

Académie d'Orléans-Tours

Université François-Rabelais

FACULTE DE MEDECINE DE TOURS

Année 2014

N°

Thèse

pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

Diplôme d'Etat

Par

Clotilde LIVROZET

née le 03 mars 1986 à Orléans

Présentée et soutenue publiquement le 23 septembre 2014

**Évaluation des pratiques d'annonce et du vécu parental du diagnostic de mucoviscidose
depuis la généralisation du dépistage néonatal en région Centre.**

Jury

Président de Jury : Monsieur le Professeur Alain CHANTEPIE

Membres du jury : Monsieur le Professeur Régis HANKARD

Monsieur le Professeur François LABARTHE

Madame le Docteur Laure COSSON

Madame le Docteur Sophie MARCHAND

UNIVERSITÉ FRANÇOIS RABELAIS
FACULTÉ DE MÉDECINE DE TOURS

DOYEN

Professeur Patrice DIOT

VICE-DOYEN

Professeur Henri MARRET

ASSESSEURS

Professeur Denis ANGOULVANT, *Pédagogie*
Professeur Mathias BUCHLER, *Relations internationales*
Professeur Hubert LARDY, *Moyens – relations avec l'Université*
Professeur Anne-Marie LEHR-DRYLEWICZ, *Médecine générale*
Professeur François MAILLOT, *Formation Médicale Continue*
Professeur Philippe ROINGEARD, *Recherche*

SECRETAIRE GENERALE

Madame Fanny BOBLETER

DOYENS HONORAIRES

Professeur Emile ARON (†) – 1962-1966
Directeur de l'Ecole de Médecine - 1947-1962
Professeur Georges DESBUQUOIS (†) – 1966-1972
Professeur André GOUAZÉ – 1972-1994
Professeur Jean-Claude ROLLAND – 1994-2004
Professeur Dominique PERROTIN – 2004-2014

PROFESSEURS EMERITES

Professeur Alain AUTRET
Professeur Jean-Claude BESNARD
Professeur Patrick CHOUTET
Professeur Guy GINIES
Professeur Olivier LE FLOCH
Professeur Etienne LEMARIE
Professeur Chantal MAURAGE
Professeur Léandre POURCELOT
Professeur Michel ROBERT
Professeur Jean-Claude ROLLAND

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. Ph. ANTHONIOZ - A. AUDURIER – Ph. BAGROS - G. BALLON – P. BARDOS - J. BARSOTTI
A. BENATRE - Ch. BERGER – J. BRIZON - Mme M. BROCHIER - Ph. BURDIN - L. CASTELLANI
J.P. FAUCHIER - B. GRENIER – A. GOUAZÉ – M. JAN – P. JOBARD - J.-P. LAMAGNÈRE - F. LAMISSE – J.
LANSAC – J. LAUGIER - G. LELORD - G. LEROY - Y. LHUINTE - M. MAILLET - Mlle C. MERCIER - E/H.
METMAN – J. MOLINE - Cl. MORAINÉ - H. MOURAY - J.P. MUH - J. MURAT - Mme T. PLANIOL - Ph.
RAYNAUD – J.C. ROLLAND – Ch. ROSSAZZA - Ph. ROULEAU - A. SAINDELLE - J.J. SANTINI - D.
SAUVAGE - M.J. THARANNE – J. THOUVENOT - B. TOUMIEUX - J. WEILL.

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

MM.	ALISON Daniel	Radiologie et Imagerie médicale
	ANDRES Christian	Biochimie et Biologie moléculaire
	ANGOULVANT Denis	Cardiologie
	ARBEILLE Philippe	Biophysique et Médecine nucléaire
	AUPART Michel	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
	BABUTY Dominique	Cardiologie
Mme	BARILLOT Isabelle	Cancérologie ; Radiothérapie
M.	BARON Christophe	Immunologie
Mme	BARTHELEMY Catherine	Pédopsychiatrie
MM.	BAULIEU Jean-Louis	Biophysique et Médecine nucléaire
	BERNARD Louis	Maladies infectieuses ; maladies tropicales
	BEUTTER Patrice	Oto-Rhino-Laryngologie
	BINET Christian	Hématologie ; Transfusion
	BODY Gilles	Gynécologie et Obstétrique
	BONNARD Christian	Chirurgie infantile
	BONNET Pierre	Physiologie
Mme	BONNET-BRILHAULT Frédérique	Physiologie
MM.	BOUGNOUX Philippe	Cancérologie ; Radiothérapie
	BRILHAULT Jean	Chirurgie orthopédique et traumatologique
	BRUNEREAU Laurent	Radiologie et Imagerie médicale
	BRUYERE Franck	Urologie
	BUCHLER Matthias	Néphrologie
	CALAIS Gilles	Cancérologie ; Radiothérapie
	CAMUS Vincent	Psychiatrie d'adultes
	CHANDENIER Jacques	Parasitologie et Mycologie
	CHANTEPIE Alain	Pédiatrie
	COLOMBAT Philippe	Hématologie ; Transfusion
	CONSTANS Thierry	Médecine interne ; Gériatrie et Biologie du vieillissement
	CORCIA Philippe	Neurologie
	COSNAY Pierre	Cardiologie
	COTTIER Jean-Philippe	Radiologie et Imagerie médicale
	COUET Charles	Nutrition
	DANQUECHIN DORVAL Etienne	Gastroentérologie ; Hépatologie
	DE LA LANDE DE CALAN Loïc	Chirurgie digestive
	DE TOFFOL Bertrand	Neurologie
	DEQUIN Pierre-François	Thérapeutique ; médecine d'urgence
	DESTRIEUX Christophe	Anatomie
	DIOT Patrice	Pneumologie
	DU BOUEXIC de PINIEUX Gonzague	Anatomie & Cytologie pathologiques
	DUMONT Pascal	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
	EL HAGE Wissam	Psychiatrie adultes
	FAUCHIER Laurent	Cardiologie
	FAVARD Luc	Chirurgie orthopédique et traumatologique
	FOUQUET Bernard	Médecine physique et de Réadaptation
	FRANCOIS Patrick	Neurochirurgie
	FROMONT-HANKARD Gaëlle	Anatomie & Cytologie pathologiques
	FUSCIARDI Jacques	Anesthésiologie et Réanimation chirurgicale ; médecine d'urgence
	GAILLARD Philippe	Psychiatrie d'Adultes
	GOGA Dominique	Chirurgie maxillo-faciale et Stomatologie
	GOUDEAU Alain	Bactériologie - Virologie ; Hygiène hospitalière
	GOUPILLE Philippe	Rhumatologie
	GRUEL Yves	Hématologie ; Transfusion
	GUERIF Fabrice	Biologie et Médecine du développement et de la reproduction
	GUILMOT Jean-Louis	Chirurgie vasculaire ; Médecine vasculaire
	GUYETANT Serge	Anatomie et Cytologie pathologiques
	HAILLOT Olivier	Urologie
	HALIMI Jean-Michel	Thérapeutique ; médecine d'urgence (Néphrologie et Immunologie clinique)
	HANKARD Regis	Pédiatrie
	HERAULT Olivier	Hématologie ; transfusion
	HERBRETEAU Denis	Radiologie et Imagerie médicale
Mme	HOMMET Caroline	Médecine interne, Gériatrie et Biologie du vieillissement
MM.	HUTEN Noël	Chirurgie générale
	LABARTHE François	Pédiatrie
	LAFFON Marc	Anesthésiologie et Réanimation chirurgicale ; médecine d'urgence
	LARDY Hubert	Chirurgie infantile
	LASFARGUES Gérard	Médecine et Santé au Travail
	LAURE Boris	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie

