



Projets de recherche « SHS & MR »

*Recherche en Sciences Humaines et Sociales
dans le contexte des Maladies Rares*

Rapport final


Critères de recevabilité

- Formulaires complétés renvoyés - avant le **24 février 2019**,
- à **shs-mr@fondation-maladiesrares.com**.
- Annexes intégrées au rapport (pas de documents séparés).
- Nom des documents : « SHS1_RF_Nom de famille du porteur principal ».
- Taille maximale : 5 Mo

FORMULAIRE PROJET

I - IDENTIFICATION DU PROJET

Nom de famille du porteur principal	Titre du projet (en français)
Pr Federico Di Rocco	Craniosténoses : comment améliorer l'annonce du diagnostic et accompagner les patients et leur entourage

Engagement du porteur principal		
Je soussigné, <i>Di Rocco Federico</i> , certifie être l'investigateur principal du présent projet présenté, tel qu'il est décrit dans ce rapport de mi-parcours, et l'avoir rédigé en concertation avec toutes les équipes impliquées dans le projet.		
Signature électronique* :	Fait à : <i>Lyon</i>	Le : <i>16.07.18</i>
		

<p>Résumé grand public (1500 caractères maximum - français) *</p> <p><i>Ce texte sera utilisé dans les supports de communication de la Fondation maladies rares.</i></p>
<p>Les craniosténoses sont une anomalie primitive de croissance du squelette crânien associées à la fermeture prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes. Il s'agit d'une maladie rare. Ces malformations - dont certaines formes sont d'origine génétique - ont des implications morphologiques et fonctionnelles : une dysmorphie crâniofaciale engendrant des conséquences psychologiques et sociales en termes de relation à autrui et une image de soi dégradée ; mais aussi un conflit de croissance entre crâne et cerveau qui peut être à l'origine d'une compression cérébrale, d'un retard mental, ou encore de troubles visuels. Le traitement est chirurgical. Il vise à corriger la déformation du squelette crânien tout en normalisant la pression intracrânienne et en contribuant à prévenir la survenue de complications.</p> <p>L'objectif général de cette recherche rétrospective, quantitative et qualitative, a été de comprendre l'impact du diagnostic de craniosténose en vue d'améliorer la diffusion du message d'annonce. Les résultats de notre recherche montrent que cette malformation provoque des retentissements non seulement pour l'enfant dysmorphique, notamment sur les plans scolaire et social mais aussi pour sa fratrie en termes d'autonomisation, de sentiment d'injustice ressenti et des problèmes relationnels avec les parents. Des différences significatives apparaissent au niveau de la forme de la craniosténose mais également au niveau du sexe de l'enfant. Ces éléments confirment les impacts de la craniosténose sur l'ensemble des différentes sphères de la vie (identitaire, scolaire, sociale, professionnelle et familiale) et l'importance d'un accompagnement adapté par le Centre de référence dès l'annonce du diagnostic.</p>

<p>Public abstract (1500 digits maximum - in English) *</p> <p><i>This text will be used by the French Foundation for rare diseases in its communication supports.</i></p>
<p>Craniosynostosis are a rare disease in which there is a primary abnormality in the growth of the skull associated with a premature closure of one or more sutures. These malformations - some of being genetic - have not only morphological but also functional implications: cranial and facial dysmorphia generating psychological consequences in the relationship to others and in a degraded self-image; but also lead to a conflict between the skull and brain. Such craniocerebral dysporportion can cause a brain compression, mental retardation, learning disorders or visual disturbances. The treatment of craniosynostosis is surgical. Its aim is to correct the dysmorphism of the cranial skeleton while normalizing the intracranial pressure and helping to prevent the occurrence of complications.</p> <p>Our study highlights that the time of the announcement of the diagnosis in the reference center is crucial because of the impact it has on the whole family. In fact, it will impact the child himself, the perception of the parents on their child as well as from others persons (brothers and sisters, educator team , caregivers, etc.). it</p>

will also modify the place of dysmorphic child within the family pattern. For the family, the impact is psychological, social and professional. Thus, the diagnosis is a very specific moment in the overall management of these craniofacial malformations. Significant differences were found according to the type of synostosis and the gender of the affected child. Better knowledge of these differences will help in improving the way health professionals deal with the announcement of the diagnosis of these rare diseases.

III - SECTION SCIENTIFIQUE

Contexte : rappel des objectifs, méthodologie, étapes-clés, calendrier et résultats attendus (1 page max)

Spécificité de l'anomalie

La craniosténose est une maladie rare. Il s'agit d'une anomalie primitive de croissance du squelette crânien associée à la fermeture prématurée d'une ou plusieurs sutures crâniennes. Cette maladie, dont certaines formes sont d'origine génétique, a des implications morphologiques mais aussi fonctionnelles : 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 est chirurgical. Il vise à corriger la déformation du squelette crânien en éliminant l'augmentation de la pression intra-crânienne et à prévenir la survenue de complications.

