

Annnonce du diagnostic d'une maladie rare : cas de la craniosténose

Cette étude a permis de mieux connaître les conséquences de l'annonce du diagnostic de craniosténose sur les patients et sur leurs parents et de pouvoir ainsi mieux les accompagner. Les résultats sont pour l'essentiel transférables à l'annonce diagnostique d'autres maladies rares.

Maladie rare, la craniosténose est une anomalie primitive de croissance du squelette crânien associée à la fermeture prématurée d'une ou de plusieurs sutures crâniennes. Cette maladie, dont certaines formes sont d'origine génétique, se traduit par une dysmorphie crânienne et faciale engendrant des conséquences psychologiques en termes de relation à autrui et une image de soi qui peut être dégradée, un conflit de croissance entre crâne et cerveau susceptible d'être à l'origine d'une compression cérébrale, d'un retard mental, de troubles dans les apprentissages ou encore de troubles visuels. Le traitement chirurgical vise à corriger la déformation du squelette crânien en éliminant l'augmentation de la pression intracrânienne. Il peut par définition mettre en danger la vie de l'enfant, mais aussi son devenir neurocognitif et son aspect physique.

Les chercheurs ont voulu analyser le moment de l'annonce du diagnostic, qui a des répercussions non seulement sur le regard que l'enfant portera sur lui-même, mais aussi sur le regard que porteront les parents et la fratrie sur lui et plus globalement sur le regard social (camarades, équipe éducatrice, soignants...). Ils ont mené une enquête de terrain, quantitative – plus de 200 questionnaires remplis – et qualitative à partir d'entretiens de familles dont les enfants ont été opérés ces dix dernières années.

L'annonce du diagnostic par le clinicien se passe globalement « bien », mais dans 15 à 20 % des cas les parents trouvent que les explications restent insuffisantes en raison d'un vocabulaire jugé trop difficile ou d'un temps de consultation jugé trop court.

L'un des résultats importants de cette étude est de montrer que le stress et l'angoisse ressentis par les parents ne sont pas diminués par cette consultation du clinicien, ce que celui-ci vit parfois comme un échec car il n'a pas réussi à « rassurer » les parents. Il existe un décalage entre la perception du clinicien, centré sur les actes chirurgicaux futurs, et celle des parents qui anticipent l'impact très étendu du diagnostic sur toute la famille (difficultés d'inclusion scolaire et autonomisation difficile chez les enfants, répercussions professionnelles chez les parents avec comme conséquence une diminution de la qualité de vie). L'annonce d'une maladie rare reste en effet génératrice d'isolement social de la famille par rapport à la collectivité (crèche ou nounou qui refusent de prendre en charge l'enfant avec maladie rare). Elle est aussi génératrice de conflits intrafamiliaux et notamment entre les deux parents. Ceux-ci ne réagissent pas de la même façon à l'annonce du diagnostic. Les pères semblent davantage déprimés que les mères. Des différences existent aussi selon le genre de l'enfant atteint par la maladie.

Ce projet a permis aux soignants d'avoir une meilleure connaissance des conséquences sur les familles de l'annonce du diagnostic de craniosténose et par conséquent de pouvoir mieux les accompagner.

N. B. Les résultats présentés ici sont ceux posés dans le rapport final (2018).

Pour plus d'information sur ce projet

- Le rapport de recherche est consultable sur le site de la CNSA :
https://www.cnsa.fr/documentation/189 - di_rocco - rf.pdf
- Colloque SHS de la Fondation Maladies rares (vidéo) :
<https://www.youtube.com/watch?v=wyGlhxYKYX4>

À propos du laboratoire

Centre de référence des craniosténoses et malformations cranio-faciales :

<https://www.chu-lyon.fr/fr/centre-de-referance-des-craniostenoses-et-malformations-cranio-faciales>

L'hôpital Femme Mère Enfant (HFME) est entièrement dédié au couple, à la mère et à l'enfant. Il est l'unique pôle d'accueil permanent des urgences pédiatriques de l'agglomération lyonnaise (82 000 passages par an) et dispose également d'un service d'accueil des urgences gynécologiques.

Le service de neurochirurgie pédiatrique de l'hôpital Femme Mère Enfant (HFME) prend en charge toutes les pathologies du système nerveux central, qui nécessitent une prise en charge chirurgicale.

L'ensemble des interventions chirurgicales se déroule au bloc opératoire de l'HFME qui est dédié aux prises en charge pédiatriques.

<https://www.chu-lyon.fr/fr/service-neurochirurgie-pediatrique>

L'association « Les P'tits Courageux » a contribué à l'élaboration du guide d'entretien utilisé lors de l'enquête.

Contacts

Federico Di Rocco, professeur

Chef de service de neurochirurgie pédiatrique de l'hôpital Femme Mère Enfant (HFME)

Responsable du centre de référence des craniosténoses

CHU de Lyon-Hospices Civils de Lyon

Courriel : hfme.neurochirurgie@chu-lyon.fr

Séverine Colinet, maître de conférences en sciences de l'éducation

Laboratoire Bonheurs

Université Cergy-Pontoise

Courriel : severine.colinet@u-cergy.fr

Référence du projet n° 189

Appel à projets 2013 – SHS & maladies rares (partenaire : Fondation Maladies rares).

Titre : *Craniosténoses : comment améliorer l'annonce du diagnostic et accompagner les patients et leur entourage* (F. Di Rocco).