	LEBRANCHU Yvon	Immunologie
	LECOMTE Thierry.....	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
	LESCANNE Emmanuel.....	Oto-Rhino-Laryngologie
	LINASSIER Claude.....	Cancérologie ; Radiothérapie
	LORETTE Gérard.....	Dermato-Vénéréologie
	MACHET Laurent	Dermato-Vénéréologie
	MAILLOT François.....	Médecine Interne
	MARCHAND-ADAM Sylvain	Pneumologie
	MARRET Henri.....	Gynécologie et Obstétrique
	MARUANI Annabel	Dermatologie
	MEREGHETTI Laurent.....	Bactériologie-Virologie ; Hygiène hospitalière
	MORINIERE Sylvain	O.R.L.
	MULLEMAN Denis	Rhumatologie
	PAGES Jean-Christophe	Biochimie et biologie moléculaire
	PAINTAUD Gilles.....	Pharmacologie fondamentale, Pharmacologie clinique
	PATAT Frédéric	Biophysique et Médecine nucléaire
	PERROTIN Dominique	Réanimation médicale ; médecine d'urgence
	PERROTIN Franck.....	Gynécologie et Obstétrique
	PISELLA Pierre-Jean.....	Ophthalmologie
	QUENTIN Roland	Bactériologie-Virologie ; Hygiène hospitalière
	ROBIER Alain	Oto-Rhino-Laryngologie
	ROINGEARD Philippe.....	Biologie cellulaire
	ROSSET Philippe	Chirurgie orthopédique et traumatologique
	ROYERE Dominique.....	Biologie et Médecine du développement et de la Reproduction
	RUSCH Emmanuel	Epidémiologie, Economie de la Santé et Prévention
	SALAME Ephrem.....	Chirurgie digestive
	SALIBA Elie.....	Biologie et Médecine du développement et de la Reproduction
Mme	SANTIAGO-RIBEIRO Maria	Biophysique et Médecine Nucléaire
MM.	SIRINELLI Dominique.....	Radiologie et Imagerie médicale
	THOMAS-CASTELNAU Pierre	Pédiatrie
Mme	TOUTAIN Annick	Génétique
MM.	VAILLANT Loïc	Dermato-Vénéréologie
	VELUT Stéphane.....	Anatomie
	WATIER Hervé	Immunologie.

PROFESSEUR DES UNIVERSITES DE MEDECINE GENERALE

Mme	LEHR-DRYLEWICZ Anne-Marie	Médecine Générale
-----	---------------------------------	-------------------

PROFESSEURS ASSOCIES

MM.	HUAS Dominique.....	Médecine Générale
	LEBEAU Jean-Pierre.....	Médecine Générale
	MALLET Donatien.....	Soins palliatifs
	POTIER Alain.....	Médecine Générale

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS

Mme	ANGOULVANT Theodora	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique : addictologie
M.	BAKHOS David	Physiologie
Mme	BAULIEU Françoise.....	Biophysique et Médecine nucléaire
M.	BERTRAND Philippe.....	Biostatistiques, Informatique médical et Technologies de Communication
Mme	BLANCHARD Emmanuelle	Biologie cellulaire
	BLASCO Hélène.....	Biochimie et biologie moléculaire
MM.	BOISSINOT Eric	Physiologie
	DESOUBEUX Guillaume.....	Parasitologie et mycologie
Mme	DUFOUR Diane.....	Biophysique et Médecine nucléaire
M.	EHRMANN Stephan.....	Réanimation médicale
Mme	FOUQUET-BERGEMER Anne-Marie.....	Anatomie et Cytologie pathologiques
M.	GATAULT Philippe	Néphrologie
Mmes	GAUDY-GRAFFIN Catherine.....	Bactériologie - Virologie ; Hygiène hospitalière
	GOUILLEUX Valérie.....	Immunologie
MM.	GYAN Emmanuel	Hématologie, transfusion
	HOARAU Cyrille.....	Immunologie
	HOURIOUX Christophe.....	Biologie cellulaire
Mmes	LARTIGUE Marie-Frédérique.....	Bactériologie - Virologie ; Hygiène hospitalière
	LE GUELLEC Chantal	Pharmacologie fondamentale ; Pharmacologie clinique

	MACHET Marie-Christine	Anatomie et Cytologie pathologiques
MM.	PIVER Eric	Biochimie et biologie moléculaire
	ROUMY Jérôme	Biophysique et médecine nucléaire in vitro
Mme	SAINT-MARTIN Pauline	Médecine légale et Droit de la santé
MM.	SAMIMI Mahtab	Dermatologie
	TERNANT David	Pharmacologie – toxicologie
Mme	VALENTIN-DOMELIER Anne-Sophie...	Bactériologie – virologie ; hygiène hospitalière
M.	VOURC'H Patrick	Biochimie et Biologie moléculaire

MAITRES DE CONFERENCES

Mmes	BOIRON Michèle	Sciences du Médicament
	ESNARD Annick	Biologie cellulaire
M.	LEMOINE Maël	Philosophie
Mme	MONJAUZE Cécile	Sciences du langage - Orthophonie
M.	PATIENT Romuald	Biologie cellulaire

MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE

Mmes	HUAS Caroline	Médecine Générale
	RENOUX-JACQUET Cécile	Médecine Générale
M.	ROBERT Jean	Médecine Générale