Cette pathologie a donc un impact à plusieurs niveaux : elle nécessite d'une chirurgie qui par définition met en danger la vie de l'enfant, mais elle met aussi en danger le devenir neurocognitif de l'enfant et son aspect physique. Son aspect congénital, voire génétique accentue l'impact de l'annonce de tous ces enjeux au moment où le diagnostic est confirmé.

Partant de l'hypothèse générale soutenue que l'annonce du diagnostic de craniosténose, aussi bien pour les formes « simples » que « complexes » de craniosténose vient perturber le schéma familial initial, nous voulions, dans cette étude, analyser ce moment crucial de l'annonce 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, etc). La craniosténose amène aussi en effet à des questionnements sur la place de l'enfant dysmorphique au sein de la sphère familiale.

Les questions de départ étaient les suivantes : comment les parents vivent-ils, comprennent-ils et intègrent-ils l'annonce d'un diagnostic de craniosténose, à court, moyen et long terme ?

Pour conduire cette recherche, nous avons défini quatre objectifs :

- 1) mieux comprendre le vécu de l'annonce pour les patients et leur entourage
- 2) améliorer la compréhension de l'annonce et les modes d'appropriation
- 3) identifier les enjeux intra-familiaux lors de l'annonce d'une malformation
- 4) reconstituer le parcours de soin des patients en analysant le temps de l'annonce et la période post-opératoire.

Au niveau méthodologique, nous avons prévu une étude observationnelle monocentrique ayant pour objectif de déterminer les spécificités de l'annonce du diagnostic pour les enfants atteints de craniosténose et leurs parents. La finalité visée étant de mieux les accompagner dans leur prise en charge. Préalablement à l'enquête de terrain, une recherche bibliographique approfondie était prévue sur les thèmes relatifs à notre objet : l'annonce, les impacts psychologiques, identitaires, familiaux et sociaux ainsi que sur les spécificités de la pathologie et ses formes.

L'enquête de terrain s'est inscrite dans une approche longitudinale qui s'est située au croisement des méthodes quantitatives et qualitatives. Nous avons aussi collaboré avec des responsables associatifs de l'Association « les P'tits Courageux ».

Calendrier :

Phase exploratoire (5 mois)

Enquête de terrain (18 mois au total) : enquête quantitative 1, Enquête qualitative, Enquête quantitative 2 .

Les résultats ont été analysés d'un point de vue statistique pour déterminer les aspects significatifs.

Les résultats attendus étaient la détermination des principaux facteurs influençant l'appropriation du diagnostic de la part de la famille ainsi que l'analyse de l'impact du diagnostic sur celle-ci en utilisant la craniosténose comme exemple de maladie rare pour sa double composante : atteinte visible, esthétique, congénitale parfois génétique et d'autre part une potentielle atteinte fonctionnelle cérébrale.

Méthodologie (2 pages max)

Recherche bibliographique

Une recherche bibliographique approfondie a été réalisée sur les thèmes relatifs à notre objet : l'annonce, les impacts psychologiques, identitaires, familiaux et sociaux, ainsi que les spécificités de la pathologie et ses formes.

Phase exploratoire (3 mois).

Des guides d'entretien ont été réalisés en collaboration avec des responsables associatifs de l'Association « les P'tits Courageux ». Des observations exploratoires au moment des consultations ont été menées.

Etape préliminaire :

- Enregistrement auprès du CCTIRS (Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé)
- Enregistrement auprès de la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés).
- Demande avis du Conseil d'Ethique
- Enregistrement auprès Clinical Trials

Enquête de terrain (20 mois au total).

- Enquête quantitative 1 (5 mois)

La phase dite "Enquête quantitative 1" a eu pour objectif de mieux connaître les conditions et le vécu de l'annonce du diagnostic de craniosténose chez les familles ayant un enfant suivi par le Centre de Référence depuis 2006. Cette enquête est basée sur un questionnaire à destination des parents atteints de craniosténose de forme simple ou complexe, nouvellement diagnostiqués ou suivis par le Centre de Référence de Necker, de quelques mois après l'opération à plusieurs années.

Ce questionnaire s'est articulé autour de 4 grandes thématiques (la situation de l'enfant, l'annonce du diagnostic de craniosténose, le parcours de soins, l'impact de l'annonce du diagnostic de craniosténose) et comprend 55 questions.

Nous avons élaboré et distribué des questionnaires à destination de l'ensemble des personnes figurant dans la base de données du Centre de Référence. Il s'agit des personnes venant en consultation et suivies par le centre. Plus précisément, ce premier corpus a été constitué à la fois des familles d'enfants nouvellement diagnostiqués, mais aussi celle qui sont suivies depuis quelques mois après l'opération à plusieurs années. Afin d'optimiser le nombre de retour de questionnaires (objectif plus de 200 questionnaires remplis), des relances téléphoniques ont été effectuées.

