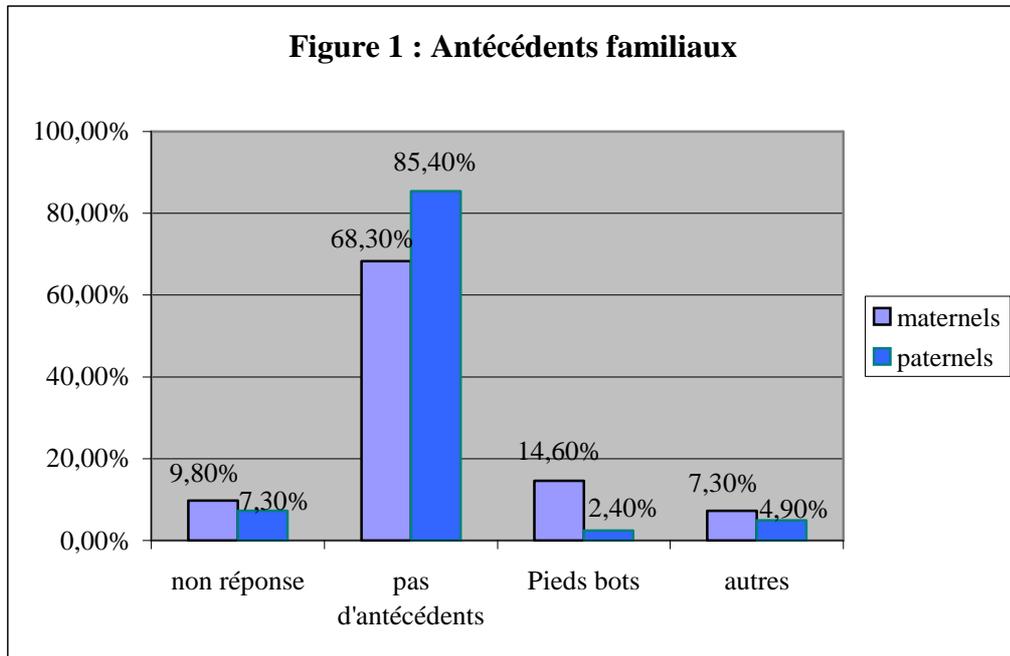
5.1.4. Résultats :

Nous allons d'abord nous intéresser à des éléments concernant tous les PBVE. Ensuite, nous reprendrons les résultats concernant les enfants dont le PBVE a été diagnostiqué en anténatal.

Généralités :

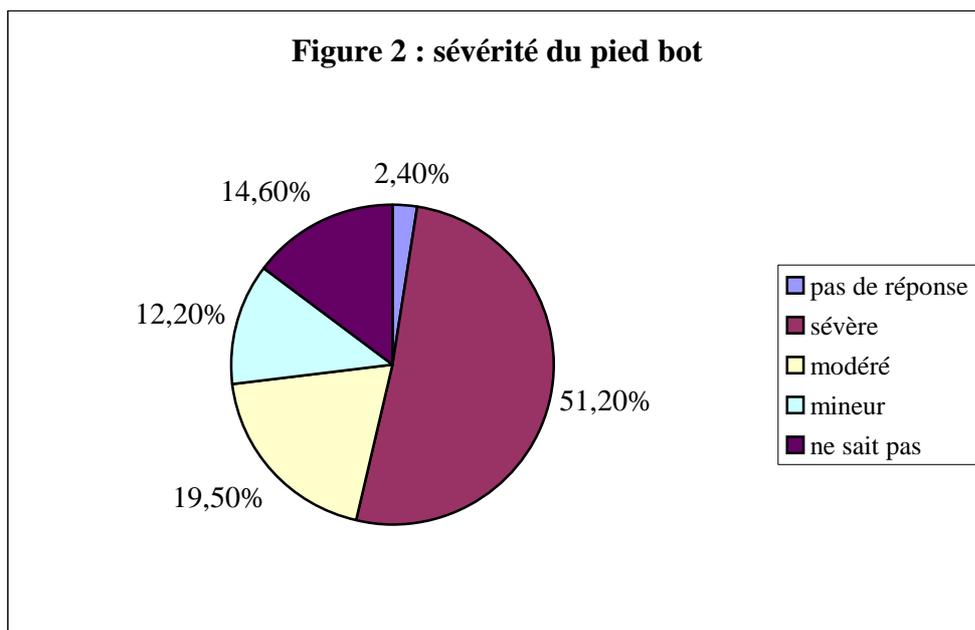
Antécédents

- Les parents ne signalaient pas d'antécédents familiaux dans la majorité des cas.

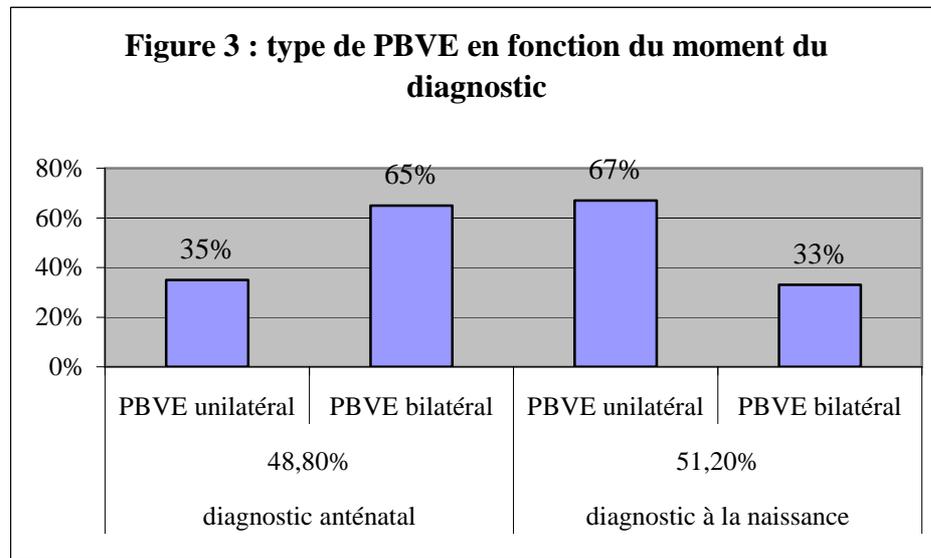


Atteinte de l'enfant :

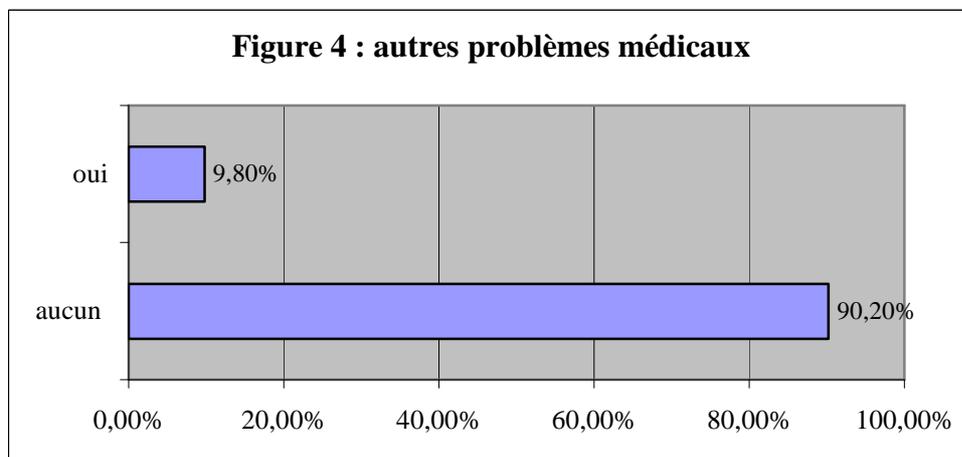
- Concernant la malformation dont souffrait leur enfant, 51,2% des parents la considéraient comme sévère.



- Il y a eu 48,8% de PBVE bilatéral constaté. Mais on note qu'en cas de diagnostic anténatal, 65% des fœtus avaient une atteinte bilatérale.



- Certains (9,8% des enfants) avaient une autre malformation associée, principalement une luxation congénitale de hanche.

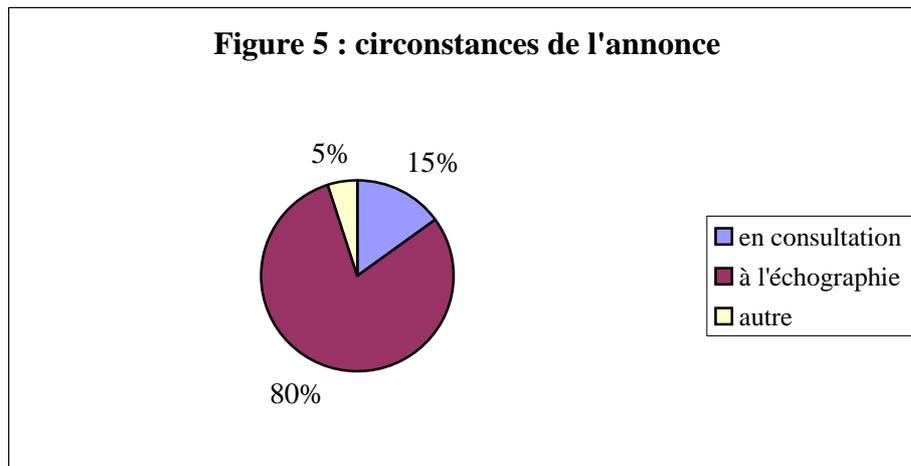


Diagnostic anténatal :

Nous nous sommes intéressés aux résultats que S. Idhmida a obtenu auprès des parents pour qui le diagnostic a été fait en anténatal. Nous précisons que 48,8% des diagnostics ont été faits pendant la grossesse.

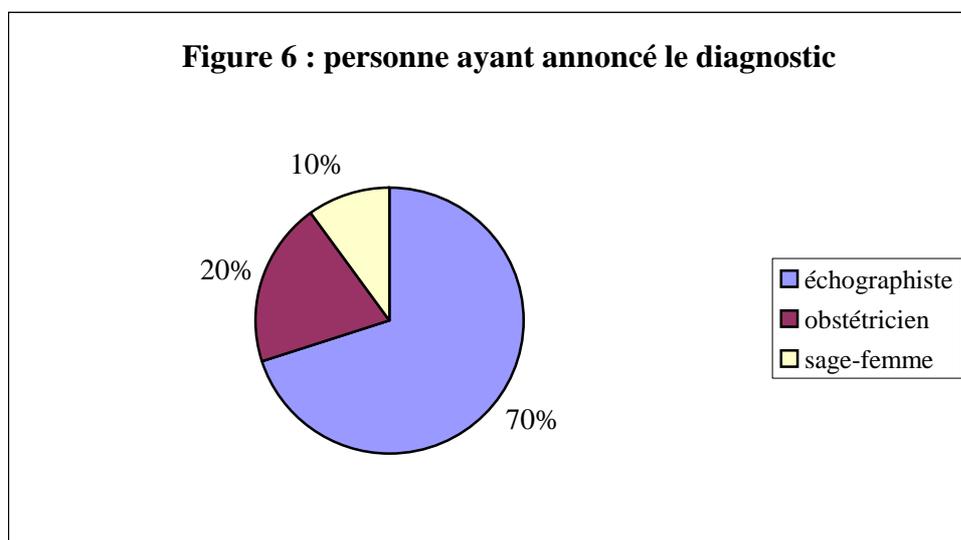
L'annonce :

- L'annonce a été effectuée dans 80% des cas durant une échographie.