CHERCHEURS C.N.R.S. – INSERM

M.	BOUAKAZ Ayache	Chargé de Recherche INSERM – UMR CNRS-INSERM 930
Mmes	BRUNEAU Nicole	Chargée de Recherche INSERM – UMR CNRS-INSERM 930
	CHALON Sylvie	Directeur de Recherche INSERM – UMR CNRS-INSERM 930
MM.	COURTY Yves	Chargé de Recherche CNRS – U 618
	GAUDRAY Patrick	Directeur de Recherche CNRS – UMR CNRS 7292
	GOUILLEUX Fabrice	Directeur de Recherche CNRS – UMR CNRS 7292
Mmes	GOMOT Marie	Chargée de Recherche INSERM – UMR CNRS-INSERM 930
	HEUZE-VOURCH Nathalie	Chargée de Recherche INSERM – U 618
MM.	LAUMONNIER Frédéric	Chargé de Recherche INSERM - UMR CNRS-INSERM 930
	LE PAPE Alain	Directeur de Recherche CNRS – U 618
Mmes	MARTINEAU Joëlle	Chargée de Recherche INSERM – UMR CNRS-INSERM 930
	POULIN Ghislaine	Chargée de Recherche CNRS – UMR CNRS-INSERM 930

CHARGES D'ENSEIGNEMENT

Pour la Faculté de Médecine

Mme	BIRMELE Béatrice	Praticien Hospitalier (<i>éthique médicale</i>)
M.	BOULAIN Thierry	Praticien Hospitalier (<i>CSCT</i>)
Mme	CRINIÈRE Lise	Praticien Hospitalier (<i>endocrinologie</i>)
M.	GAROT Denis	Praticien Hospitalier (<i>sémiologie</i>)
Mmes	MAGNAN Julie	Praticien Hospitalier (<i>sémiologie</i>)
	MERCIER Emmanuelle	Praticien Hospitalier (<i>CSCT</i>)

Pour l'Ecole d'Orthophonie

Mme	DELORE Claire	Orthophoniste
MM.	GOUIN Jean-Marie	Praticien Hospitalier
	MONDON Karl	Praticien Hospitalier
Mme	PERRIER Danièle	Orthophoniste

Pour l'Ecole d'Orthoptie

Mme	LALA Emmanuelle	Praticien Hospitalier
M.	MAJZOUB Samuel	Praticien Hospitalier

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des Maîtres de cette Faculté,
de mes chers condisciples
et selon la tradition d'Hippocrate,
je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur
et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent,
et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux
ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira
les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas
à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres,
je rendrai à leurs enfants
l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime
si je suis fidèle à mes promesses.
Que je sois couvert d'opprobre
et méprisé de mes confrères
si j'y manque.

REMERCIEMENTS

Au Professeur Alain CHANTEPIE :

Je vous remercie d'avoir accepté de présider ma thèse et de m'avoir transmis nombreuses de vos connaissances. Veuillez recevoir, Monsieur le Professeur, l'expression de ma sincère gratitude et de tout mon respect.

Au Professeur François LABARTHE :

Je te remercie de participer à mon jury de thèse et de m'avoir toujours soutenu. Merci de ton implication auprès des internes et d'être à notre écoute quotidiennement.

Au Professeur Régis HANKARD :

Je vous remercie d'avoir accepté de juger mon travail et pour tous vos cours sur la nutrition qui sont toujours aussi captivants. Veuillez recevoir, Monsieur le Professeur, l'expression de mes sincères remerciements.

Au Docteur Laure COSSON :

Je te remercie d'avoir été ma directrice de thèse et surtout de m'avoir proposé ce travail très intéressant. Tu m'as accompagné tout au long de mon parcours : de mon externat où c'est toi qui m'a donné l'envie de faire ce beau métier en m'apprenant à examiner un nouveau-né, en passant par ton soutien en tant que chef de clinique. Aujourd'hui je passe ma thèse à tes côtés avec grand plaisir. Merci pour tout.

Au Docteur Sophie Marchand :

Je te remercie d'avoir bien voulu participer à mon jury de thèse. Merci pour ta gentillesse et ta disponibilité sans faille.

A mes parents :

Merci d'avoir fait tout votre possible pour faire de moi ce que je suis devenue aujourd'hui.
Merci pour votre soutien impérissable. Je veux simplement vous dire que je vous aime.

A mon frère Alexis :

Merci d'avoir toujours été là pour moi et particulièrement aujourd'hui. Tu es mon modèle et je suis très fière d'être la marraine d'Adèle.

A mes grands-parents :

Merci d'avoir toujours cru en moi. Même si vous n'avez pas pu venir ce jour, vous êtes toujours dans mon cœur.

A Delphine :

Un grand merci pour ton amitié qui a commencé un jour de novembre en réanimation néonatale où ta présence et ton aide m'ont été très précieuses!! Merci d'avoir été là pour me soutenir. J'espère que notre amitié durera très longtemps malgré la distance.

A Anne, Aurélie et Mathilde :

Mes chères co-internes de pédiatrie, merci pour tous ces moments passés ensemble. Vous êtes de véritables amies.

A Caroline :

Depuis la maternelle tu es toujours présente, pour les bons comme les mauvais moments et je t'en remercie sincèrement. J'espère que notre amitié durera encore longtemps.

A Stéphanie W. :

Les 6 mois passés à tes côtés m'ont énormément apporté. Merci de m'avoir fait encore plus apprécier la gastro-pédiatrie et de me faire confiance pour travailler avec toi.

A Marine T. :

Merci pour ta bonne humeur et ton écoute. C'est un réel plaisir de venir travailler à tes côtés, en espérant être à la hauteur.

Au Docteur Marie Françoise RIVIERE :

Un grand merci pour toutes les connaissances que vous m'avez apporté et votre soutien sans faille. Merci de me faire confiance. C'est un honneur de venir travailler à vos côtés.

Au Professeur Hubert LARDY et son équipe de chirurgie viscérale pédiatrique :

Merci de m'avoir fait découvrir l'univers de la chirurgie, et Merci à Thierry de m'avoir supporté lors de mes premières cœlioscopies ! Je remercie également les infirmières et AP du service avec qui j'ai passé de très bons moments.

A tous les médecins, chefs de clinique, co-internes, infirmières, AP, ASH et secrétaires que j'ai rencontrés au cours de mes stages, merci pour tous ces bons moments passés ensemble.

Je remercie tous les parents qui ont eu la gentillesse de participer à notre travail.

Résumé

INTRODUCTION : Le dépistage néonatal de la mucoviscidose a été généralisé en France à partir de 2002, date à laquelle des recommandations de bonnes pratiques concernant la réalisation de ce dépistage ont été publiées. L'objectif principal de notre travail était de réaliser une évaluation de nos pratiques d'annonce ; l'objectif secondaire était d'en évaluer le vécu parental.

POPULATION ET METHODE : Un questionnaire concernant l'appel téléphonique et l'entretien d'annonce diagnostique avait été envoyé à chaque parent d'enfant né depuis 2002 dont le diagnostic avait été fait suite au dépistage et suivi au CRCM (Centre de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose) de Tours en 2014.