Le traitement des données a été réalisé par le logiciel SPAD (avec un tri à plat et un Chi2)

- Enquête qualitative (16 mois)

Des entretiens-tests ont été réalisés pour ajuster le guide d'entretien élaboré. Des entretiens individuels semi-directifs ont été conduits. Ils ont duré entre 30 minutes à 1 heure chacun.

Ces entretiens avaient pour objectif d'étudier les modes d'appropriation de l'annonce et la manière dont les sujets l'incorporent à leur parcours biographique dans la durée.

Il est à noter que compte-tenu des spécificités de la pathologie les enfants sont opérés généralement à moins de 15 mois. Par conséquent, les entretiens ont été réalisés avec les parents. Ils avaient pour objectif de recueillir le ressenti des parents et de saisir les retentissements de cette annonce sur leurs parcours : familial, social et professionnel.

- Enquête quantitative 2 (6 mois)

A partir des résultats de l'ensemble des entretiens réalisés, nous avons élaboré des questionnaires relatifs aux thématiques et aux problématiques qui ont émergé de l'analyse (accompagnement de l'annonce de la mutation génétique dans la famille, esthétique, scolarité...). Nous avons donc élaboré des questionnaires plus ciblés issus de la première enquête quantitative.

Le deuxième questionnaire, s'est articulé autour de 4 grandes thématiques (le coping, l'anxiété la qualité de vie le stress liés à l'annonce du diagnostic de craniosténose au parcours de soins). Il a été établi à partir de l'analyse préliminaire des résultats du premier questionnaire et des entretiens qui ont permis de recueillir le ressenti des parents et de saisir les retentissements de cette annonce sur les membres de la famille et sur leurs parcours : familial, social et professionnel.

Dans une visée représentative, la proportion de formes « simples » et « complexes » a été respectée.

Les données recueillies dans les questionnaires ont fait l'objet d'une analyse des variables par tri croisé avec des correspondances multiples et par un test Chi2. L'ensemble des résultats des deux questionnaires a été analysé par un statisticien pour faire ressortir les éléments significatifs.

Les envois du premier et du deuxième questionnaire, ont été suivis de relances téléphoniques pour permettre d'accroître le nombre de questionnaires retournés pour analyse.

Les considérations éthiques ont été scrupuleusement respectées tout au long de la recherche. Tous les résultats ont été anonymisés.

Budget

Voir fichier déjà envoyé

Résultats (4 pages max) :

- Etapes-clés réalisées,
- Résultats obtenus.

Etape préliminaire :

Le projet a :

- Eté enregistré auprès du CCTIRS (Comité Consultatif sur le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé) en février 2013.
- Eté enregistré auprès de la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés) le 21/01/2014 sous la référence 1736409.
- Reçu un avis favorable du Conseil d'Ethique de Necker Enfants Malades (CENEM) le 04/07/2014, nous permettant de débiter la recherche à proprement parler.
- Eté enregistré sur Clinical Trials en novembre 2014 sous la référence NCT02287805.

Enquête quantitative

Au total, 716 questionnaires ont été envoyés et 223 ont été reçus après 117 relances téléphoniques.

La situation de l'enfant :

Les familles de répondants étaient constituées de 85% formes « simples », ce qui correspond bien à la fréquence de ces formes. La plus part des enfants n'avait été opérée qu'une seule fois (91%). Les formes familiales constituaient 6% des cas.

Ce premier questionnaire nous a permis de mettre en évidence que le parcours de soin dans le cadre de cette maladie rare semble relativement simple avec dans 75% des cas un adressage vers le Centre de Référence.

La craniosténose a été remarquée par le pédiatre dans la moitié des cas. Dans un cas sur 5 par contre c'était un des parents qui a remarqué le premier la déformation du crâne de l'enfant et a été à l'origine des démarches qui ont finalement amené au diagnostic. Le diagnostic évoqué le médecin traitant ou le pédiatre, en tout cas un professionnel de santé, ont adressé le patient et sa famille au centre de référence dans la grande majorité (75%) mais le contact lui-même avec le Centre est pris par le parent lui-même à 50%.

Le temps entre la prise de contact et la consultation elle-même a été jugé trop long par un tiers des répondants.

L'annonce du diagnostic de craniosténose :

L'impact de l'annonce a été évalué par la variation des cotations de différents états des parents avant et après la consultation d'annonce.

Le tableau ci-joint résume certains résultats. En jaune apparaissent tous les éléments qui sont considérés comme significatifs.