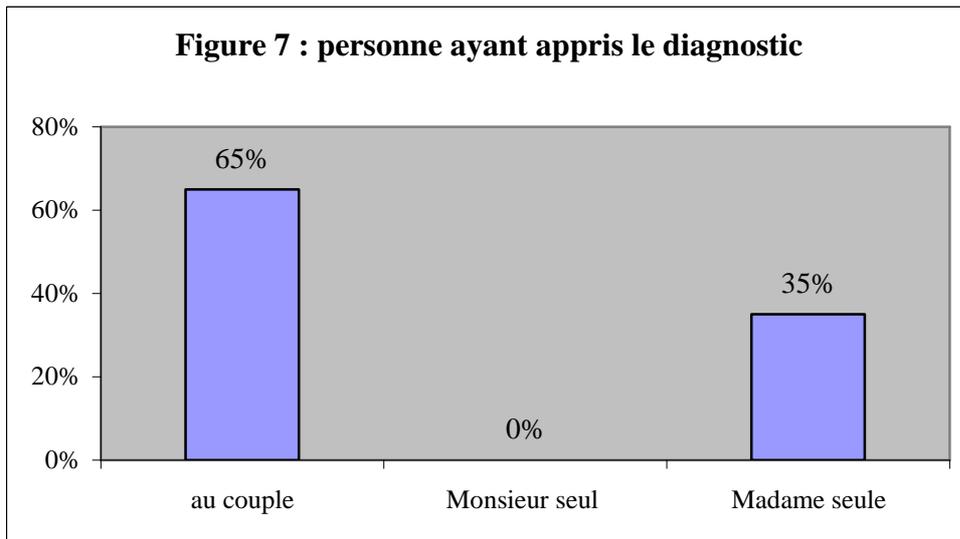


Pour 80%, la malformation a été découverte à l'échographie de 22SA. Deux couples déclaraient l'avoir su à l'échographie de 12SA et un à 32SA.

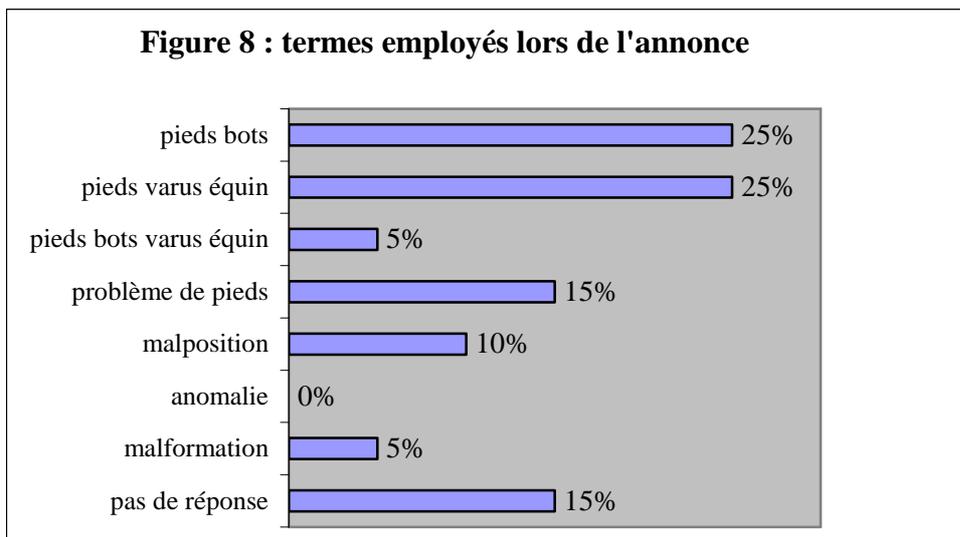
- L'annonce a été faite dans 70% des cas par l'échographiste. Sinon, il s'agissait de la personne qui suivait la grossesse (obstétricien ou sage-femme).



- Dans 40% des cas, les explications sur les PBVE ont été données par une personne différente de celle qui annonçait. Pour 2 couples, l'obstétricien qui suivait la grossesse a expliqué en quoi consistait cette malformation. Pour deux autres, cette explication leur a été faite par un orthopédiste, pour un couple par un second échographiste, et pour un dernier par le pédiatre de maternité.
- Dans la majorité des cas, l'annonce a été faite aux deux membres du couple.

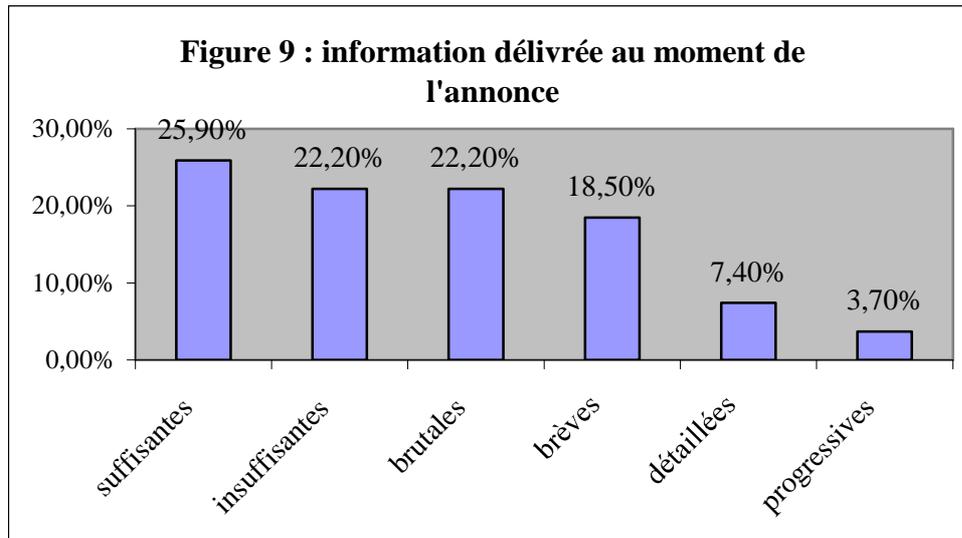


- Le professionnel qui a annoncé cette anomalie a employé surtout les termes « pieds bots » et « pieds varus équin ».



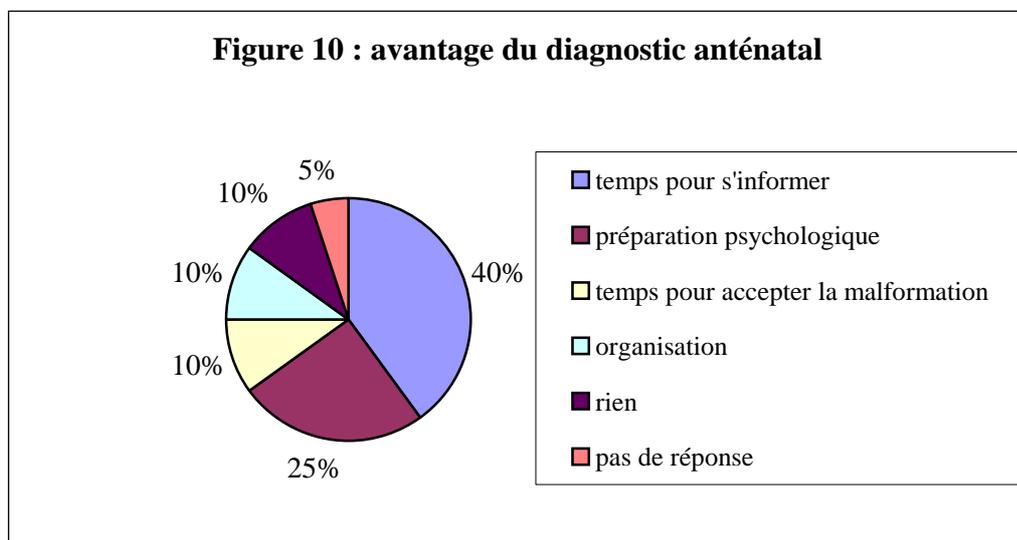
Trois couples n'ont pas répondu à cette question.

- Au moment de l'annonce, les informations données ne semblaient pas convenir dans plus de 44% des cas.



Douze couples ont répondu à la question ouverte sur l'information souhaitée. Cinq parmi eux souhaiteraient plus d'informations sur le traitement et quatre d'entre eux sur le pronostic et l'évolution de cette anomalie.

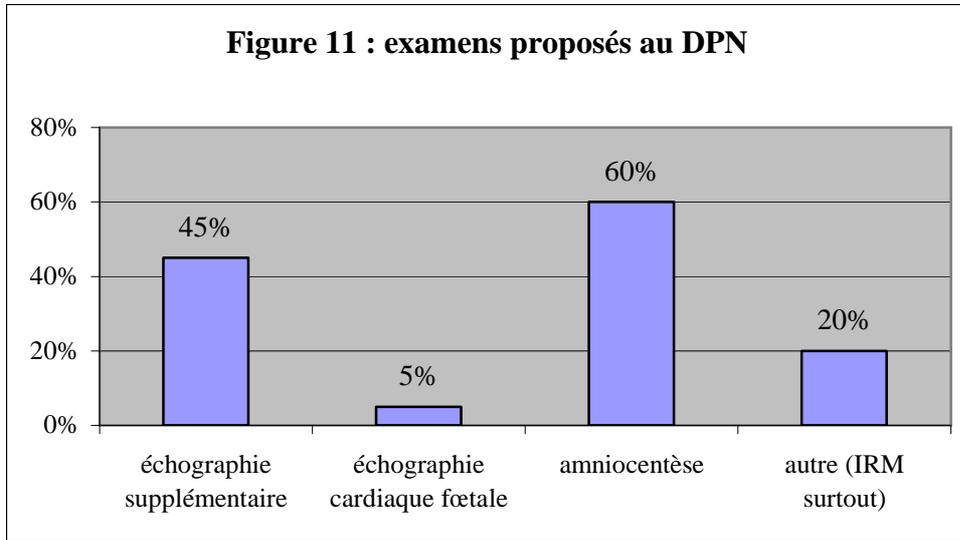
- La majorité des parents (19/20) n'aurait pas souhaité ignorer la malformation durant la grossesse.



Notons que les couples ayant appris cette anomalie à la naissance auraient, dans 61,9% des cas, souhaité connaître ce diagnostic avant la naissance. Pour 19%, cela aurait permis une préparation psychologique et dans 14,3% des cas, une organisation.

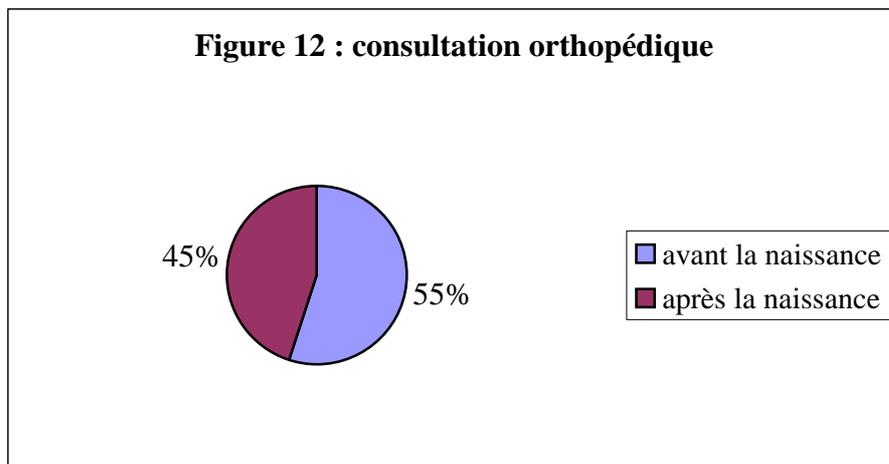
Prise en charge :

- Dans 75% des cas, les couples se sont vu proposer une consultation de DPN. Lors de la prise en charge au DPN, il a été proposé aux couples différents examens.