RÉSULTATS : Soixante-seize parents correspondant à 48 enfants avaient répondu au questionnaire. L'appel téléphonique avait été effectué par un médecin dans 92% des cas et 55% des parents avaient compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose. Soixante-trois pourcents disaient avoir été convoqués le lendemain et 97% d'entre eux étaient présents en couple à cet entretien qui avait eu lieu en moyenne à l'âge d'un mois de l'enfant. Dans 63% des cas le médecin était accompagné, majoritairement par une infirmière. La rencontre avec une psychologue n'avait été proposée que pour 37% des parents. Les informations délivrées étaient suffisantes pour 68% des parents qui les avaient plutôt bien comprises. Les sentiments prédominants après l'annonce étaient le choc (75%), la peur (63%) et l'angoisse (62%). Le délai moyen pour la nouvelle consultation au CRCM était d'1 mois. Les formes frontières et ceux dont l'annonce s'était faite dans un autre centre avaient eu moins confiance en l'annonceur ($p < 0.0001$).

CONCLUSION : L'analyse de nos pratiques ne retrouve pas de différence notable par rapport aux recommandations. Cependant, notre travail nous donne diverses suggestions pour contribuer à améliorer nos pratiques. L'intervention d'une psychologue et l'amélioration du cadre de l'entretien pourraient être à envisager. De même, le délai pour la prochaine consultation après l'annonce pourrait être modulé en fonction de la demande et des possibilités parentales.

Mots clés : mucoviscidose, dépistage néonatal, vécu parental

Evaluation of announcement and parental experience of diagnosis of cystic fibrosis since the generalization of newborn screening in the region Centre.

Abstract

BACKGROUND: Newborn screening of cystic fibrosis was generalized in France from 2002, when the recommendations of best practices on the implementation of this screening have been published. The main objective of this study was to conduct an evaluation of our announcement practices; the secondary objective was to evaluate the parental experience.

METHODS: A questionnaire of phone call and talk of diagnosis announcement was sent to every parent of child born since 2002 whose diagnosis was made following the screening and follow-up by the CRCM of Tours in 2014.

RESULTS: Seventy-six parents corresponding to 48 children had responded to the questionnaire. The phone call was effected by a physician in 92% of cases and 55% of parents had understood that it was the cystic fibrosis. Sixty-three percent said they had been convoked the next day and 97% of them were present at this talk as a couple that had occurred on average at the age of one month of the child. In 63% of cases the physician was accompanied mainly by a nurse. The meeting with a psychologist had been proposed for 37% of parents. The information provided was sufficient for 68% of parents who had fairly understood. The predominant feelings after the announcement were the shock (75%), fear (63%) and anxiety (62%). The average time for further consultation in the CRCM was one month. CFTR-Related Metabolic Syndrome and those whose announcement was made in another center had less confidence in the physician ($p < 0.0001$).

CONCLUSION: The analysis of our practices did not find any significant difference from the recommendations. However, our work gives us some suggestions to help improve our practices. The intervention of a psychologist and improving the talk space could be worth considering. Likewise, the time for the next visit after the announcement could be adjusted according to the demand and parental possibilities.

Key words: cystic fibrosis, newborn screening, parental experience

TABLE DES MATIERES

1. INTRODUCTION	14
2. POPULATION ET MÉTHODE	17
2.1 Population étudiée	17
2.2 Documents envoyés aux parents	17
2.3 Données recueillies	17
2.4 Analyses statistiques	18
3. RESULTATS	19
3.1 Description de la population	19
3.2 Résultats du questionnaire	21
3.2.1 Données sociodémographiques	21
3.2.2 Données préexistantes à l'appel téléphonique	21
3.2.3 L'appel téléphonique	22
3.2.4 L'entretien d'annonce	23
3.2.5 L'annonceur	26
3.2.6 Les informations reçues lors de l'entretien	26
3.2.7 Le ressenti des parents	27
3.2.8 Suggestions pour améliorer l'entretien	28
3.3 Facteurs pouvant influencer les réponses	28
3.3.1 Niveau d'étude des parents	28
3.3.2 Mutations $\Delta F508$	29
3.3.3 Age actuel de l'enfant	29
3.3.4 Score de Shwachman et hospitalisations	29
3.3.5 Formes classiques-digestives et formes frontières	30
3.3.6 Lieu d'annonce	30

4. DISCUSSION	31
5. CONCLUSION	38
6. ANNEXES	40
<i>Annexe 1 : Questionnaire adressé aux parents</i>	<i>41</i>
<i>Annexe 2 : Figure 1 : Répartition des patients inclus</i>	<i>47</i>
<i>Annexe 3 : Figure 5 : Ressenti de l'appel téléphonique par les parents</i>	<i>48</i>
<i>Annexe 4 : Tableau 1 : Sentiments des parents après l'appel téléphonique</i>	<i>49</i>
<i>Annexe 5 : Tableau 2 : Suggestions des parents pour améliorer l'appel téléphonique</i>	<i>50</i>
<i>Annexe 6 : Figure 7 : Personne accompagnant l'annonceur lors de l'entretien</i>	<i>51</i>
<i>Annexe 7 : Délai entre l'annonce et la consultation suivante d'après les parents</i>	<i>52</i>
<i>Annexe 8 : Tableau 5 : Informations et thèmes abordés au cours de l'entretien</i>	<i>53</i>
<i>Annexe 9 : Tableau 6 : Sentiments des parents après l'annonce</i>	<i>54</i>
<i>Annexe 10 : Tableau 7 : Moyens de recherche d'informations supplémentaires par les parents après l'annonce</i>	<i>55</i>
<i>Annexe 11 : Figure 13 : Personnes vers qui les parents sont allés chercher du soutien après l'annonce</i>	<i>56</i>
<i>Annexe 12 : Tableau 8 : Suggestions des parents pour améliorer l'entretien</i>	<i>57</i>
<i>Annexe 13 : Tableau 9 : Différences entre les formes classique-digestives et les formes frontières</i>	<i>58</i>
<i>Annexe 14 : Tableau 10 : Différences concernant l'entretien et l'annonceur entre les parents dont l'annonce a été faite au CHU de Tours et ceux dont l'annonce s'est faite dans un autre centre</i>	<i>59</i>
7. BIBLIOGRAPHIE	61

1. INTRODUCTION

La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques potentiellement graves dès l'âge pédiatrique en France. Il s'agit d'une maladie de transmission autosomique récessive liée à une anomalie du gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) régulant l'expression des canaux chlores de l'organisme. Son incidence en France est l'ordre de 1/4200 naissances [1] ce qui a représenté 188 nouveaux cas en 2012.