Epruvé avant le diagnostic				Epruvé après le diagnostic			
Variable	Effectif	Moyenne	Ecart-type (N-1)	Variable	Effectif	Moyenne	Ecart-type (N-1)
ANGOISSE1	207	7,947	2,452	ANGOISSE2	199	7,387	2,573
SOULAGE1	133	1,714	2,909	SOULAGE2	150	4,953	3,290
DEGOUT1	133	1,714	3,244	DEGOUT2	119	1,193	2,512
PEUR1	194	7,948	2,599	PEUR2	177	7,073	2,884
SURPRISE1	143	4,671	3,767	SURPRISE2	122	2,287	3,190
INJUSTICE1	153	4,608	3,974	INJUSTICE2	140	3,486	3,882
COLERE1	146	3,705	3,983	COLERE2	133	2,752	3,846
HAINÉ1	134	1,381	2,971	HAINÉ2	125	1,176	2,879
DEPRIME1	150	4,160	3,594	DEPRIME2	132	4,083	3,609
STRESS1	185	7,627	2,488	STRESS2	173	7,277	2,688
DENI1	134	1,299	2,673	DENI2	122	0,697	1,928
ACCEPT1	146	5,774	3,323	ACCEPT2	162	6,568	3,019
CHOC1	153	5,627	3,629	CHOC2	138	4,087	3,779
INCOMP1	150	4,713	3,848	INCOMP2	128	2,883	3,359
CONFIANCE 1	145	5,428	3,310	CONFIANCE2	176	6,881	2,724

L'annonce diagnostic soulage et met en confiance, diminue le choc et l'incompréhension. Mais en ce qui concerne la confirmation du diagnostic, on note peu de changements dans le ressenti pour :

- L'angoisse > 7/10
- La peur > 7/10
- Le stress > 7/10
- La déprime > 4/10

L'impact sur la famille du diagnostic :

Des conséquences importantes pour les parents et la fratrie ont été mises en évidence, de façon inattendue, selon le sexe de l'enfant atteint et, plus intuitivement, selon la forme de craniosténoses (simple ou complexe).

Dans les conséquences pour la fratrie on trouve quatre différences significatives :

- des problèmes de sommeil (2.2 contre 0.7, $t(103)=2.84$, $p=0.006$) plus importants pour les garçons ;
- d'autonomisation (2.0 contre 0.9, $t(100)=1.99$, $p=0.05$) plus importante pour les garçons ;
- sentiment d'injustice est plus important quand il s'agit de fille (4 contre 2.3, $t(138)=-2.39$, $p=0.02$) dans le ressenti après le diagnostic.

- des problèmes relationnels avec les parents (2.0 contre 0.5, $t(102)=3.22$, $p=0.002$) plus importants pour les garçons.

Une remarque s'impose : ces différences significatives sont incontestables mais souvent elles concernent des différences entre valeurs qui sont dans la partie basse de l'échelle (entre 0 et 5 quand on demande aux personnes de se situer sur une échelle de 1 à 10).

Par ailleurs il y a d'autres différences significatives sur 30 pour les variables qualitatives.

- le besoin de rencontrer d'autres professionnels/associations/parents est plus immédiat pour les garçons ($\text{Chi}^2(4)=16.47$, $p=0.002$) ;
- la raison des contacts est la recherche d'information plus souvent pour les garçons ($\text{Chi}^2(1)=12.71$, $p=0.001$) ;
- la raison des contacts est la recherche sur le devenir d'enfants à craniosténose plus souvent pour les garçons ($\text{Chi}^2(1)=13.64$, $p=0.0001$) ;
- la raison des contacts est le besoin d'échanger, plus fréquent pour les garçons ($\text{Chi}^2(1)=4.35$, $p=0.04$) ;
- le souhait de plus d'empathie est plus fréquent pour les garçons ($\text{Chi}^2(3)=11.88$, $p=0.008$).

Le besoin de rencontrer d'autres professionnels/associations/parents, bref le besoin d'ouverture est plus immédiat pour les familles de garçons, ce qui est assez cohérent à la lumière des résultats que l'on vient de présenter. Cela se traduit par de la recherche d'information, de la recherche sur le devenir d'enfants ayant une craniosténose, le besoin d'échanger et le souhait de plus d'empathie.

Forme de la craniosténose (simple ou complexe)

C'est la variable pour laquelle il y a le plus de différences significatives (15 sur 87 pour les différents ressentis ainsi que les conséquences et 9 sur 30 pour les autres variables qualitatives). C'est au niveau des conséquences pour l'enfant que l'on trouve 8 différences significatives :

Ce résultat était attendu puisqu'il y a des chirurgies réitérées, un parcours de soins plus lourd...