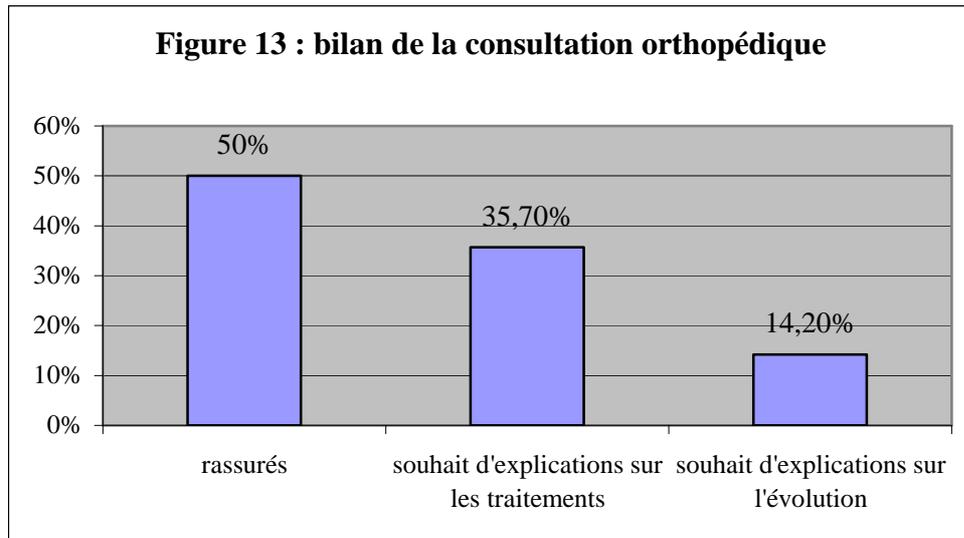
Les autres examens proposés étaient dans la majorité des cas une IRM cérébrale.

- Dans la prise en charge a été proposée une consultation avec l'orthopédiste.

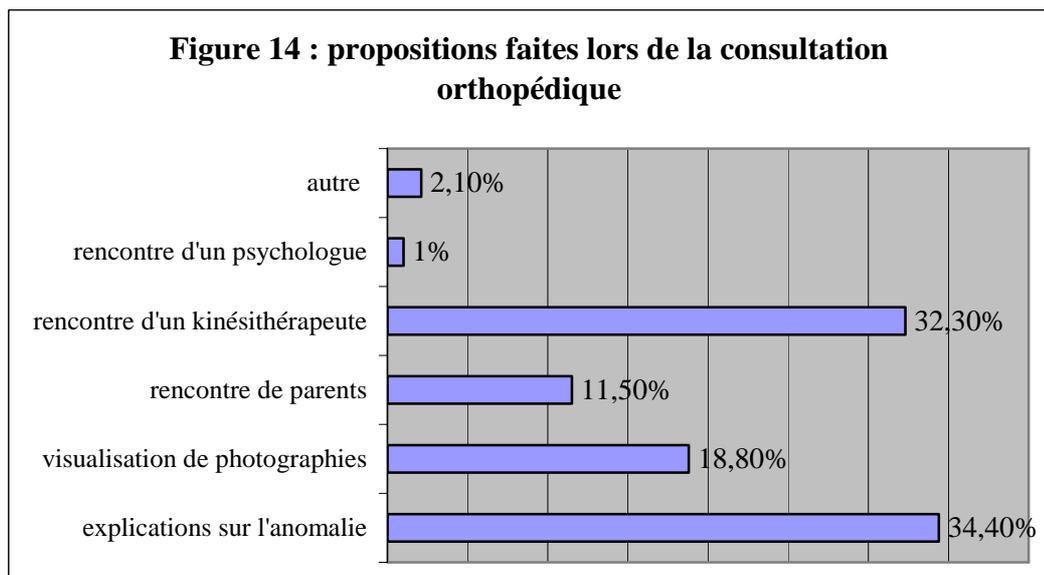


Lors d'un diagnostic anténatal de l'anomalie, les parents étaient dans la majorité des cas adressés à l'orthopédiste par l'obstétricien. Sinon, le pédiatre de maternité les orientait après la naissance. On note que 15,6% des parents déclarent être allés d'eux-mêmes voir un orthopédiste.

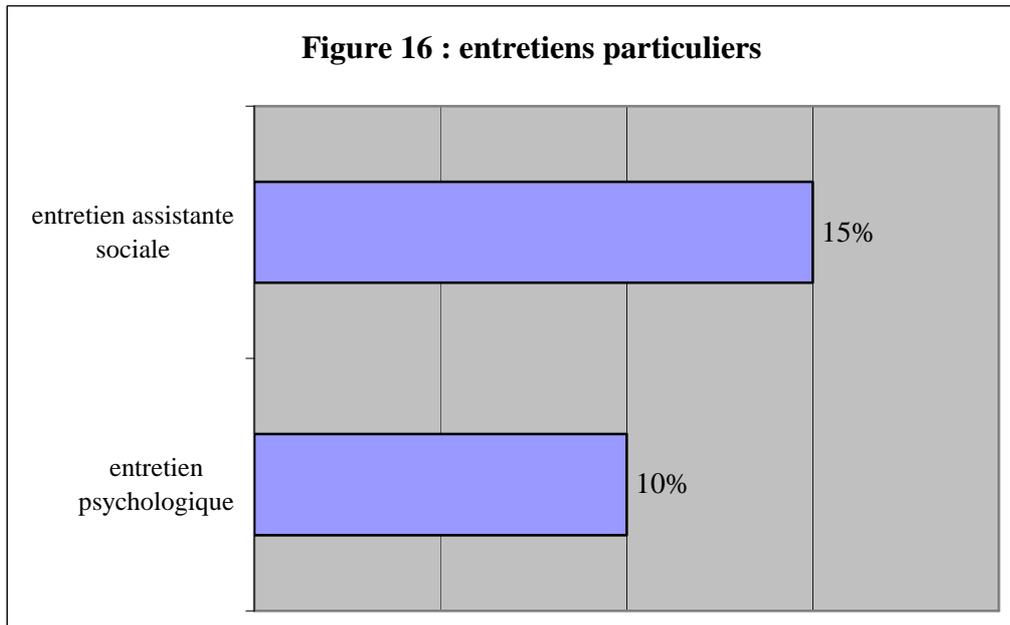
- Les parents ont, pour la moitié d'entre eux, été rassurés par la consultation avec l'orthopédiste.



- L'orthopédiste leur a fait différentes propositions.



- Peu de parents ont eu un entretien avec un psychologue et peu d'entre eux ont eu besoin de l'aide d'une assistante sociale.

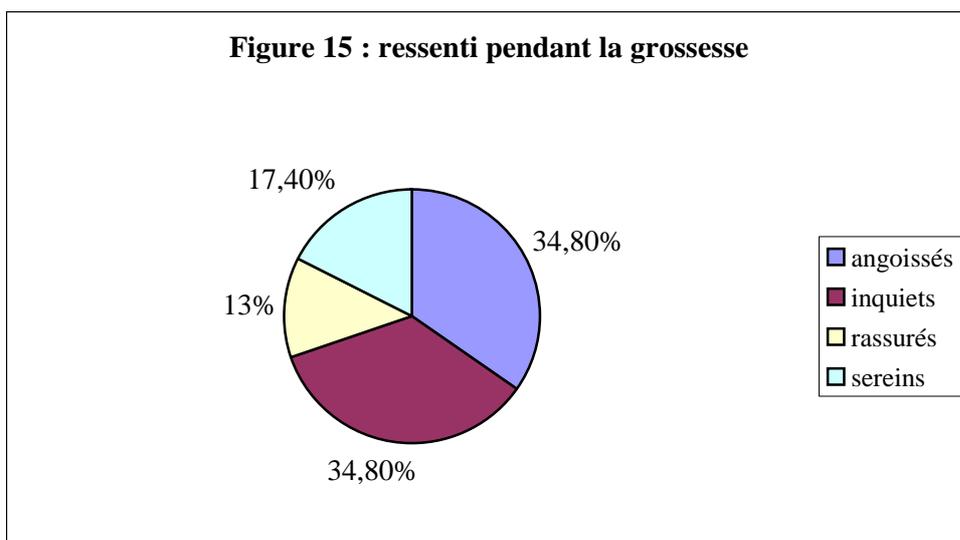


Les deux couples ayant bénéficié de l'entretien psychologique ont expliqué que cela les avait rassurés et préparés à l'éventualité d'anomalies associées.

L'assistante sociale a, elle, plutôt aidé les parents pour les questions relatives à la prise en charge par la sécurité sociale et aux solutions de garde pour les autres enfants.

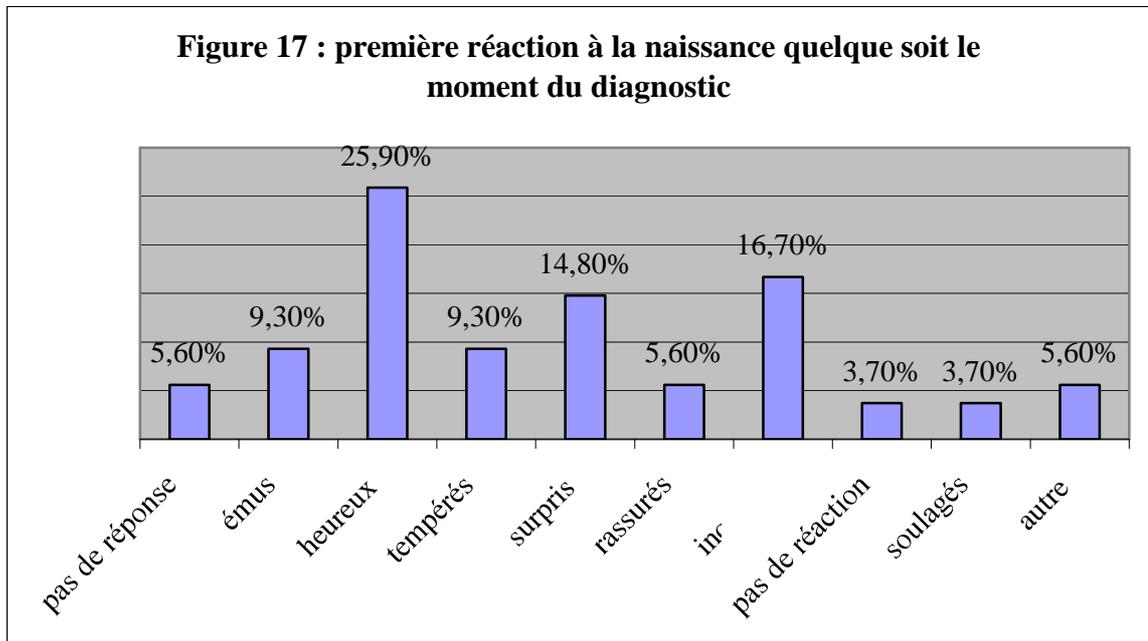
Vécu des parents :

- Au cours de la grossesse, la majorité des parents étaient angoissés, inquiets.