Cliniquement, elle est responsable d'une atteinte multi viscérale avec principalement :

- une atteinte respiratoire avec encombrement et toux chronique évoluant vers une bronchopathie chronique obstructive avec dilatation des bronches. Celle-ci est responsable d'une détérioration progressive de la fonction respiratoire conditionnant le pronostic vital des patients.

- une atteinte digestive dominée principalement par une insuffisance pancréatique et ses conséquences nutritionnelles mais aussi parfois une atteinte hépato-biliaire pouvant évoluer vers une cirrhose biliaire.

D'autres atteintes sont également fréquentes : atteinte naso-sinusienne avec polypose chronique, infertilité par atrésie bilatérale des canaux déférents...

Par ces atteintes multiples, cette maladie impose un traitement et un suivi contraignants dès le diagnostic.

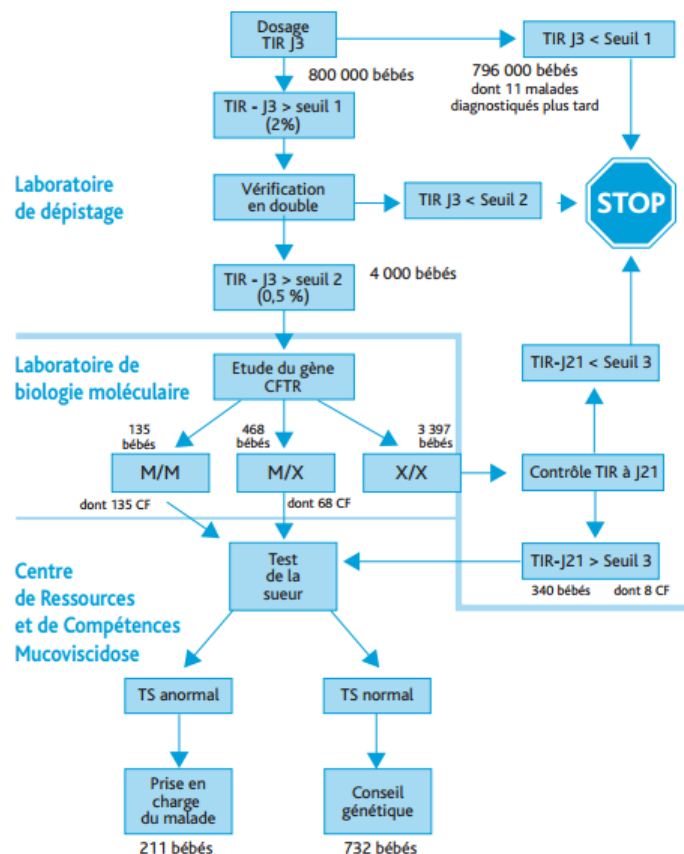
Avant la mise en place du dépistage néonatal, en dehors des formes révélées par un iléus méconial, le diagnostic de mucoviscidose se faisait sur un ensemble de signes cliniques associant des symptômes respiratoires et digestifs à un âge plus ou moins avancé (50% des malades étaient diagnostiqués avant l'âge de 6 mois avec un étalement qui pouvait aller jusqu'à 5 ans [2]. Un test de la sueur était ensuite réalisé pour confirmer le diagnostic puis l'analyse génétique du gène CFTR recherchait les mutations en cause.

Dans les années 1990, un dépistage néonatal a été testé dans les régions du Grand Ouest (Normandie, Bretagne, Pays de Loire, Centre) [2,3]. Ce dépistage, ayant pour but de prévenir les complications nutritionnelles et respiratoires pour maintenir un état de santé optimal [4], était réalisé à 3 jours de vie sur un buvard avec les autres maladies déjà recherchées (phénylcétonurie, hyperplasie congénitale des surrénales, hypothyroïdie et drépanocytose). Il consistait en un dosage de la trypsine immuno réactive (TIR), test utilisé depuis les années 80

[3]. La trypsine est une enzyme sécrétée par le pancréas dans le système digestif. Dans la mucoviscidose, l'atteinte fibrosante du pancréas empêche la sécrétion normale de la trypsine dans le système digestif ; celle-ci passe donc dans la circulation systémique. Son taux élevé à la naissance traduit ainsi une atteinte pancréatique anténatale et permet d'orienter très fortement vers une mucoviscidose.

Après avoir démontré que ce dépistage néonatal améliorait le devenir des enfants sur le plan nutritionnel [5–9], respiratoire [9,10] et sur la mortalité [11], il a été décidé depuis 2002 de l'étendre à l'ensemble de la France, devenant ainsi le premier pays à généraliser ce dépistage à l'ensemble de sa population [3,12]. La stratégie associe au dosage de la TIR à 3 jours de vie, la recherche des mutations les plus fréquentes du gène CFTR pour les spécimens dont la valeur est au-dessus du seuil dès lors que le consentement parental pour l'étude de l'ADN a été obtenu à la maternité. Si au moins une mutation est retrouvée, un document est alors envoyé au responsable du CRCM (Centre de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose) de la région qui doit alors convoquer l'enfant et réaliser un test de la sueur (cf. organigramme).

Organigramme du dépistage néonatal



Cette généralisation du dépistage dont l'objectif principal était de réduire le délai de diagnostic, d'optimiser les conditions d'annonce et donc d'améliorer la prise en charge médicale des patients, a d'emblée suscité de nombreuses réflexions sur les modalités de réalisation de cette annonce. En effet, l'annonce d'une maladie grave sans thérapeutique curative existante à un stade précoce, parfois asymptomatique, est une étape cruciale dont le vécu peut influencer sur la relation mère-enfant et l'état psychologique des parents [13,14].

Sur ces réflexions, l'association nationale Vaincre la Mucoviscidose avait publié en 2002 des recommandations de bonnes pratiques pour l'annonce du diagnostic incluant des recommandations sur l'appel téléphonique initial ainsi que sur l'entretien d'annonce [15].

L'objectif principal de notre travail était donc d'évaluer les pratiques d'annonce du diagnostic de mucoviscidose dans le Centre de Référence et de Compétences pour la Mucoviscidose pédiatrique (CRCM) de la région Centre depuis la généralisation du dépistage néonatal. L'objectif secondaire était d'évaluer le vécu parental de cette annonce afin d'en améliorer si possible les modalités.