On retrouve surtout des différences sur la dimension scolaire :

- problèmes scolaires plus importants dans le cas de forme complexe (7.9 contre 1.4, $t(131)=-3.41$, $p=0.001$) ; -
- intégration dans la classe (4.8 contre 1.7, $t(119)=-2.99$, $p=0.003$) ;
- maturité émotionnelle (4.5 contre 2, $t(123)=-2.56$, $p=0.012$) ;
- autonomisation (3.5 contre 1.6, $t(123)=-2.09$, $p=0.04$) ;
- problèmes d'organisation plus importants dans le cas de forme complexe (3 contre 1, $t(123)=-2.56$, $p=0.012$) ;
- problèmes relationnels avec les parents plus importants dans le cas de forme complexe (2.0 contre 0.5, $t(123)=-2.37$, $p=0.019$) ;
- atteinte de l'image de soi plus importante dans le cas de forme complexe (3.6 contre 1.6, $t(128)=-2.19$, $p=0.03$).
- déni de sa maladie plus important dans le cas de forme complexe (1.7 contre 0.3, $t(118)=-2.65$, $p=0.009$) ;

Ces éléments confirment donc les impacts de la craniosténose sur l'ensemble des différentes sphères de la vie (sociale ; professionnelle ; familiale ; scolaire ; identitaire).

Pour ce qui concerne les conséquences pour la fratrie on trouve deux différences significatives concernant la maturité émotionnelle plus difficile dans le cas de forme complexe (4.4 contre 1.2, $t(94)=-3.64$, $p=0.00001$) et l'autonomisation plus difficile toujours dans le cas de forme complexe (3.3 contre 0.8, $t(92)=-3.1$, $p=0.003$).

Par ailleurs, il y a 4 différences significatives sur 30 avec les variables qualitatives. Mais dans ces différences cinq sont surtout dues aux non répondants. Quand on retire les non répondants ces différences ne sont plus significatives. Il en reste quatre qui concerne :

- le contact avec des associations pour avoir des informations sur le devenir d'enfants atteints de craniosténose ; moins fréquent dans le cas de forme simple ($\text{Chi}2(1)=5.41$, $p=0.04$) ;
- le contact avec des associations pour échanger ; moins fréquent dans le cas de forme simple ($\text{Chi}2(1)=9.34$, $p=0.002$) ;
- le fait de garder le contact avec des associations, plus fréquent dans le cas de forme complexe ($\text{Chi}2(1)=18.22$, $p=0.0001$) ;
- l'existence de difficultés attentionnelles chez l'enfant, plus fréquentes dans le cas de forme complexe ($\text{Chi}2(1)=4.37$, $p=0.04$).

Le parcours diagnostique est vu comme plus progressif dans le cas de forme simple (6.6 contre 4.5, $t(138)=2.83$, $p=0.005$).

Dans les conséquences pour le répondant on trouve trois différences significatives :

- problèmes professionnels plus importants dans le cas de forme complexe (4.6 contre 2.5, $t(144)=-2.57$, $p=0.011$) ;
- problèmes familiaux plus importants dans le cas de forme complexe (4.2 contre 2.0, $t(146)=-2.71$, $p=0.008$).
- problèmes de qualité de vie plus importants dans le cas de forme complexe (4.8 contre 2.2, $t(146)=-3.15$, $p=0.005$).

En conclusion, nous avons relevé un certain nombre de facteurs différenciants :

- problèmes de qualité de vie plus importants dans le cas de forme complexe (4.8 contre 2.2)
- qualité de vie est considérée comme moins bonne par les pères (0.217 contre 0.928)
- pas d'autres différences entre FS et FC

Enquête qualitative

Ces entretiens ont été réalisés en s'inspirant d'une approche narrative (analyse de la forme, de la structure, de la temporalité... du récit de vie énoncé par les parents, enfants et adolescents). Cette méthode permet en effet de donner toute sa place à « l'histoire » racontée par le patient, au-delà de l'énoncé de sa pathologie ; elle illustre l'utilité pour les soignants d'une « écoute attentive et empathique » qui enrichit l'analyse sémiologique de la situation d'annonce diagnostique et venant renforcer l'alliance thérapeutique. Ils ont permis de confirmer les données retrouvées par l'analyse du premier questionnaire et établir le deuxième questionnaire.

Enquête quantitative 2

Le nombre total de questionnaires envoyés a été de 955. Un important dispositif de relance a été mis en œuvre avec 272 relances téléphoniques

Au total 351 questionnaires ont été reçus. ainsi répartis :

- à 1 an de l'opération : 97
- à 5 ans de l'opération : 99
- à 10 ans de l'opération : 196

Il a été réalisé une analyse des variables par tri croisé avec des correspondances multiples et par un test Chi2.