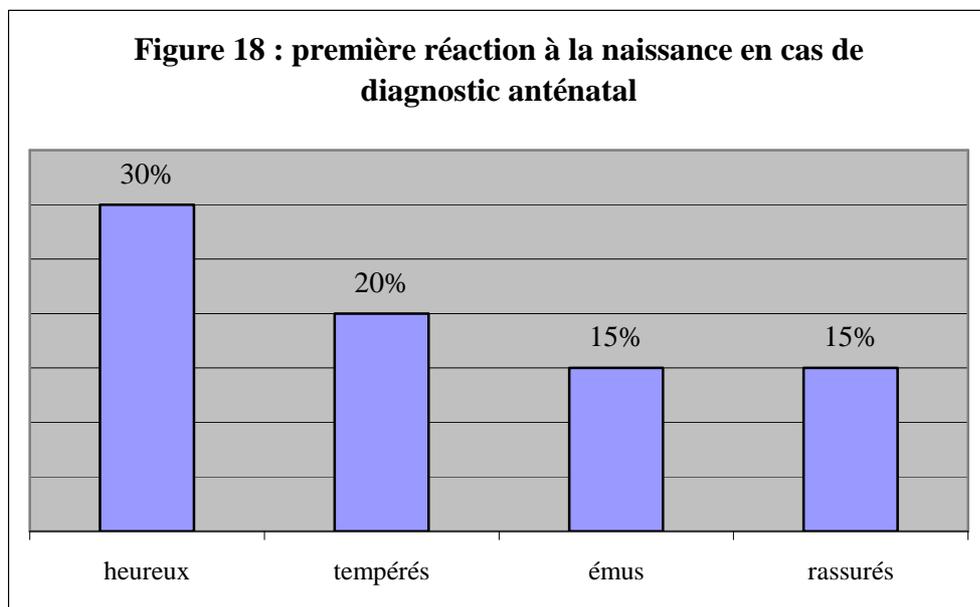


A la naissance :

- Quelque soit le moment du diagnostic (en anténatal ou à la naissance), 25,9% des parents affirmaient être heureux en voyant l'enfant.

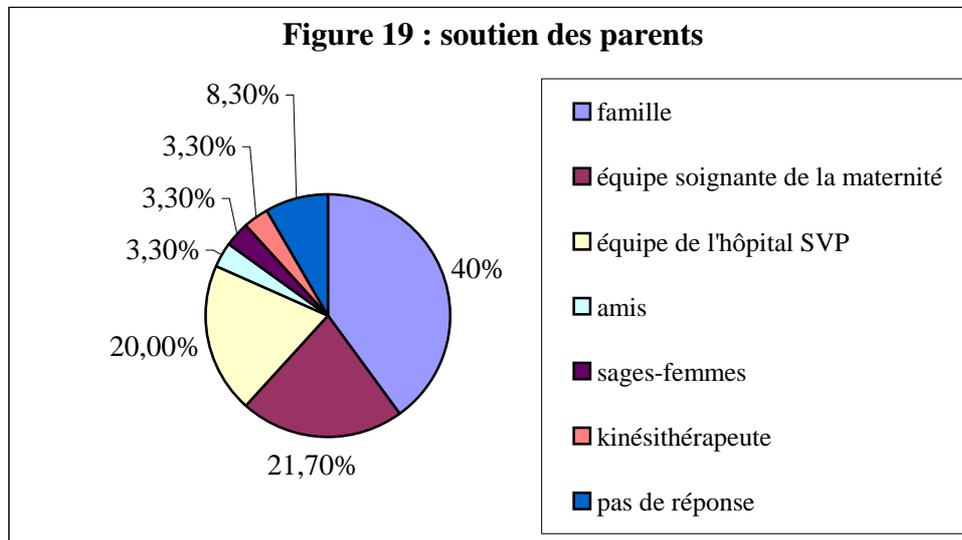


- Quand le diagnostic avait été fait pendant la grossesse, 30% des couples étaient heureux à la naissance.



- Les parents n'ont pas ressenti de gêne de la part des professionnels dans 87,8% des cas ; ni de leur famille pour 73,2%. La gêne des professionnels se manifestait plutôt par la peur de faire mal à l'enfant et par des regards curieux. La gêne de l'entourage se manifestait par des regards inquiets, curieux, des questions sur l'avenir et la marche de cet enfant ainsi que des difficultés à prendre l'enfant dans les bras.

- Quatre-vingt quinze pour cent (95%) des parents ont eu le sentiment d'avoir été soutenus. Quelque soit le moment du diagnostic, la famille venait en premier lieu. En second lieu, venaient les équipes soignantes, qu'elles soient de la maternité ou de l'hôpital où ont été pris en charge les enfants (ici St Vincent de Paul à Paris).



5.2. Etude : “ Prenatal diagnosis of cerebral malformation with an uncertain prognosis: a study concerning couple’s information and consequences on pregnancy “ [14]

5.2.1. Objectifs

L’objectif de cette étude était d’étudier l’organisation du diagnostic prénatal ainsi que l’information et le soutien apportés aux couples. En particulier, dans quelle mesure l’information donnée influait sur le devenir de la grossesse dans le cadre des agénésies du corps calleux.

5.2.2. Population

Un médecin référent de chacun des 7 plus importants centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (ou CPDPN) en Ile de France a été contacté pour cette étude. Six ont accepté. Le président du Collège Français d’Echographie Fœtale (CFEF) a été lui aussi interrogé.

5.2.3. Méthode

Il a été utilisé un questionnaire semi-directif, c’est à dire avec des questions ouvertes.

Trois grands thèmes ont été abordés :

- la connaissance et l’opinion des médecins concernant la façon dont l’échographie foetale est réalisée ainsi que les lois et recommandations concernant leur bonne pratique ;
- l’information donnée aux couples sur les malformations cérébrales ;
- l’information sur le pronostic et les conséquences.

5.2.4. Résultats

Il y avait six hommes et une femme. L’âge moyen était de 48 ans (de 36 à 57 ans) et ils exerçaient depuis 18 ans en moyenne (de 5 à 30 ans).

L'opinion des médecins concernant la façon dont l'échographie fœtale est réalisée :

- Trois médecins sur sept (soit 43%) mentionnaient les recommandations de l'échographie lors de l'examen.

Quatre (57%) précisait qu'il n'y a pas de mode d'emploi concernant la façon de réaliser l'examen et d'annoncer les résultats. De plus, ils n'étaient pas d'accord sur la nécessité d'établir de tels guides.

- Concernant l'IRM pour le diagnostic prénatal, deux médecins (soit 28%) pensaient que son utilisation devait être réservée aux diagnostics incertains alors que deux autres estimaient qu'elle confirmait le diagnostic échographique. Un (14%) déclarait qu'elle devrait être un outil décisionnel.

Tous s'accordaient cependant à dire que la décision d'effectuer une IRM devrait être laissée à l'échographiste et non au gynécologue ou au médecin traitant.

- Concernant les praticiens échographistes, les médecins référents des centres de diagnostic prénatal ont noté la grande diversité de formation initiale (radiologues, gynécologues, obstétriciens, médecins généralistes, sages-femmes). Ils classifiaient les personnes pratiquant l'échographie en trois niveaux :

- niveau 1 : personnes effectuant des examens de routine, simple dépistage ;
- niveau 2 : les échographistes plus expérimentés car faisant partie d'une équipe pluridisciplinaire, ils peuvent détecter des anomalies plus rares ;
- niveau 3 : médecins référents, experts.

Tous les médecins interrogés se considéraient dans la 3^{ème} catégorie.

L'information donnée aux couples :

- Cinq médecins sur sept (soit 71%) déclaraient ne donner, avant l'examen, qu'une information très succincte concernant les buts de l'échographie.

De nombreuses raisons ont été évoquées :

- l'échographie fait désormais partie du suivi de grossesse et les parents en connaissent les buts
- les médecins référents des CPDPN pensaient que l'information expliquant les raisons de l'échographie avait déjà été donnée par les autres praticiens
- la difficulté de décider de l'information à donner
- l'impossibilité d'établir une liste exhaustive

Les deux autres (soit 28%) déclaraient expliquer les buts, limites et conséquences de l'examen.

Tous les médecins ont reconnu qu'ils devraient donner quelques informations avant l'examen, expliquant les aspects médicaux et scientifiques et déclarer que le but est de rechercher des malformations fœtales pouvant mener à l'IMG.

Quatre médecins (soit 57%) ont suggéré la rédaction d'un document écrit que l'on pourrait distribuer aux couples.

L'annonce :

- Lors de la découverte d'une agénésie du corps calleux, les médecins interrogés ont estimé que c'est à celui qui a effectué l'échographie de donner le diagnostic car cela relève sa responsabilité.

- Deux médecins (soit 28%) informaient le gynécologue de leur patiente et un (14%) a précisé que, parfois, le gynécologue est inclus dans l'équipe multidisciplinaire qui suit sa patiente.

- Cinq praticiens (soit 71%) annonçaient le diagnostic à la fin de l'échographie ; deux (28%) le donnaient en temps réel pendant la réalisation.

Ils ont relevé que le silence est important, ils ont parlé « d'asepsie verbale », de « silence bienveillant ».

Cinq médecins (71%) ont estimé qu'il est important que la patiente soit rhabillée et assise avant d'annoncer le diagnostic et deux (28%) d'entre eux préféraient même le faire dans une autre salle.

- Six (86%) ont dit que la présence des deux partenaires du couple est importante alors qu'un (14%) a estimé que ce n'était pas nécessaire.

L'information sur le pronostic et les conséquences.

- Certains ont choisi d'annoncer le pronostic alors que d'autres ont estimé qu'il faut déléguer cela au spécialiste.

Tous les médecins interrogés ont reconnu que c'est une annonce difficile à faire et étaient d'accord sur le fait qu'il n'existe pas d'opinion unanime sur le pronostic. Ils pensaient que ce pronostic incertain conduit souvent à une IMG.

5.3. Etude : « Impact parental de l'échographie 3D/4D des fentes labiopalatines » [15]

5.3.1. Objectifs :

L'objectif de cette étude était d'évaluer l'effet de l'échographie 3D dans la prise en charge des parents et dans la mise en place de la relation parents-enfants.

5.3.2. Population :

L'étude a été réalisée entre janvier 2003 et décembre 2006 au centre de diagnostic anténatal de Lyon. Toutes les patientes prises en charge pour atteinte fœtale (fente du palais primaire et/ou atteinte du palais secondaire) ont été incluses dans la prise en charge, à l'exception de celles dont l'enfant présentait en plus une anomalie chromosomique ou morphologique. Il n'y a eu aucune demande d'IMG au cours de la prise en charge.