2. POPULATION ET MÉTHODE

2.1 Population étudiée

Il s'agissait d'une enquête observationnelle réalisée au moyen d'un questionnaire parental remis au père et à la mère de chaque enfant inclus dans l'étude. Les critères d'inclusion étaient les suivants : tous les enfants suivis au CRCM de Tours au 1^{er} janvier 2014 diagnostiqués à partir de 2002 incluant donc toutes les formes de la maladie: formes classiques, formes de révélation néonatale par iléus méconial et enfin formes frontières (CFTR disorders related disease). Etaient exclus les enfants dont le diagnostic avait été porté sur des symptômes évoquant la maladie et non suite au dépistage néonatal, et ceux dont le diagnostic de mucoviscidose avait déjà été porté chez un frère et/ou une sœur antérieurement.

2.2 Documents envoyés aux parents

Le questionnaire parental avait été élaboré en se basant sur les recommandations émises par l'association Vaincre la Mucoviscidose et sur une étude réalisée par une psychologue du CRCM de Nantes (Mme Guéganton) qui avait étudié le ressenti des parents après la consultation d'annonce en 2004 [16]. Notre questionnaire comprenait 54 questions reprenant les événements de la grossesse, la réalisation du dépistage à la maternité, l'appel téléphonique initial, et enfin la consultation d'annonce diagnostique. (Annexe 1)

Pour chaque patient inclus, une lettre d'information sur l'étude ainsi qu'un formulaire de consentement étaient également distribués.

L'ensemble de ces documents étaient envoyés par courrier au domicile de chaque parent une quinzaine de jours avant la date de la prochaine consultation. Chaque parent était de plus prévenu par téléphone de cet envoi. Pour ceux dont la consultation était trop lointaine (principalement les formes frontières), en plus de ces documents étaient joints une enveloppe affranchie pour le renvoi.

2.3 Données recueillies

Pour chaque enfant inclus, des données médicales ont également été recueillies. Ces données concernaient les dates d'appel et d'annonce, les symptômes présents à la consultation, des critères permettant d'évaluer la gravité de la maladie à la période actuelle (le

score de Shwachman, les mensurations, la présence ou non d'une aide nutritionnelle...) et s'il y avait eu un entretien avec une psychologue après l'annonce.

Dans un deuxième temps, nous avons recherché si des critères modifiaient la perception de l'entretien par les parents ou la façon d'annoncer le diagnostic par le médecin. Les critères analysés étaient :

- le niveau d'étude des parents : nous avons comparé les résultats des parents qui avaient arrêté leur études au bac et ceux qui les avaient poursuivis après le bac.
- les mutations : comparaison des enfants homozygotes pour la mutation $\Delta 508$ avec ceux qui sont hétérozygotes pour $\Delta 508$ ou qui ont deux autres mutations.
- l'âge de l'enfant : comparaison des données des parents dont les enfants ont actuellement moins de 6 ans avec ceux ayant plus de 6 ans.
- les critères prédictifs de la gravité de la maladie : survenue d'une hospitalisation et score de Shwachman : comparaison des données des parents dont les enfants ont déjà été hospitalisés avec ceux qui n'ont jamais été hospitalisés, et comparaison des moyennes des score de Shwachman.
- la forme de la maladie : comparaison des formes classiques et digestives avec les formes frontières.
- le lieu d'annonce : comparaison des données des parents qui ont eu l'annonce au CHRU de Tours avec ceux dont l'annonce a été faite dans un autre centre hospitalier.

2.4 Analyses statistiques

Les différents paramètres ont été exprimés en moyenne $\pm$ écart type, médiane (min-max) et en nombre de patients (pourcentage). Les comparaisons de variables qualitatives ont été effectuées par un test de Chi2 ou un test exact de Fischer en cas d'effectif insuffisant. Les moyennes des variables continues ont été comparées par un test-t de Student ou un test non paramétrique de Mann-Whithney.

Une valeur de $p < 0.05$ a été retenue comme statistiquement significative. Toutes les analyses statistiques ont été réalisées à partir du logiciel informatique GraphPad Prism® version 4.0 (GraphPad® Software, San Diego, CA, USA).

3. RESULTATS

3.1 Description de la population

Parmi les 111 enfants suivis au CRCM pédiatrique de Tours au 01 janvier 2014, 71 étaient nés à partir du 01 janvier 2002. Parmi eux, 10 enfants avaient été exclus (3 qui avaient eu un diagnostic de mucoviscidose en anténatal, 3 dont le diagnostic avait été fait sur symptômes, 3 qui avaient un frère ou une sœur déjà diagnostiqué et 1 dont le diagnostic s'était fait par le dépistage néonatal mais de façon très retardé (âge de 6 mois) en raison d'un retard dans le processus de dépistage de cause inconnue) (Figure 1, annexe 2).

Sur ces 61 enfants inclus, 44 (72%) avaient une forme classique de mucoviscidose, 10 (16%) une forme révélée par une complication digestive et 7 (11%) une forme frontière. Sur les 122 questionnaires préparés, 110 seulement ont été envoyés en raison de l'absence de coordonnées pour l'un des parents ou en cas d'échec de contact téléphonique préliminaire avec les parents.

Sur ces 110 questionnaires envoyés nous avons reçu 76 réponses soit un taux de réponse de 69 %.

Ces réponses concernaient 48 enfants (35 formes classiques, 8 formes digestives et 5 formes frontières) dont la répartition était la suivante : 54% de filles et 46% de garçons.

Concernant les mutations du gène CFTR, 50% des enfants étaient homozygotes pour la mutation $\Delta F508$, 38% hétérozygotes et 13% n'avaient pas cette mutation.

L'annonce diagnostique avait eu lieu dans 75 % des cas au CRCM pédiatrique de Tours, 12.5% au CHR d'Orléans et 12.5% dans d'autres hôpitaux (tous CHU).

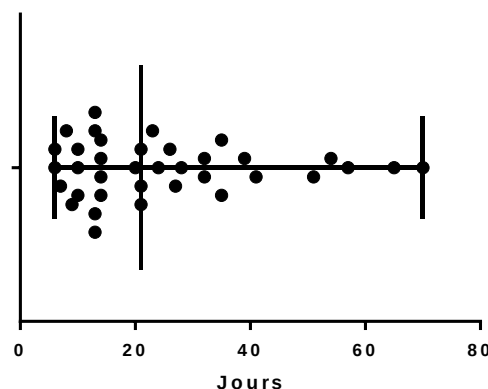
La médiane d'âge des patients au moment de la première consultation suite au dépistage était de 32 jours avec un minimum de 21 jours et un maximum de 144 jours. Trois enfants avaient eu cette consultation après 1 mois ½ de vie : 1 qui avait une forme frontière, 1 forme classique dont le dépistage avait été géré initialement par un autre CRCM et 1 pour lequel le médecin n'avait pu joindre les parents par téléphone ; un courrier avait dû leur être envoyé pour les contacter.

