

Quand le handicap précède la naissance

Dr F. Prieur

Service de Génétique, CHU Saint Etienne

Médecin coordonnateur CPDPN

*21 novembre 2015, SFERHE Automne,
Saint Etienne*



Situation particulière de la grossesse



- La grossesse est le plus souvent vécue comme un événement heureux qui va modifier quoiqu'il arrive, la vie d'un couple.
- Celle-ci ne constitue pas en elle-même, une situation pathologique.
- L'enfant à venir n'est « présent » que par la représentation que l'on s'en fait.
- C'est aussi une situation où, on n'imagine pas aujourd'hui, la non médicalisation du suivi, pour le bien être maternel et foetal.
- Cela va conduire inéluctablement à des annonces anténatales, susceptibles d'être lourdes de conséquences pour la famille « en devenir » et a fortiori pour l'enfant « potentiel »...

La naissance



- La médicalisation du suivi rendent aujourd'hui, rares, les situations de découverte inopinée d'une anomalie majeure chez le nouveau-né, en salle de naissance, source de drames et de violences, parfois importants.
- L'accueil de l'enfant différent est prévu, programmé, organisé.
- L'annonce survient de façon anticipée, pendant la grossesse le plus souvent après un examen médical : biologique ou échographique, le traumatisme n'en est pas pour autant moindre...
- Cela se joue dans « les coulisses » de la grossesse et paraît au regard de la société moins soupçonnable, ce qui accroît souvent le drame familial.

Le dépistage



- Aujourd'hui, les examens de dépistage concernent :
 - Certaines pathologies infectieuses,
 - Les marqueurs biologiques de la trisomie 21
 - Trois échographies sont systématiquement proposées : à 12,22,32 SA
- Ces dernières représentent le plus souvent pour le couple, un des premiers moments privilégiés de contact avec leur futur enfant, mais il s'agit surtout, du dépistage d'éventuelles anomalies morphologiques fœtales.
- Parfois la situation tourne au cauchemar lorsqu'elle révèle une situation différente de la norme ...
- Choc, anéantissement, effondrement, drame, traumatisme, l'être en devenir n'est plus qu'anomalie ... Incertitudes, égarement caractérisent, ces moments douloureux.
- Les premiers mots prononcés à cette occasion sont déterminants pour les décisions futures du couple

Les Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic prénatal



#39500703

- 49 recensés en 2013, répartis sur le territoire français
- Chargés de coordonner la prise en charge des grossesses pathologiques
- Structures pluridisciplinaires associant obstétriciens, échographistes, généticiens, pédiatres, chirurgiens pédiatres, biologistes, radiologues
- Réunions hebdomadaires généralement : étude de dossiers concernant des grossesses pathologiques, de gravités variables, pour la conduite à tenir pendant la grossesse et en période néonatale
- Décisions d' IMG, représentent une partie de l'activité qui passent nécessairement par CPDPN .
- Rôle consultatif

Les CPDPN en quelques chiffres



- En 2012, 37 000 dossiers examinés en CPDPN
- En 2013, 810 000 naissances
- Les pathologies fœtales concernent 2,6% des grossesses.
Environ 1% de malformations fœtales graves

#39435070

	2009	2010	2011	2012
Nombres d'attestations délivrées en vue d'une IMG	6768	6949	6994	7134
Nombre de refus d'IMG	109	119	110	91
Nombre de grossesses poursuivies avec une pathologie qui aurait pu donner lieu à une IMG	578	664	762	810
Nombre naissances	821000	828000	823000	822000

L'annonce,



- Nécessite une rencontre, jamais par téléphone (personne prise au dépourvu, pas d'accompagnement possible), grande difficulté de l'annonce en échographie
- Personne accompagnante +++, conjoint ou amie, car l'annonce d'une mauvaise nouvelle entraîne une phase de sidération, puis de révolte et de sentiments confus. La présence d'une autre personne constitue un soutien émotif, quelqu'un auprès duquel la patiente pourra se référer.
- Trouver les mots justes +++, « non destructeurs », ils resteront gravés...
- Expliquer les certitudes, souligner les incertitudes
- Informer le plus objectivement possible
- **Ecouter**, communiquer, accompagner avec empathie
- Aider le couple à prendre la moins mauvaise décision, dans cette situation .

Le cheminement



- Aucune annonce n'est anodine.
- A Saint Etienne des consultations dédiées aux anomalies foétales sont organisées deux fois par semaine. Elles sont réalisées en concertation avec le service d'obstétrique pour les contrôles échographiques de deuxième intention, les généticiens et la psychologue.
- Les couples sont reçus au décours de l'échographie pour faire le point sur leur situation, expliquer les risques, les possibilités de préciser le diagnostic en mobilisant les outils nécessaires : analyses génétiques, IRM..., les incertitudes, le pronostic
- Un temps de réflexion est systématiquement proposé
- Savoir faire appel à d'autres spécialistes MPR, orthopédistes, pédiatres, cardiopédiatres, neuropédiatres, quand cela est nécessaire