5.3.3. Méthode :

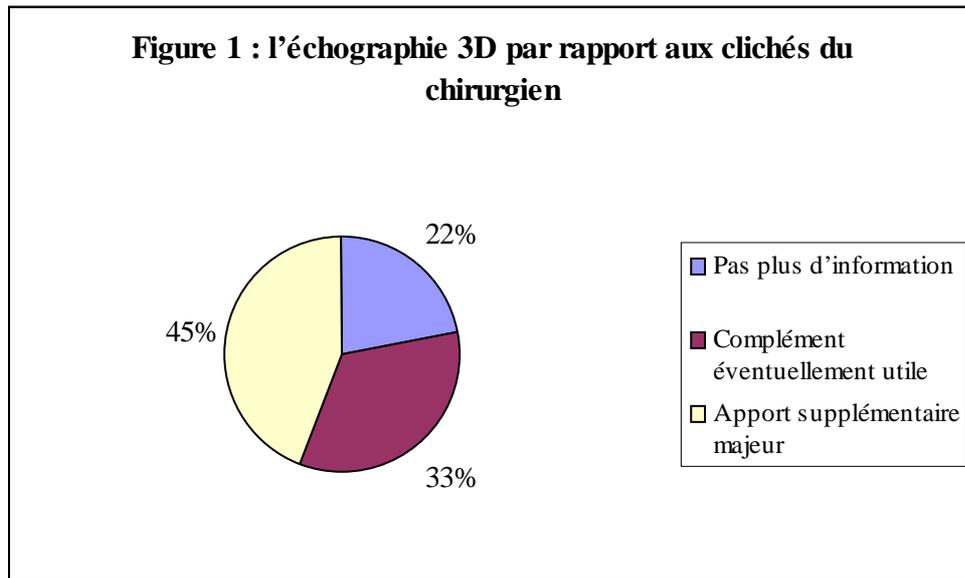
Les résultats ont été étudiés de manière rétrospective. Les patientes ont bénéficié d'une échographie 2D puis d'une échographie 3D de la face. Ensuite, les parents ont eu une consultation avec un obstétricien du DPN puis avec un chirurgien maxillo-facial qui a présenté des photos avant /après chirurgie. Après l'accouchement, un questionnaire sur le vécu de l'échographie 3D a été envoyé aux parents.

5.3.4. Résultats :

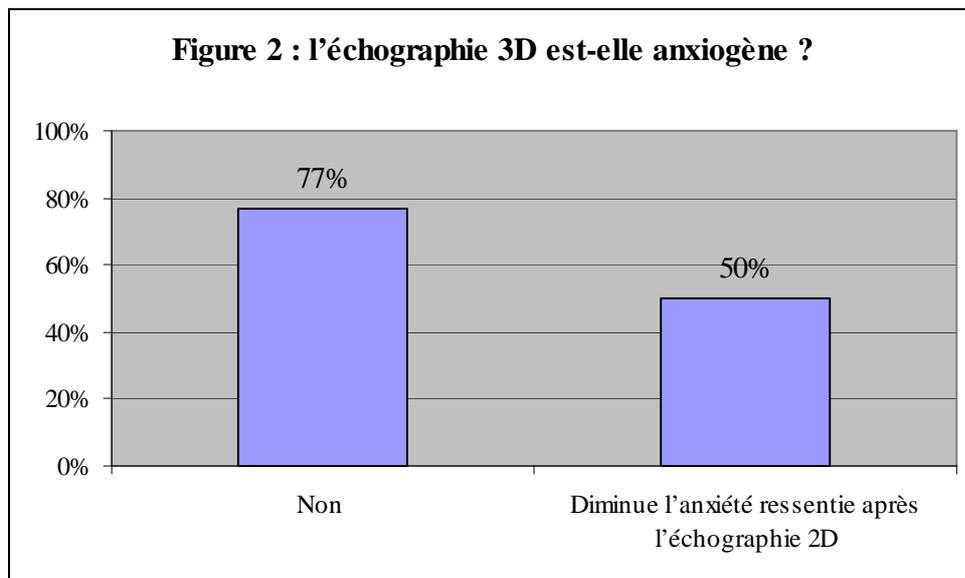
Il y a eu 23 patientes prises en charge au centre de DPN de Lyon durant la durée de l'étude. Onze ont été perdues de vue donc douze questionnaires ont été envoyés. Neuf réponses ont été reçues, soit un taux de réponse de 75%.

- L'effet positif de l'échographie 3D a été soulevé : sept couples (soit 77 %) ont trouvé que cette échographie était plus facile à comprendre parce que nécessitant moins d'explications que l'échographie 2D. Pour huit couples (88 %), l'échographie 3D a permis de mieux comprendre la malformation.

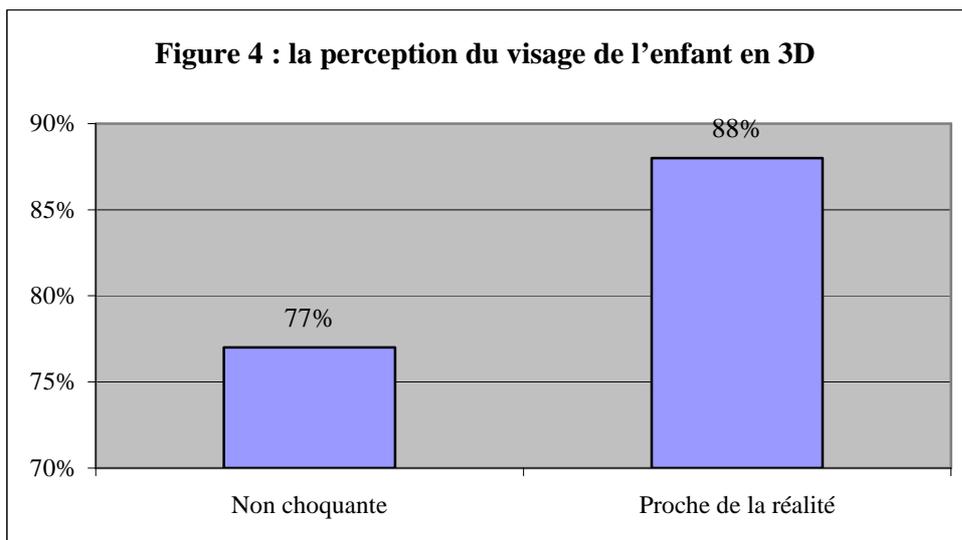
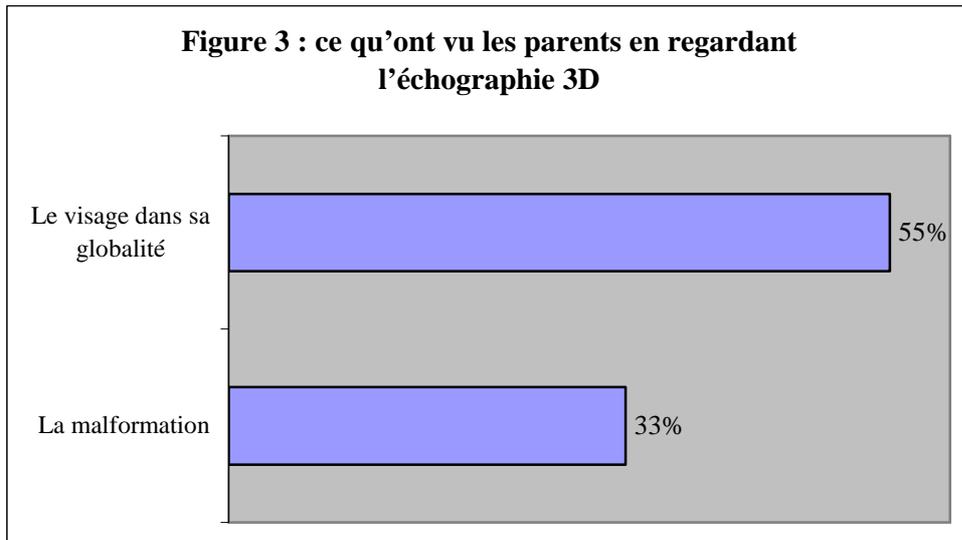
- Les avis des couples étaient partagés sur l'intérêt de l'échographie 3D par rapport aux clichés du chirurgien.



- Pour la majorité des parents, l'échographie 3D n'a pas été anxiogène.



- J. Escalon s'est intéressé à ce que percevaient les parents en regardant l'échographie 3D.



- Les parents ont été questionnés sur ce qu'apportait cette échographie 3D dans la grossesse.

Tableau V : effet sur le reste de la grossesse

	Effectif	Pourcentage
Positif sur le vécu	8	88 %
Aide à accueillir l'enfant	6	66 %

- Huit couples estimaient souhaitable le fait de garder une image de cette échographie 3D.

A partir de septembre 2005, cela fut systématiquement proposé. Six couples ont bénéficié de cette proposition, tous l'ont acceptée.

- Pour tous les couples, l'échographie 3D devrait être systématique dans la prise en charge. Elle leur a apporté un réel plus en anténatal.

6. Discussion

Nous avons décidé de faire une revue de la littérature car nous avons pensé qu'envoyer aux parents un questionnaire sur le vécu de l'annonce du handicap serait difficile pour eux.

Nous avons recherché sur un certain nombre de sites des documents se rapportant à notre sujet.

Les études portant sur l'annonce du handicap et l'évaluation de l'impact de cette annonce sur le vécu du handicap sont très peu nombreuses.

Suite à une première recherche, nous en avons recensé 14. Après application des critères d'inclusion et d'exclusion et afin de répondre à notre objectif de travail, nous en avons retenu trois.

Ces trois études sont complémentaires et chacune apporte un élément important sur la prise en charge et l'accompagnement des parents lors de l'annonce d'un handicap. La première porte sur les avantages de diagnostiquer certaines malformations en anténatal, la seconde sur ce que proposent les médecins lors d'un pronostic incertain et enfin la troisième sur l'accompagnement des couples durant la grossesse.

Nous avons choisi de présenter notre discussion en suivant les différentes étapes par lesquelles passent les couples : d'abord, pour la majorité, un examen de dépistage s'avère anormal ; ensuite il leur est proposé des examens complémentaires pour établir un diagnostic ; enfin il faut prendre une décision puis accompagner le couple dans la démarche qu'il a choisie en accord avec l'équipe obstétricale. Nous finirons avec quelques mots sur les avantages du DPN.

Annnonce d'un examen de dépistage anormal

Même s'il n'existe « *pas de bonne façon d'annoncer une mauvaise nouvelle* » (P Ben Soussan) [16], il y a des attitudes à proscrire, des mots à ne pas employer.

Viaux et al. [17] notent dans leur « étude du retentissement sur les représentations maternelles de la surveillance échographique prénatale des grossesses à suspicion de malformation » que la France est le pays où la surveillance prénatale des grossesses est la plus poussée. Cela génère un fort taux d'anxiété maternelle. Même lorsque les foetus

s'avèrent être sains après un dépistage positif, les femmes ne sont rassurées qu'après la naissance de leur enfant. Les auteurs notent même qu'après la naissance, les représentations maternelles ne sont pas identiques à celles des femmes qui ont vécu une grossesse « sans histoire » (population témoin).

Durant le troisième trimestre de la grossesse, 81,6% des femmes ayant eu un dépistage positif imaginent leur fœtus « actif » contre 57,6% des femmes dans la population témoin. Elles sont plus attentives à leur « réalité » et leur « vivacité ». A la naissance, au contraire, elles les trouvent plus fragiles et émettent des doutes sur leur « éveil » et leur « attention ». Il faut donc prendre en compte cette anxiété lors de la prise en charge dans un CPDPN. Le rôle des professionnels est bien sûr de diagnostiquer une éventuelle pathologie mais aussi de rassurer et contenir les émotions, l'anxiété des parents. Lors de l'annonce, le médecin doit non seulement expliquer mais aussi tranquilliser, réprimer ses émotions, contenir celles des parents, écouter, organiser, accompagner les décisions...

Dans l'étude d'Idhmida [13], l'annonce de PBVE est effectuée dans 80% des cas durant l'échographie morphologique de 22 SA.