Parmi notre population, 77% des enfants (N=34) avaient eu leur test de la sueur le même jour que la première consultation de dépistage. Parmi ceux qui ne l'avaient pas eu, 8 avaient une forme digestive et 2 avaient moins d'un mois et avaient donc un risque que le test ne soit pas interprétable donc reporté de façon volontaire. Pour 4 enfants la date de réalisation du test n'était pas connue en raison du suivi initial dans un autre centre.

Le jour de la première consultation, 64% des enfants étaient considérés par le médecin annonceur comme symptomatiques : parmi eux, 59% avaient au moins une mauvaise prise de poids, 29% une diarrhée et 23% des signes respiratoires. La prise de poids moyenne depuis la naissance était de 12 ± 10 grammes par jour.

La médiane du délai entre l'entretien de dépistage et la première consultation de suivi était de 21 (6-70) jours. Ce délai était connu pour seulement 36 patients (Figure 2).

Figure 2- Répartition des délais entre l'annonce et la consultation suivante



Chaque point représente le délai en jours entre la consultation d'annonce et la consultation suivante. Les barres verticales représentent le minimum, la médiane et le maximum.

Parmi eux, 3 enfants étaient reconvoqués avant 8 jours : 2 avaient une diarrhée et le résultat de l'élastase était attendu pour savoir si des enzymes pancréatiques devaient être introduites et 1 pour répondre aux questions des parents.

Pour 2 enfants ayant une nouvelle consultation à plus de 2 mois d'intervalle, il s'agissait pour l'un d'une forme frontière et pour l'autre, d'un suivi alterne avec le médecin traitant.

A noter que pour 2 enfants ayant une forme frontière, même si la consultation du dépistage avait été faite dans les délais, l'annonce du diagnostic certain de mucoviscidose s'était faite à 4 mois et 5 mois et demi de vie.

Au moment du recueil de données, 48% des enfants avaient déjà été hospitalisés, majoritairement pour des cures d'antibiotiques par voie intraveineuse ou pour des douleurs abdominales à type de syndrome d'occlusion intestinale distale (SOID).

La gravité de la maladie a été appréciée par le score de Shwachman actuel qui était en moyenne de 88.3 ± 7.4 sur 100, l'indice de masse corporel (IMC) dont le Z-score moyen était de -0.03 ± 0.78 déviations standard et la nécessité d'une supplémentation nutritionnelle qui était présente chez 19% des enfants à type de compléments alimentaires et de seulement 1 enfant avait une nutrition entérale.

3.2 Résultats du questionnaire

3.2.1 Données sociodémographiques

Sur les 76 questionnaires reçus, 63% étaient remplis par les mères. Au niveau social, 32% des parents avaient un niveau d'étude inférieur au baccalauréat (BAC), 18% avaient un niveau BAC et 50% un niveau après BAC.

Seulement 2 parents avaient un antécédent de mucoviscidose dans la famille et ces cas étaient éloignés (un cousin d'un père et une fille d'une cousine d'une grand-mère)

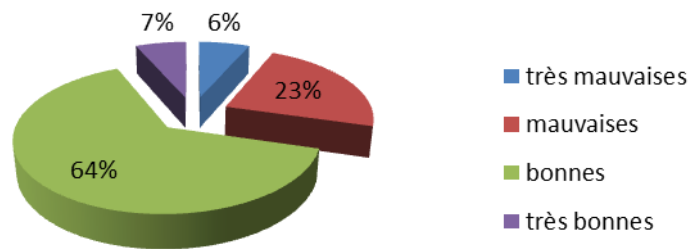
3.2.2 Données préexistantes à l'appel téléphonique

Quatre-vingt-trois pourcents des femmes disaient que leur grossesse s'était bien passée. Dans le cas où les mères répondaient par la négative, il n'y avait pas de rapport avec la mucoviscidose.

Concernant les informations sur le dépistage néonatal réalisé à la maternité, 93% des parents savaient que celui-ci avait été réalisé mais seulement 48% connaissaient les maladies recherchées et 68% disaient avoir reçu un document concernant ce dépistage.

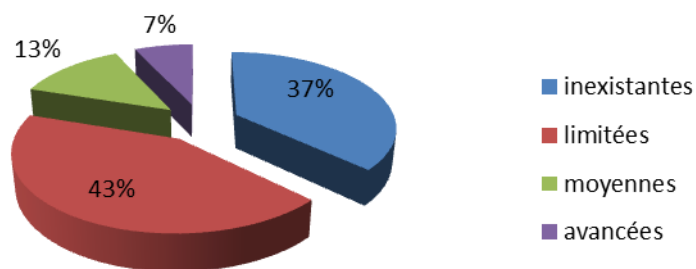
La qualité de l'information reçue à la maternité sur le dépistage était majoritairement jugée « bonne » (Figure 3).

Figure 3- Qualité de l'information reçues sur le dépistage néonatal



Les parents estimaient leurs connaissances sur la mucoviscidose avant l'annonce du diagnostic plutôt comme « limitées » (Figure 4).

Figure 4- Connaissances des parents sur la mucoviscidose avant le diagnostic



3.2.3 L'appel téléphonique

Cet appel téléphonique concernait seulement les parents dont les enfants avaient une forme classique ou frontière de la maladie (N=40 enfants). En effet, pour les formes digestives, l'enfant étant déjà hospitalisé, l'appel n'avait pas eu lieu.

Dans 83% des cas, le parent ayant répondu à l'appel était la mère et aucun parent ne s'y était attendu.

L'appel était perçu comme plutôt « anxiogène », mais avec un appelant plutôt « disponible » sans tendance concernant le côté « distant » ou « chaleureux » de celui-ci (Figure 5, Annexe 3).

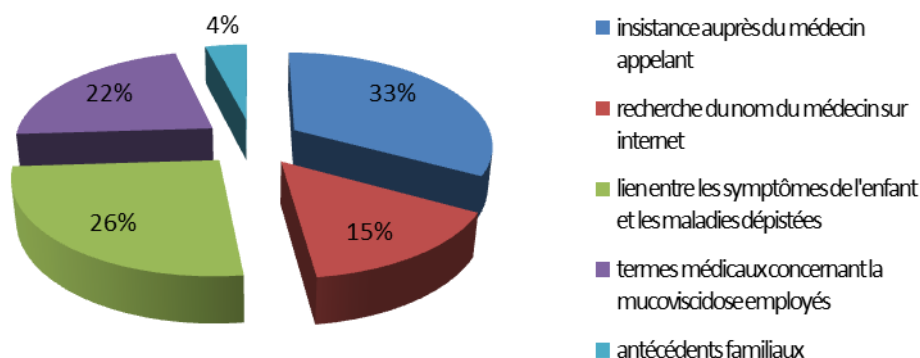
Dans 94% des cas, le ton était dit « adapté à l'appel » et pour ceux qui s'en souvenaient, la présentation de la personne appelant était claire. Cette personne était le médecin annonceur

dans 78% des cas, une infirmière du centre dans 8% (N=3) et un autre médecin dans 14% des cas.