L'analyse des groupes de parents (1an, 5 ans et 10 ans après l'opération) a montré que le moment plus difficile du parcours de soins est, comme attendu, le jour de l'opération chirurgicale mais suivi en termes de degré d'angoisse et stress du moment de l'annonce du diagnostic et de la période entre diagnostic et opération. Puis vient le retour à la maison en post opératoire avec une diminution progressive du niveau de stress. On observe une certaine stabilité dans la hiérarchie des moments stressants. Par ailleurs les différences entre les trois groupes de parents sont souvent ténues témoignant du fait que le temps n'estompe pas le souvenir du stress du diagnostic et tout ce qui s'en est suivi. De même les écarts en fonction de la forme de craniosténose (simple et complexe) ont été très faibles. De façon inattendue, le niveau de stress ressenti a été supérieur dans les formes simples par rapport aux formes complexes dans la première année. Par contre comme attendu, l'évolution est différente : le niveau de stress a une légère tendance à diminuer dans le temps dans les formes simples alors qu'il ne fait qu'augmenter dans les formes complexes.

Des très faibles différences ont été retrouvées selon le genre du répondant et selon le sexe de l'enfant atteint même si une légère différence semble apparaître dans l'évolution du stress ressenti par les parents qui semble rester stable voire augmenter avec le temps chez les parents des filles atteintes alors qu'il diminue légèrement chez les parents des garçons atteints.

Discussion (2 pages max) :

- **Objectifs atteints,**
- **Écarts observés,**
- **Intérêt social,**
- **Suite envisagée.**

Les objectifs de la recherche ont été atteints dans la mesure où il est possible d'établir un état des lieux sur l'annonce diagnostique de cette maladie rare qu'est la craniosténose, ce qui n'a jamais été fait jusqu'à présent.

Concernant l'annonce elle-même notre étude a montré que celle-ci permet d'apporter un certain degré de soulagement, compréhension et rassurance aux familles. Elle se passe globalement « bien » dans une grande majorité de cas, mais dans 15 à 20 % des cas, les parents trouvent que les explications restent insuffisantes à la fois par un vocabulaire jugé parfois trop difficile ou par un temps de consultation jugé trop court. Au clinicien est demandé à la fois de ne pas banaliser l'acte chirurgical et en même temps, de ne pas « faire peur ». Les parents sont demandeurs à la fois de détails mais ne veulent pas entendre tous les aspects de l'acte chirurgical.

Au-delà de ces conclusions qui peuvent apparaître comme triviales : prévoir plus de temps de consultation et adapter le vocabulaire, notre étude a mis en évidence des résultats inattendus.

En effet, malgré la consultation, le stress et l'angoisse ressentis ne sont pas diminués, ce qui parfois peut être vécu comme un échec de la part du clinicien qui n'a pas réussi dans sa perception à « rassurer » les parents. Il est donc important pour le clinicien de comprendre ce type d'enjeu et de l'impossibilité de rassurer pleinement les parents.

Qui plus est, le clinicien doit prendre en compte et anticiper l'impact très étendu qu'à son diagnostic sur toute la famille et l'ensemble de la fratrie. On retrouve en effet des fréquents problèmes familiaux : des difficultés d'inclusion scolaire, une autonomisation difficile chez les enfants, et chez les parents des répercussions professionnelles avec comme conséquences une diminution de la qualité de vie. L'annonce de maladie rare reste 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) mais est aussi génératrice de conflits intrafamiliaux et notamment entre les deux parents. En effet les parents ne réagissent pas exactement de la même façon à l'annonce. Les pères

en particulier signalent être déprimés plus fréquemment que les mères par le diagnostic et considèrent que la qualité de vie est moindre par rapport aux mères. Des différences aussi existent selon le genre de l'enfant atteint. Le sentiment d'injustice est plus fort chez les parents de garçon ainsi que l'impact scolaire et l'impact social ressenti. Le clinicien doit tenir compte de ces différences lors de son entretien car les parents ne vont donc pas réagir de la même façon selon leur genre et selon celui de l'enfant atteint.

Par contre, l'analyse du stress lié à l'annonce diagnostic n'a pas mis en évidence de grandes différences selon le genre. L'analyse chronologique non plus n'a pas permis de mettre en évidence de différence entre les groupes d'enfants opérés 1 an, 5 ans et 10 ans auparavant. En d'autres termes, le temps ne modifie pas le souvenir du stress lié au diagnostic et à la prise en charge. Le temps n'efface pas le souvenir, il ne l'estompe pas. Celui-ci reste vif et évalué exactement au même niveau (pratiquement 8/10) que l'opération ait eu lieu 1, 5 voire 10 ans avant. Ceci souligne, s'il y avait encore besoin, l'importance cruciale du moment de l'annonce diagnostique dans la vie de la famille.

L'analyse des résultats nous a donc permis de mettre en exergue plusieurs facettes de l'annonce diagnostique.