Au cours d'une échographie, il ne faut pas perdre de vue l'idée que l'attente des parents et de l'échographiste est différente. Luc Gourand [18] parle d'un « *malentendu fondamental* ». Les parents regardent leur bébé sur l'écran de l'échographe. Le but pour eux est de vérifier sa croissance, de le visualiser. Mais à la moindre particularité, les parents se mettent à analyser les gestes et les attitudes et même le silence de l'échographiste. Or c'est le plus souvent durant une échographie qu'il est découvert une anomalie ou une malformation. C'est souvent à l'échographiste de faire la première annonce.

Pour annoncer une malformation, dans l'étude de Moutard et al. [14], la majorité (71%) des médecins attendent que la patiente soit rhabillée et assise et certains (28%) préfèrent même changer de salle pour annoncer de façon reposée, à distance. En prenant son temps, cela est plus facile de choisir ses mots, de peser ses propos. On peut ainsi essayer d'atténuer au maximum le choc de l'annonce. [9] Cela permet aussi de prendre de la distance face aux émotions et à la difficulté d'une telle annonce.

Au contraire, 28% des praticiens expliquent au fur et à mesure de l'examen, ce qui permet de visualiser, de ne rien cacher des anomalies. En effet, les anomalies sont rendues plus réelles car l'échographiste les explique en les voyant. Les parents peuvent essayer de visualiser (cela dépend du type d'anomalie décelée), se faire expliquer. Cela aide les parents à réaliser l'anomalie. Cela évite aussi que l'angoisse parentale monte en voyant qu'il y a quelque chose d'anormal et que l'échographiste n'explique rien. Mais le cadre n'est pas forcément le plus propice au dialogue : une salle d'échographie souvent impersonnelle, la femme allongée, le médecin en exercice et non pas en attitude de dialogue.

Les médecins interrogés déclarent que la personne ayant effectué l'examen doit annoncer la malformation (même si le diagnostic définitif n'est pas posé). En effet, c'est sa responsabilité. Les parents pourraient avoir l'impression que cette personne les a trompé en ne mentionnant pas l'anomalie lors de l'examen. Bien sûr, il ne s'agit pas de développer l'annonce mais de pouvoir expliquer aux parents pourquoi elle sollicite un autre avis.

Dans l'étude sur l'annonce du PBVE [13], paradoxalement, 70% des parents ont appris l'existence du pied bot par l'échographiste alors que l'anomalie ne peut être découverte qu'à l'échographie. Ce qui veut dire que dans 30% des cas, elle a été annoncée par la personne qui suivait la grossesse.

De même pour les explications données aux couples sur cette anomalie. Dans 40% des cas (soit près de la moitié), la personne annonçant l'anomalie les a renvoyé vers un autre professionnel sans explication sur l'affection dont souffrait leur enfant. Les couples ont pu discuter ensuite avec soit l'obstétricien qui suivait la grossesse (2 couples), soit un orthopédiste (2 couples), soit un second échographiste, ou le pédiatre de maternité. Peut-être que le professionnel ne se sentait pas en droit d'expliquer une pathologie qu'il ne maîtrisait pas totalement. Mais cela veut dire que les parents sont ressortis de la consultation avec cette annonce, sans explications. Le délai d'obtention d'une deuxième consultation « d'explication » étant assez long, les parents restent avec leur questionnement et leur angoisse.

On le voit bien dans la pratique. Certains couples arrivent en consultation pré-DPN suite à un dépistage par marqueurs sériques les mettant dans un groupe à risque. Leur médecin en recevant le résultat a demandé à sa secrétaire de les appeler pour leur donner un rendez-vous de DPN. Les couples ne savent pas toujours le but de cette consultation ni l'exacte signification de ces chiffres. Le plus souvent ils se sont renseignés sur Internet, dans leur entourage. Et l'angoisse est très importante, d'autant plus importante qu'il n'y a pas eu d'explications. L'angoisse la plus forte est celle ressentie lorsqu'on ne sait rien et qu'on s'imagine le fœtus comme monstrueux, prêt à mourir... Suite à cette consultation et aux éclaircissements donnés, ils repartent rassurés. Bien sûr l'angoisse reste présente mais elle est différente et surtout, elle est « concrète ».

A qui faut-il annoncer le diagnostic ?

Aux deux membres du couple (lorsque les deux sont là bien sûr) ou seulement à la mère ? Quatre-vingt six pour cent (86%) des médecins interrogés dans l'étude de Moutard [14] considèrent que la présence des deux membres du couple est nécessaire alors que 14% estiment que la mère seule peut être informée.

Dans l'étude d'Idhmida [13], l'annonce est faite en majorité (65%) aux deux membres du couple. Dans 35% des cas, l'anomalie est annoncée à la femme seule. On voit assez souvent des femmes se présenter seules à l'échographie, cela peut être difficile lorsqu'il faut leur annoncer une mauvaise nouvelle. Mais nous ne pouvons pas les laisser repartir sans mentionner l'anomalie. Ceci explique probablement le chiffre de 35%.

Où annoncer ?

Le lieu de l'annonce est aussi très important. Nous rappelons que 28% des médecins interrogés par Moutard et al. [14] préfèrent changer de salle entre la salle d'échographie et celle où ils annoncent. En effet, la salle d'échographie n'est pas toujours le meilleur lieu pour être au calme et dans une ambiance adéquate. Le bureau du médecin est plus personnel, plus agréable. Mais les parents n'ont pas forcément envie de sortir de la salle. Lors d'une annonce difficile comme celle du handicap, ils ont besoin d'être seul avec le médecin. La douleur et le choc de l'annonce sont suffisamment forts pour que les parents désirent d'abord être au calme et surtout se cacher. Le compromis peut être d'avoir un bureau dans la salle d'échographie où les parents puissent discuter de façon plus personnelle.

Comment annoncer ?

Le poids des mots est très important. Les parents sont attentifs aux mots prononcés : « handicap » a une mauvaise connotation. Il renvoie les parents à une vie future faite de contraintes et de jugements. Au contraire, employer le mot « anomalie » est plus supportable surtout pour une première annonce. Lorsque le pronostic est incertain, il est important de ne pas employer de mots qui condamnent l'enfant.

Les termes employés doivent à la fois rendre compte de la malformation mais être compréhensibles au couple qui les entend. Les professionnels qui annoncent un PBVE [13] utilisent en priorité (50%) les mots « pieds bots » et « pieds varus équin » pour nommer les « pieds bots varus équin ». Rappelons que le terme exact n'est employé que dans 5% des cas. Mais il est complexe. Pour une première annonce, il vaut mieux employer des termes simples qui expliquent ce dont souffre le fœtus. On note que dans 15% des cas le professionnel parle seulement de « problème de pieds » et dans 10% de « malposition ». Dans 5% des annonces, le mot « malformation » est employé. « Malposition » est un terme ayant moins de connotations négatives que le terme de « malformation ». De plus, il explique bien ce dont il s'agit. En effet, pour les parents, « malformation » signifie souvent un bébé « tordu, disproportionné ». Or, même si cette pathologie est lourde au niveau du traitement, l'évolution est positive dans la majorité des cas.

Les couples interrogés affirment que dans 44% des annonces, l'information donnée leur paraît insuffisante ou brutale. Nous rappelons que dans 40% des cas, les parents ont été adressés à un autre professionnel pour complément d'information. Ils souhaitent plus d'informations sur le traitement ou le pronostic et l'évolution de cette maladie. 25,9% des parents trouvent au contraire l'information donnée suffisante, 7,4% qu'elle est détaillée et 3,7% progressive. Pour 18,5% elle est trop brève. Les parents expliquent qu'une mauvaise information est une information trop « brève » et « brutale ». Il ne faut pas hésiter de prendre le temps de peser ses mots et répondre aux questions.

En définitive, nous pouvons dire que pour annoncer dans de bonnes conditions, il faut que les deux membres du couple soient là si possible. Le professionnel ayant découvert l'anomalie trouvera une pièce suffisamment agréable où les parents puissent discuter. Il se rendra disponible et prendra avec les parents le temps qui leur est nécessaire. Il choisira des mots qui expliquent clairement la pathologie fœtale sans rien occulter de la gravité. Dans la mesure du possible, il répondra aux questions des parents. Il n'hésitera pas à expliquer la suite de la prise en charge.

Examens complémentaires

Lors de la réalisation d'examens complémentaires ou de consultation avec un spécialiste, il faut, dans la mesure du possible, ne pas avoir deux discours différents entre les professionnels. Si des examens complémentaires ne retrouvent pas exactement les mêmes éléments (par exemple entre l'échographie et l'IRM dans les pathologies cérébrales), les parents peuvent douter de la qualité de l'un d'eux. De même, il est important de ne pas minimiser les éléments. Pour prendre une décision en connaissance de cause, il faut avoir toutes les explications et une information éclairée sur la situation.

Certains examens complémentaires peuvent avoir des effets positifs sur la compréhension de la maladie ou sur l'estimation d'un pronostic.

Dans l'étude sur les fentes labiopalatines [15], le CPDPN de Lyon essaye d'évaluer ce qui pourrait aider les parents à accepter une malformation très impressionnante mais bénigne et facilement opérable. Ils proposent une échographie 3D aux couples dont le fœtus présente cette atteinte de la face. Quarante-huit pour cent (48%) des couples arrivent à

mieux visualiser, mieux comprendre la malformation grâce à cette échographie 3D. Pour 77%, cette échographie nécessite moins d'explications.

L'échographie 3D n'est pas anxiogène dans 77% des cas et l'anxiété diminue même dans 50% des cas.

En effet, pour nombre de parents s'imaginant leur enfant comme monstrueux, l'échographie permet de visualiser et de relativiser cette malformation.

Par exemple, lors de l'échographie 3D, 33% des parents ne voient que la malformation alors que 55% regardent le visage dans sa globalité. Pour la majorité des couples, cette échographie permet de voir leur enfant et non pas de voir l'affection.

De plus, pour 77% des parents, la perception du visage de leur enfant n'est pas choquante et pour 88% elle est près de la réalité. Lors de la naissance, le choc est moins rude.

En conclusion nous pouvons noter que 88% des parents estiment que cette échographie 3D a un effet positif sur le reste de la grossesse et 66% qu'elle aide à mieux accueillir l'enfant.

Les couples dans l'étude d'Idhmidia [13] se sont vus proposer, dans 70% des cas, une consultation de DPN. Cette consultation permet de faire le point sur la grossesse, les antécédents familiaux et personnels de la patiente et du couple. Elle aide aussi à centraliser les informations et à organiser la prise en charge.

Suite à cette consultation, il est proposé dans 60% des cas une amniocentèse, dans 45% une échographie supplémentaire, pour 5% des couples une échographie cardiaque fœtale et d'autres examens (surtout des IRM) dans 20% des suivis.

Moutard et al. [14], soulèvent la question de l'indication de l'IRM. Vingt-huit pour cent (28%) des médecins pensent qu'elle devrait être réservée aux diagnostics incertains alors que 28 autres pour cent estiment qu'elle confirme le diagnostic. Un seul (soit 14% des médecins) l'utilise comme outil décisionnel. Mais tous sont d'accord pour dire que le choix doit être réservé à l'échographiste et non pas au médecin traitant. En effet, c'est lui qui connaît le couple et le degré exact de malformation et donc la nécessité de prescrire cet examen. Il va de soi que cette décision est prise en accord avec l'équipe pluridisciplinaire du DPN.