Les conséquences de l'annonce



- La culpabilité
- Anomalie de l'image : signe d'appel, peut être le signe d'une pathologie pour l'enfant à naître (essayer de séparer les deux)
- Répondre aux questions, sans minimiser la pathologie, ses conséquences avec des mots adaptés et compréhensibles
- Cette annonce est abstraite : probabilité, risques... Elle laisse planer des incertitudes qui rendent la décision très difficile
- Prendre le temps
- Reconstruire une cohérence, ne pas céder à la tentation d'en finir vite
- Évoquer l'enfant, sa place dans la famille
- Accompagner le couple pour l'aider à comprendre et à réfléchir à la meilleure ou à la moins mauvaise des prises en charge

La décision



- La loi française autorise l'interruption médicale de grossesse, à toute époque, si la femme le demande et, après examen et discussion, deux médecins agréés du centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal attestent qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité, reconnue comme incurable au moment du diagnostic.
- C'est parfois la moins mauvaise solution pour le couple.
- Il s'en suit inéluctablement un travail de deuil, alors qu'il n'y a pas eu « vie ».
- doute sur les capacités à être parents et sentiment de différence à l'égard des autres mères...

Quelques exemples: situation 1



- Mr et Mme R , couple sans ATCD, deux garçons en bonne santé
- Découverte à 22 SA d'un spina bifida sacré avec ouverture du rachis sur 5 vertèbres, engagement du cervelet sans dilatation ventriculaire
- L'échographie de deuxième intention confirme le diagnostic initial
- Le couple vu en consultation de génétique : mécanisme des DFTN, on évoque le pronostic, les risques d'atteinte motrice, sphinctérienne, les complications possibles, proposition d'un caryotype fœtal, dosages biochimiques (AFP AchE) que le couple souhaite

Quelques exemples : situation 1



- Ils ont entendu parler de la chirurgie in utero
- On propose une rencontre avec V. Gautheron, qu'ils souhaitent également, l'entretien a lieu le lendemain. Ils réévoquent avec lui, les points plutôt positifs :
 - le caractère distal du DFTN avec plutôt un meilleur pronostic moteur,
 - l'absence d'hydrocéphalie actuelle
- Mais aussi les incertitudes :
 - concernant les fonctions vésico sphinctériennes
 - Possibilité d'apparition secondaire de l'hydrocéphalie, de complications liées à une moëlle attachée
- Les examens confirment que la malformation est ouverte
- 4 jours plus tard les parents se résoudront à solliciter une IMG

Quelques exemples : situation 2



- Mr et Mme D, 4^{ème} grossesse, couple recomposé, 3 enfants en bonne santé
- Découverte à 22SA d'un spina bifida lombo sacré de L5 à S3 avec dilatation des ventricules latéraux et du V3.
- Le diagnostic évoqué est confirmé par l'échographie de deuxième intention, le couple est vu en consultation de génétique, on explique les conséquences possibles des anomalies identifiées, un caryotype est effectué normal, dosage AFP AchE augmentés
- Consultation Pr V. Gautheron a lieu, il explique l'attention particulière que requièrent les enfants atteints de spina bifida du fait d'atteintes multiples avec nécessité d'interventions, risque de complications et prise en charge pluridisciplinaire
- Après réflexion, le couple fait le choix de poursuivre la grossesse, la maman, elle-même placée dans son enfance, ne peut se résoudre à une décision d'interruption...

Quelques exemples : situation 3



- Mr et Mme G , sans ATCD
- Première grossesse obtenue après PMA : IAC
- Grossesse gémellaire bichoriale biamniotique avec arrêt du développement d'un des deux embryons
- Découverte à 12 SA d'une amputation d'un membre supérieur chez le foetus.
- L'échographie de deuxième intention confirme le diagnostic: agénésie complète du MSD , minuscule moignon au niveau de l'épaule
- Situation difficile, révolte du couple++, grand désarroi, mais aussi refus de ce handicap physique, ils acceptent les examens
- On propose une rencontre avec les orthopédistes et les médecins de MPR qu'ils refuseront

Quelques exemples : situation 3



- Ils sont d'emblée dans la demande d'une IMG
- Ils acceptent néanmoins que l'équipe sollicite les avis proposés
- On retiendra finalement le critère de particulière gravité car l'appareillage dans cette situation ne paraît pas possible et incertitude concernant l'existence éventuelle d'autres anomalies.

Au total



- L'annonce constitue un enjeu majeur du suivi obstétrical en médecine périnatale
- A ce stade, la représentation de l'enfant reste « abstraite ».
- Information adaptée aux parents, aide au cheminement , donner du temps tout en donnant du sens à ce temps
- Partager les sources d'information pour les parents, entre différents professionnels est plutôt vécu positivement par les parents
- La communication entre les membres de l'équipe est importante pour que les parents ressentent une cohésion.

Au total



- L'incertitude est sans doute ce qui est le plus difficile, or on ne peut souvent parler qu'en terme de risques...
- Le regard d'autrui, la conscience du handicap pour l'enfant puis l'adolescent et l'adulte sont des questions que se posent les parents
- La décision fait intervenir des facteurs médicaux mais aussi sociaux, familiaux, culturels, religieux, philosophiques ...
- Aujourd'hui, dans les affections « létales » de plus en plus de parents font le choix de poursuivre la grossesse pour accompagner leur enfant jusqu'au bout de sa vie , cette attitude n'est pas envisageable pour un handicap moteur seul...



Merci

pour votre attention