-Annonce de la craniosténose génératrice de stress et angoisse

Le stress parental paradoxalement augmente lors de la consultation. Il ne diminuera que dans le temps après plusieurs années. Dans les formes simples à 1 an il y aurait plus de stress parental qu'avec les formes complexes. Ce n'est qu'après 5 à 10 ans que le stress diminue mais en restant légèrement plus important dans les formes complexes. Même si le stress diminue, le souvenir du stress ressenti à l'époque du diagnostic ne s'estompe pas et reste très vifs même à 10 ans de celui-ci Le temps n'efface pas ce souvenir.

- Très peu de différences significatives selon le genre du répondant mais dont il faut tenir compte probablement :

- « Dépression » plus fréquente chez les pères que les mères
- Qualité de vie de l'enfant considérée moins bonne par les pères que les mères

-Des différences selon le genre de l'enfant atteint

- Problèmes scolaires plus fréquents chez les garçons atteints
- Impact plus important sur la vie sociale de l'enfant et de la famille quand c'est un garçon qui est atteint
- Besoin de rencontrer associations plus fréquent chez les familles des garçons atteints
- Le sentiment d'injustice est plus important quand il s'agit de fille dans le ressenti après le diagnostic.

- Des différences selon le type de craniosténose

Les données confirment avec des données objectives ce qui était pressenti.

Comme attendu les formes complexes payent le plus lourd tribut. Ceci se vérifie sur la baisse de la qualité de vie ressentie liée d'une part à une baisse de l'estime de soi (Acceptation de soi moindre) avec des pensées négatives plus fréquentes mais aussi liée à des limitations économiques avec moins de loisirs et un moindre soutien social. Mais il se vérifie aussi par un impact sur la famille, à la fois la fratrie qui présente une autonomisation plus lente et une expression émotionnelle complexe et sur les parents qui présentent plus souvent des difficultés professionnelles. Mais au sein des formes « simples » des différences selon le type ont aussi été retrouvées : l'impact est plus fort dans les plagiocéphalies avec des conséquences importantes sur l'atteinte de l'image de soi, l'impact social, professionnel et financier, qui rapprochent cette forme d'une craniosténose complexe multisuturée en dépit de son caractère anatomique monosuturée.

- Intérêt social,

Le projet de recherche présenté a permis de déterminer les spécificités de l'annonce du diagnostic à des patients atteints de craniosténose et leurs parents pour mieux les accompagner dans leur prise en charge.

Les résultats attendus, comme le plus grand impact des formes complexes n'ont été confirmés que partiellement. Ce travail permet de montrer que pour bien d'aspects que le diagnostic de craniosténose même dans les formes monosuturées considérées comme « simples » a un impact très large qui dépasse l'enfant malade mais atteint l'ensemble de la famille et dans différents façons dont il faudra tenir compte

Les résultats issus de cette recherche peuvent pour une très grande partie être transférables à l'annonce diagnostique d'autres maladies rares et permettre une réflexion plus globale sur l'annonce des maladies rares diagnostiquées dans la petite enfance.

Cette recherche permet aussi d'avoir des premières données pour constituer des références comparatives pour des recherches futures sachant que les données sur la craniosténose ne sont pas rassemblées ni centralisées.

-Suite envisagée.

A l'issue de cette recherche, il est possible d'utiliser ces résultats pour un observatoire de la craniosténose via une plateforme numérique à alimenter avec des données épidémiologiques des différents centres.

Exploitation (2 pages max) :

- **Communications,**

- **Publications,**

-

Toutes les publications et communications issues de la Recherche doivent obligatoirement faire référence au soutien de la Fondation maladies rares et de ses partenaires (CNSA et DGS)

- **Communications,**

- *Le 09/07/2014, le Dr Séverine Colinet a présenté le projet "Craniosténoses : comment améliorer l'annonce du diagnostic et accompagner les patients et leur entourage ?" à l'Université de Sheffield.*

- *Le 28/09/2014, lors de la journée "Actualités en chirurgie craniofaciale" qui s'est tenue au Centre de Référence des Dysostoses Craniofaciales, la psychologue chargée de recherche a présenté "Les enjeux du diagnostic de craniosténose", F. Di Rocco, E. Arnaud, S. Colinet, K. Poliheszko.*

- *Congrès de la Société Française de Neurochirurgie, Nantes en mars 2015 : K Poliheszko, S Colinet, E Arnaud, F Di Rocco Repercussions du diagnostic de craniosténose chez des adolescents opérés dans l'enfance. Congrès SFNC Nantes 26-28 mars 2015*

- *Congrès International de Chirurgie Craniofaciale septembre 2015 au Japon : Poliheszko K, Di Rocco F, Colinet S, Arnaud En Pamphile L Psychosocial factors and coping strategies of parents following a diagnosis of craniosynostosis 16th congress of the ISCFS, 14-18 septembre 2015*

- *Congrès International de la Société de Neurochirurgie de Langue Française Novembre 2015 K Poliheszko, F Di Rocco, E Arnaud, S Colinet Comparaison des stratégies d'adaptation des parents d'enfants atteints de craniosténoses, SNCLF Paris 30 nov-2 dec 2015.*

Le 21/10/2015, le Dr Séverine Colinet a présenté le projet "Craniosténoses : comment améliorer l'annonce du diagnostic et accompagner les patients et leur entourage ?" à l'Université de Cambridge.