Certains examens complémentaires permettent aux parents d'appréhender au mieux la malformation ou la pathologie et le devenir de cet enfant. Nous pouvons proposer des échographies supplémentaires, des IRM, des PLA afin d'évaluer au mieux l'atteinte fœtale. Cela permet aux professionnels de pouvoir poser un

diagnostic et d'expliquer le pronostic de cette affection. Et cela permet aux parents d'avoir toutes les informations nécessaires pour prendre une décision.

Diagnostic et pronostic

Les parents ont besoin de mettre un nom sur la pathologie dont souffre leur enfant. C'est nécessaire pour prendre une décision. Ce n'est pas toujours facile pour l'équipe du CPDPN.

Par exemple dans l'atrésie de l'œsophage. Pogu [19] note que des signes indirects de cette pathologie sont retrouvés dans 29,6% sans que le diagnostic soit posé, la suspicion anténatale d'atrésie de l'œsophage n'est faite que pour 22,2% des enfants. En effet, un hydramnios (44,4% des cas), s'il est isolé, peut avoir beaucoup d'autres causes. Les parents peuvent ne pas comprendre pourquoi le diagnostic n'a pas été posé, alors qu'ils ont été pris en charge pendant la grossesse et qu'on leur a fait subir un certain nombre d'examens. Cet exemple montre qu'il n'est pas toujours possible d'expliquer un signe retrouvé. Cela est difficile pour les parents qui redoutent qu'on leur annonce quelque chose de grave.

Les médecins interrogés par Moutard et al. [14] ne sont pas d'accord sur l'information à donner au couple. L'information sur les conséquences et le pronostic de l'agénésie du corps calleux rentre dans l'accompagnement des couples après une annonce difficile. Les couples peuvent revenir plus tard, un fois le choc de l'annonce atténué, pour avoir de plus amples informations. Cela leur est nécessaire et l'accompagnement consiste aussi à suivre les couples dans leur demande d'information ou de soutien quel qu'il soit. Certains médecins choisissent d'annoncer le pronostic alors que d'autres estiment que c'est aux spécialistes de le faire. Le pronostic de cette malformation est très incertain. Il est donc difficile de donner des réponses claires aux parents qui le demandent. Cette annonce est difficile à faire car la première question que posent les parents est souvent « et alors, qu'est ce que va devenir mon enfant ? ».

Le diagnostic n'est pas toujours aisé à faire. Pourtant, il est nécessaire pour les parents.

Il en va de même pour le pronostic. Lorsqu'on ne peut répondre clairement aux parents, le mieux nous paraît être de les renvoyer vers un spécialiste qui pourra leur

expliquer le probable devenir de cet enfant au vu des résultats des examens complémentaires.

Prise de décision

Les parents, suite au traumatisme initial de l'annonce, essaient de se renseigner. Ils cherchent des informations auprès de leur entourage, un pédiatre, Internet...

Dans la prise en charge suite à la découverte d'une anomalie, on peut proposer une consultation avec un spécialiste pour aider à la prise de décision. Un pédiatre peut informer sur le diagnostic et la prise en charge de l'enfant à la naissance ou plus tard. Selon la gravité de l'anomalie, on peut déterminer trois prises en charge en chirurgie pédiatrique suite à un DPN [20].

Les malformations nécessitant une prise en charge rapidement après la naissance et une opération précoce sont importantes à dépister pendant la période anténatale. De plus, les parents vont devoir s'organiser (accouchement dans une maternité permettant une prise en charge très précoce, parfois déclenchement pour optimiser la présence des pédiatres ...).

Une image anormale peut être vue à l'échographie sans que l'on connaisse les conséquences exactes. Cela nécessitera probablement une surveillance néonatale.

Une anomalie décelée à l'échographie peut nécessiter une intervention préventive pour éviter des complications à long terme (par exemple un syndrome de jonction pyélourétéral). Dans ce cas, les parents ont souvent du temps devant eux avant de consulter un pédiatre pour leur nouveau-né.

Mais ceci ne peut être expliqué au couple que par un spécialiste. Il est donc intéressant de proposer assez facilement une consultation si le couple demande plus d'informations. On peut aussi demander un avis en réunion de CPDPN.

Il peut, donc, être proposé une consultation avec l'orthopédiste dans le cadre d'un PBVE [13]. Elle a lieu dans un peu plus de la moitié des cas en anténatal. Les parents sont adressés en majorité par l'obstétricien mais on note que 15,6% des parents déclarent avoir été d'eux-mêmes en consultation. Est-ce par un manque d'information, un manque d'orientation ? On peut penser que la proposition de cette consultation devrait être automatique (même si elle ne se fait pas en anténatal). En effet, cet enfant aura besoin de traitement orthopédique.

De plus, rencontrer un spécialiste rassure. Les parents sont, dans 50% des cas, sortis rassurés de la consultation orthopédique. Par contre, dans 35,7% des cas, ils souhaitent plus d'information sur les traitements et dans 14,2% sur l'évolution. Ils ont besoin de savoir à quoi s'attendre, même lorsque l'enfant n'est pas encore né. Nous rappelons que les parents estiment qu'à 40% le diagnostic anténatal permet d'avoir du temps pour s'informer.

L'équipe de Lyon [15] propose aussi de rencontrer un chirurgien avec des photos explicatives de la chirurgie réparatrice.

Suite à cette consultation, une échographie 3D est proposée. Les avis des parents sont partagés : 22% estiment que les images 3D n'apportent rien de plus. 33% pensent que c'est un complément éventuellement utile. Et 44% trouvent qu'elles apportent un réel plus.

Nous pouvons donc dire que cette consultation est utile mais qu'elle ne suffit pas à tous les couples.

Nous pouvons dire que la décision à prendre est une décision du « moins pire ». En effet, il n'y a pas de « bonne » décision. Une pathologie a été découverte et il faut « faire avec ». Pour prendre la « moins pire » des décisions il faut que le couple ait confiance dans l'équipe qui a pris en charge cette grossesse, qu'il ait discuté avec le médecin, qu'il sache ce qui lui est proposé.

Nous rappelons que cette décision éclairée nécessite une bonne information préalable, une possible consultation avec un spécialiste (selon le type de diagnostic : généticien si anomalie chromosomique, cardiopédiatre si anomalie cardiaque ...). L'information doit être complète, non hâtive, objective, adaptée au contexte et au niveau de compréhension des parents. La décision finale leur revient.

Accompagnement et prise en charge

Suite à une annonce difficile, les parents attendent surtout du soutien de la part des professionnels.

Plus de deux tiers des parents pour qui un pied bot a été diagnostiqué chez leur enfant en anténatal [13] sont angoissés (34,8%) ou inquiets (34,8%). La prise en charge au sein d'une équipe pluridisciplinaire de DPN leur permet d'être accompagnés et soutenus.

Ils peuvent aussi rencontrer un orthopédiste. Lors de cette consultation, il est présenté différentes choses.

Bien sûr les parents ont des explications sur l'anomalie (34,4%) mais ils peuvent aussi voir des photographies d'enfants porteurs de PBVE (18,8%). Un tiers des parents (32,3%) se voient proposer une rencontre avec un kinésithérapeute et 11,5% avec des parents dont l'enfant est porteur d'un PBVE. Cela leur permet de se préparer, de poser la question de la lourdeur du traitement, de s'informer sur le déroulement après la naissance.

Concernant l'entretien avec un psychologue ou une assistante sociale, peu en ont besoin (1%). Ceux qui en bénéficient déclarent que le psychologue les rassure et les prépare à d'éventuelles malformations associées ; alors que l'assistante sociale les aide pour la prise en charge par la sécurité sociale et la garde des autres enfants.

Mais dans l'accompagnement, on note souvent un décalage entre ce que vivent les parents et ce que pensent transmettre les soignants. Il faut donc rester attentifs aux réactions des parents.

Par exemple, lors d'une grossesse gémellaire avec un fœtus sain et un fœtus atteint, la mère peut avoir du mal à différencier psychiquement ses deux enfants. Elle ne peut ni choisir ni décider. Elle a peur de faire mal à l'autre.

Pour les soignants, l'issue peut être très claire mais la mère peut ne pas comprendre. Et il peut y avoir des craintes irraisonnées et un sentiment de culpabilité qu'il faut pouvoir entendre.

Dans tous ces cas difficiles, la proposition de rencontrer un psychologue ou un psychiatre peut être un moyen d'améliorer l'accompagnement. A la fois pour le couple et pour l'équipe, cette consultation peut aider à la compréhension mutuelle.

Les parents se sentent souvent plus libres d'exprimer ce qu'ils ressentent.

Le psychiatre peut aussi relayer les informations sur la pathologie dont est atteint le fœtus ou le pronostic annoncé par l'équipe.

Dans l'étude d'Idhmida [13], la majorité des parents (19/20) pour qui le diagnostic est fait en anténatal n'aurait pas souhaité ignorer la malformation pendant la grossesse. Et 61,9% des couples ayant appris cette malformation après la naissance auraient souhaité connaître ce diagnostic avant. En effet, cela permet un accompagnement en anténatal et au moment de la naissance.

Dans l'accompagnement, le soutien est très important. Il ne faut pas laisser les couples porter seuls la décision qu'ils ont prise même s'ils n'ont pas été les seuls à décider.

Nous pouvons leur proposer des consultations avec un spécialiste, un psychiatre ou des espaces de discussion avec d'autres parents confrontés au même problème.

Les avantages du diagnostic anténatal :

Lorsqu'il y a eu un diagnostic anténatal de PBVE [13], 30% des parents sont heureux à la naissance (contre 25,9% quelque soit le moment du diagnostic). Ils sont émus à 15% (contre 9,30%) ; rassurés à 15% (contre 5,6%) ; tempérés à 20% (contre 9,3%). En effet, ils ont eu le temps de se préparer et, à la naissance de l'enfant, ils sont déjà informés de ce dont il souffre. Il n'y a donc pas de « mauvaise surprise » mais ils sont heureux de le voir. L'avantage de diagnostiquer en anténatal cette anomalie est que, pour 40% des parents, ils bénéficient de temps pour s'informer. Dans 25%, cela permet de se préparer psychologiquement. Dix pour cent (10%) des parents apprécient ce temps car il leur permet d'accepter la malformation et pour 10% des couples cela leur permet de s'organiser. Les couples qui découvrent cette anomalie à la naissance auraient souhaité, pour 19%, pouvoir se préparer psychologiquement et, pour 14,3%, pouvoir s'organiser.

Chauvet [21] note dans une étude rétrospective d'anasarques foetoplacentaires entre 1992 et 2007 que l'évolution des techniques permet d'améliorer la survie des fœtus. En effet, le diagnostic et l'évaluation du retentissement ainsi que les traitements ont fait de gros progrès. L'étude des dopplers en échographie et l'exsanguino-transfusion ont permis de sauver des fœtus.

Moutard et al. [14] ont interrogé les médecins sur la façon dont ils réalisent l'échographie fœtale. Quarante-trois pour cent (43%) des médecins mentionnent les recommandations lors de l'examen. Cinquante-sept pour cent (57%) précisent qu'il n'y a pas de mode d'emploi sur la réalisation d'une échographie et l'annonce d'un résultat.

L'information donnée aux couples avant l'examen diffère : 28% des médecins déclarent informer des buts, limites et conséquences de l'échographie. Ils reconnaissent tous qu'ils devraient expliquer succinctement ce pour quoi cet examen est recommandé, à savoir le dépistage d'anomalie pouvant mener à une prise en charge au CPDPN. Cinquante-sept pour cent (57%) suggèrent la rédaction d'un document écrit que l'on pourrait distribuer. Il est vrai qu'il est difficile, lorsqu'un couple arrive en échographie, de commencer par expliquer que l'on va chercher dans le cerveau, le profil, l'estomac, le cœur... de leur bébé l'absence d'anomalie. Les parents ont alors l'impression de lui faire passer un « contrôle qualité ».

La formation initiale des échographistes est très différente, notent aussi les médecins des CPDPN. Il y a des radiologues, des gynécologues, des obstétriciens, des sages-femmes, des médecins généralistes. Ils distinguent 3 niveaux dans la pratique des échographistes. Un niveau d'examen de routine de simple dépistage. Un niveau plus habitué pour les professionnels travaillant dans un centre pluridisciplinaire. Et un niveau d'expert pour les médecins référents. Ce sont eux qui effectuent les échographies de référence qui sont un examen quasi systématique dans le cadre d'une prise en charge au sein d'un CPDPN.

Ces niveaux différents font que parfois la prise en charge des patientes n'est pas optimale (nous pensons en particulier à la mesure de la clarté nucale en début de grossesse). Certaines patientes arrivent en consultation DPN avec une mesure de la clarté nucale rendant impossible le calcul du risque combiné ou séquentiel intégré pour la trisomie 21. Mais ces niveaux différents sont inévitables car il faut un certain nombre d'années d'exercice pour acquérir un niveau d'expert.

Le diagnostic anténatal permet aux parents de se préparer à la naissance d'un enfant différent.

De plus, grâce aux progrès techniques, il a aussi permis d'améliorer la survie des foetus et a diminué la mortalité et morbidité infantile.

7. Conclusion

Lors du diagnostic anténatal de pathologie foétale, l'annonce est un moment très important pour les parents. Il convient d'annoncer la malformation ou l'anomalie sans mettre en danger le psychisme des parents et la suite de la grossesse.

L'annonce doit se faire dans le calme, en prenant le temps d'expliquer les tenants et les aboutissants de la pathologie. Il faut au maximum préférer la présence des deux membres du couple. Le choix des mots est important : il ne faut pas employer de mots qui condamnent l'enfant, le terme d'anomalie est préférable à celui de malformation.

Des examens complémentaires peuvent être nécessaires au diagnostic. Dans la prise de décision et le choix des examens, les parents doivent être partie prenante. Il est important qu'ils comprennent parfaitement ce dont souffre leur enfant, ce qui est proposé et pourquoi. Cela leur permet ensuite de prendre une décision en toute connaissance de cause.

Une question souvent abordée par les parents est celle du pronostic. Ils ont besoin de savoir ce que donnera la maladie, quels seront les traitements éventuels, l'impact de cette pathologie sur leur vie et celle de leur enfant. Il faut essayer de leur répondre dans la mesure du possible.

Une fois la décision prise, il ne faut pas abandonner les couples. Il faut continuer de les soutenir dans le choix qu'ils ont fait. Différentes propositions peuvent leur être faites : rencontre avec un psychologue ou avec un spécialiste de la pathologie, rendez-vous d'échographie supplémentaires pour surveiller la grossesse, association de parents...

Pour conclure, nous pouvons dire que les couples suivis au CPDPN pour une pathologie foétale ont besoin du soutien des professionnels tout au long de leur parcours, quelque soit le chemin qu'ils choisissent.

Bibliographie

- [1] : VERON JJ. Dictionnaire permanent bioéthique et biotechnologies. Montrouge : Ed. législatives ; 1994
- [2] République Française
Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21.
JO du 3 juillet 2009
- [3] République Française
Décret n° 2006-1661 du 22 décembre 2006 relatif au diagnostic prénatal et au diagnostic biologique effectué à partir de cellules prélevées sur l'embryon *in vitro* et modifiant le code de santé publique (dispositions réglementaires).
JO du 23 décembre 2006
- [4] République Française
Loi n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique
JO du 7 août 2004
- [5] Agence de biomédecine. Les établissements ou laboratoires autorisés à pratiquer le diagnostic prénatal. [consulté le 12/12/2010]. Disponible à partir de : URL : <http://www.agence-biomedecine.fr/professionnels/les-etablissements-ou-laboratoires-autorises-a-pratiquer-le-diagnostic-prenatal.html>
- [6] FRANCOUAL C, LEWIN F, LEGROS JP, DELAHAYE M. Annonce de la malformation et du handicap avant et après la naissance. Arch Pédiatr 1999 ; 6 Suppl : 249-51
- [7] SOUBIEUX MJ. Annonce d'une malformation in utero. J Pédiat Puéric 2004 ; 17 : 224-8
- [8] TEISSIERE E. Aspects psychologiques du dépistage des anomalies chromosomiques du premier trimestre. Gynécol Obstét Fertil 2002 ; 30 : 54-8
- [9] MIRLESS V. Définir un handicap en anténatal : les complexités. [consulté le 8/09/10]. Disponible à partir de : URL : http://www.espace-ethique.org/fr/popup_result.php?k_doc_lan_pk=143
- [10] VIAL-COURMONT M. L'annonce du handicap en maternité. [consulté le 8/09/10]. Disponible à partir de l'URL : http://www.espace-ethique.org/fr/popup_result.php?k_doc_lan_pk=89
- [11] BRIARD ML. Les spécificités de l'annonce anténatale d'un handicap. [consulté le 8/09/10]. Disponible à partir de l'URL : http://www.espace-ethique.org/fr/popup_result.php?k_doc_lan_pk=133
- [12] DAMAGEUX-GREGOIRE F. La prise en charge des couples en centre de diagnostic anténatal, place de la sage-femme. J Pédiat Puéric 1991 ; 4 (8) : 488-91.
- [13] IDHMIDA S. Annonce et prise en charge du pied bot varus équin idiopathique. Mémoire : Maïeutique : Université Paris V. 2008
- [14] MOUTARD ML, MOUTEL G, FRANÇOIS I, FAURIEL I, FEINGOLD J, PONSOT G et al. Prenatal diagnosis of cerebral malformation with an uncertain prognosis: a study concerning couple's information and consequences on pregnancy. Ann Gen 2004 ; 47 (1) : 41-51

- [15] ESCALON J, HUISSOUD C, BISCH C, Gonnaud F, FICHEZ A, RUDIGOZ RC. Impact parental de l'échographie 3D/4D des fentes palatines. *Gynécol Obstét Fertil* 2010 ; 38 (2) : 101-4
- [16] BEN SOUSSAN. Ces maudits mots dits. Naître différent. Ramonville-Saint-Agne : Érès ; 1997. p. 47–60.
- [17] VIAUX-SAVEYON S, ROSENBLUM O, MAZET P, DOMMERGUES M, COHEN D. La surveillance échographique prénatale des grossesses à suspicion de malformation : étude du retentissement sur les représentations maternelles. *Neuropsych Enfance Adolescence* 2007 ; 55 (7) : 413-23
- [18] GOURAND L. Place de l'échographie dans le diagnostic prénatal. *Le Carnet Psy* 1998 ; 35 : 17–20.
- [19] POGU C. Intérêt du diagnostic anténatal de l'atrésie de l'œsophage sur la prise en charge de l'enfant. Mémoire : Maïeutique : Université Nantes. 2010
- [20] MARTELLI H. Découverte d'un syndrome malformatif in utero : du progrès diagnostique à l'annonce aux parents. Le point de vue du chirurgien. *J Pédiat Puéric* 2004 ; 17 : 220–21
- [21] CHAUVET MA. Diagnostic échographique, prise en charge et pronostic d'une série continue de 27 cas d'anasarque foeto-placentaire à parvovirus B19. Thèse : Med : Université Lille. 2009

Annexe 1

CODE DE LA SANTE PUBLIQUE

(Nouvelle partie Législative)

Chapitre 1er : Diagnostic prénatal

Article L2131-1

(Loi n° 2004-800 du 6 août 2004 art. 23 1° Journal Officiel du 7 août 2004)

Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale adaptée à l'affection recherchée.

Les analyses de cytogénétique et de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal ne peuvent être pratiquées que dans des établissements publics de santé et des laboratoires d'analyses de biologie médicale autorisés selon les modalités prévues par les dispositions du chapitre II du titre II du livre 1er de la partie VI du présent code.

Les autorisations prévues par le présent article sont délivrées pour une durée de cinq ans. Pour les laboratoires d'analyses de biologie médicale, cette autorisation vaut inscription sur la liste prévue à l'article L. 6211-4.

La création de centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal dans des organismes et établissements de santé publics et privés à but non lucratif est autorisée par l'Agence de la biomédecine instituée à l'article L. 1418-1.

Résumé

Objectif : L'objectif de notre revue de la littérature est d'évaluer la meilleure façon de prendre en charge et d'accompagner les parents lors de l'annonce d'un diagnostic anténatal.

Méthodologie : Nous avons recherché sur les bases de données tel que Science Direct, Sudoc, EmConsult des études remplissant différents critères : réalisées en France, après la mise en application de la loi du 4 mars 2002. En effet, la prise en charge des grossesses varie selon les pays et la législation. Nous avons exclu toutes les études portant sur la prise en charge médicale d'une pathologie particulière et toutes celles qui portaient sur l'organisation du dépistage anténatal de la trisomie 21.

Résultats : Nous avons retenu trois études : " annonce et prise en charge du pied bot varus équin idiopathique " d'Idhmida S., " Diagnostic prénatal de malformation cérébrale avec un pronostic incertain : une étude concernant les informations aux couple et les conséquences sur la grossesse " de Moutard et al., « Impact parental de l'échographie 3D/4D des fentes labiopalatines " d'Escalon.

Conclusion : Il est ressorti de notre travail différents points.

Pour que l'annonce soit la meilleure possible, il faut recevoir les parents au calme et prendre le temps de leur expliquer et de répondre à leurs questions. Le poids des mots est très important, il faut donc choisir des mots simples et clairs.

Les examens complémentaires permettent poser un diagnostic et un pronostic le plus sûr possible. Cela aide les parents à prendre une décision.

Il ne faut pas abandonner les parents une fois la décision finale prise. Le soutien et l'accompagnement sont très important. Cela peut passer par des rencontres avec un spécialiste, un psychologue, des associations de parents.

Mots-clés : annonce d'une malformation ; impact parental ; diagnostic anténatal

Abstract

Objective : The objective of our literature review is to assess the best way of taking care and of accompanying the parents during the announcement of antenatal diagnosis.

Methodology : We looked for on databases such as Science Direct, Sudoc, EmConsult of the studies performing various criteria : realized in France, after the application of the law of March 4th, 2002. Indeed, the coverage of the pregnancies varies according to countries and legislation. We excluded all the studies concerning the medical care of a particular pathology and all those who concerned the organization of the antenatal screening of the trisomy 21.

Results : We held three studies: " Announcement and care of the idiopathic clubfoot " of Idhmida S., " Prenatal diagnosis of cerebral malformation with an uncertain prognosis: a study concerning couple's information and consequences on pregnancy " of Moutard and al., " Parental impact of the 3D / 4D echography of labiopalatines cracks" of Escalon.

Conclusion : Various points went out again from our work.

So that the announcement is the best possible, it is necessary to receive the parents in the peace and to take time to explain to them and to answer their questions. The weight of the words is very important, it is thus necessary to choose simple and clear words. The additional examinations allow to make a diagnosis and the most safe possible forecast. It helps the parents to make a decision.

You should not leave the parents by themselves once the taken definitive decision.

The support and the accompaniment are very important. It can be through meetings with a specialist, a psychologist, parents' associations.

Key words : announcement of a malformation ; parental impact ; prenatal diagnosis