Journée sur les malformations du crâne de Lyon, Janvier 2016

Impact de la craniosténose. Aspects psycho-sociaux S Colinet

Colloque recherche en Sciences Humaines et Sociales dans les maladies rares Collège de France.20 oct 2016 Amélioration de l'annonce diagnostic et accompagnement des patients et de leur entourage : la craniosténose F Di Rocco S Colinet

Journée Internationale des maladies rares Lyon, 28 fev 2018 Annonce diagnostique dans le cadre d'une maladie rare : ex de la craniosténose

F Di Rocco

Publications envisagées

Nous envisageons de publier les résultats de l'enquête Amac dans des revues indexées : le journal de neurochirurgie et les archives de pédiatrie.

En termes d'action de santé publique, il est prévu d'établir des recommandations qui pourront être discutées au Centre de référence dans le cadre de l'établissement d'un PNDS.

Cette recherche vient alimenter les axes du Plan maladies rares portant sur les besoins spécifiques d'accompagnement.

Bibliographie

- Alvarez, L. et al., (2010). « L'ombre des traumatismes périnatales sur les premiers liens », In : *La psychiatrie de l'enfant*, vol. 53, pp. 609-638.
- Barjot, Philippe. (2004). « Le diagnostic pré-implantatoire : entre espoir thérapeutique et menace éthique », *Spirale*, n° 32, pp. 45-54.
- Ben Soussan, P. (2006). « L'annonce traumatophile de l'annonce », In : Ben Soussan, P. *L'annonce du handicap autour de la naissance en 12 questions*, pp. 75-99.
- Ben Soussan, P. (2006). « Pourquoi l'annonce du handicap mobilise tant d'affects violents et de représentations de terreurs ? », In : Ben Soussan, P. *L'annonce du handicap autour de la naissance en 12 questions*, pp. 135-150.
- Bertaux, D. (2005). *L'enquête et ses méthodes, Le récit de vie*, Paris, Armand Colin.
- Boucand, M.-H., (2010). « Le diagnostic d'une maladie rare... perçu comme nomination, au risque d'une identification : une position fragile au monde », In : Hirsh, E. *Traité de bioéthique, Soigner la personne, évolutions, innovations thérapeutiques*, pp. 310-322.
- Boucand, M.-H., (2011). « L'annonce du diagnostic et du pronostic », *Dire la maladie et le handicap*, pp. 82-95.
- Cascales, T. (2012). « Deuil de la maladie, une identité qui vacille », In : *Cliniques*, pp. 30-47.
- Charmaz, K. (1999). « The body, identity and self: Adapting to impairment », in Charmaz, K. Paterniti, D.A. (ed.), *Health, illness, and healing, Society, social context, and self*, Los Angeles-Roxbury : Publishing Company, pp. 95-112.
- Drouin-Garraud, V. (2009). « Annonce diagnostique à l'enfant », In : Korf-Sausse, S. *La vie psychique des personnes handicapées, ce qu'elles ont à dire, ce que nous avons à entendre*, Paris, Erès, pp. 75-87.
- Duret, P. Roussel, P. (2005). *Le corps et ses sociologies*, Paris, Armand Colin.
- Ebersold, S. (2007). « Parents et professionnels face au dévoilement du handicap », *Dires et regards*, Erès.
- Moutard, M.-L., (2005). « Que va-t-il devenir ? Après le diagnostic prénatal d'une malformation cérébrale », Erès, pp. 87-93.
- Moyse, D. Diederich, N. L'annonce prénatale d'une anomalie : une parole à risque ?, In : Ben Soussan, P. *L'annonce du handicap autour de la naissance en 12 questions*, pp. 51-70.
- Rajon, A.-M. et al., (2006). « Répercussions du diagnostic périnatal de malformation sur l'enfant et ses parents : approche métapsychologique à partir de l'étude longitudinale de 30 familles », *La psychiatrie de l'enfant*, vol. 49, pp. 349-404.
- Soubieux, M.-J. (2009). « L'annonce de l'insupportable incertitude. La place du psychanalyste », In : Delion, P. et al., *Les professionnels de la périnatalité accueillent le handicap*, Erès, pp. 23-36.
- Strauss, A. Corbin, J. (2004). *Les fondements de la recherche qualitative, Techniques et procédures de développement de la théorie enracinée*, Fribourg : Academic Press.