Après cet appel, les parents avaient ressenti majoritairement un sentiment d'angoisse (79%) et de peur (72%) (Tableau 1, Annexe 4). Parmi eux, 47% avaient pleuré et 5% avaient crié.

Au cours ou après cet appel, 55% (N=32 sur 58 réponses) des parents avaient compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose. Les raisons évoquées sont reprises dans la figure suivante (Figure 6).

Figure 6 - Comment les parents ont compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose après l'appel téléphonique



D'après les parents, 63% des rendez-vous pour l'entretien avaient eu lieu le lendemain et 27% au cours de la même semaine. Mais 4 couples (17%) avaient répondu différemment à cette question. Pour 2 enfants, l'entretien avait eu lieu plus d'une semaine après l'appel mais dans ces deux cas, les parents étaient en vacances et ils ne pouvaient pas être là le lendemain.

Dans les données médicales retrouvées, 91% des enfants dont on avait l'information (N=11) avaient eu l'entretien le lendemain. Pour ces 11 enfants, les réponses données par les parents étaient concordantes avec nos données dans 63 % des cas.

Quand on leur demandait ce qui pourrait être amélioré pour l'appel téléphonique, 21% (N=6) répondaient « rien », 17% qu'on leur dise que cela concernait la mucoviscidose et 10% disaient l'inverse. Leurs suggestions sont résumées dans le tableau 2. (Annexe 5)

3.2.4 L'entretien d'annonce

Sur les 48 enfants dont on avait reçu le questionnaire, l'entretien avait été réalisé pour 75% d'entre eux au CRCM de Tours (cf. tableau 3).

Tableau 3 : Lieux d'annonce du diagnostic

Centre d'annonce	N (%)	Centre d'annonce	N (%)
CRCM (CHU de Tours)	36 (75%)	CHU de Dijon	1 (2%)
CHR d'Orléans	6 (13%)	CHU de Nice	1 (2%)
CHU de Poitiers	2 (4%)	CHU de Necker	1 (2%)
CHU de Marseille	1 (2%)		

D'après les parents, la personne accueillante était dans 51% des cas l'IDE coordinatrice, et dans 47% des cas le médecin.

D'après leurs réponses, le test de la sueur avait été réalisé dans 77% des cas le même jour que l'entretien. Pour 99% des parents, la personne réalisant le test leur avait expliqué la technique et 37% disaient avoir reçu les résultats avant l'entretien.

La personne faisant l'annonce du diagnostic était dans 84% des cas un médecin du CRCM et dans 16% des cas un autre médecin. Cette personne était dans 63% des cas accompagnée par au moins une autre personne, majoritairement une infirmière diplômée d'état (IDE) (72%) (Figure 7 ; annexe 6).

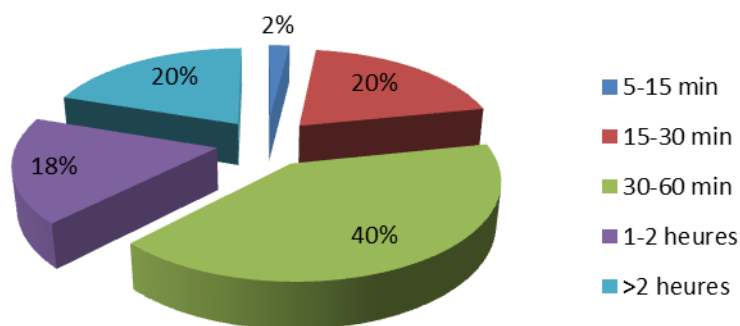
Dans 37% des cas, le médecin faisant l'annonce était seul et il y avait un relais par une IDE ou une psychologue dans 31% des cas.

A cet entretien, les deux parents étaient présents dans 97% des cas et 85% d'entre eux disaient que leur bébé y était également. Pour ceux dont l'enfant était absent, il s'agissait des nourrissons qui étaient hospitalisés et d'un couple qui ne savait pas que l'enfant devait être présent.

Les parents avaient trouvé le cadre de cet entretien adapté dans 92% des cas et avaient trouvé l'entretien organisé dans 82% des cas.

D'après les parents, cet entretien avait duré le plus souvent entre 30 et 60 minutes (Figure 8).

Figure 8- Répartition des durées d'entretien



Le temps total passé sur l'hôpital le jour de la consultation d'annonce était d'une demi-journée dans 68% de cas, d'une journée entière dans 26% des cas et plus d'une journée dans 6% des cas (enfants hospitalisés). Les parents l'avaient trouvé plutôt « adapté » dans 78% des cas, « trop long » dans 20% et seulement 2% (N=1) avaient trouvé ce temps « trop court ». Il n'y avait pas de relation entre cette durée et le ressenti des parents ($p=0.49$).

Au cours de cet entretien, 68% des parents disaient avoir reçu un support écrit sur la mucoviscidose, 90% les coordonnées du médecin et 44% les coordonnées d'une association. Quatre-vingt-quatorze pourcents des parents disaient avoir eu une date pour une prochaine consultation à la fin de cet entretien. D'après eux, le délai de la prochaine consultation était majoritairement d'un mois (Figure 9, annexe 7).

Au cours de cet entretien, la personne qu'on avait le plus souvent proposée de rencontrer était la psychologue (37%) (Tableau 4).

Tableau 4 : Propositions de rencontre à l'issue de l'annonce.

Personne proposée	N (%)	Personne proposée	N (%)
Psychologue	27 (37%)	IDE coordinatrice	11 (15%)
Kinésithérapeute	20 (27%)	Assistante sociale	9 (12%)
Dététicienne	12 (16%)	Généticien	8 (11%)

Après cette journée, les parents disaient s'être senti plutôt soutenu par l'équipe médicale et paramédicale (moyenne 60 ± 30 sur une échelle de 0 à 100). Dans 90% des cas, les parents disaient ne pas avoir reçu d'aide pour annoncer le diagnostic au reste de la famille.

3.2.5 L'annonceur

Les parents avaient trouvé l'annonceur à la fois compétent dans la maladie et à l'écoute dans 93% des cas et celui-ci avait eu une attitude empathique dans 69% des cas. Ils avaient eu confiance en cette personne dans 74% des cas. Pour 72% des enfants, il s'agissait du même médecin qui avait suivi leur enfant ultérieurement.

3.2.6 Informations reçues lors de l'entretien

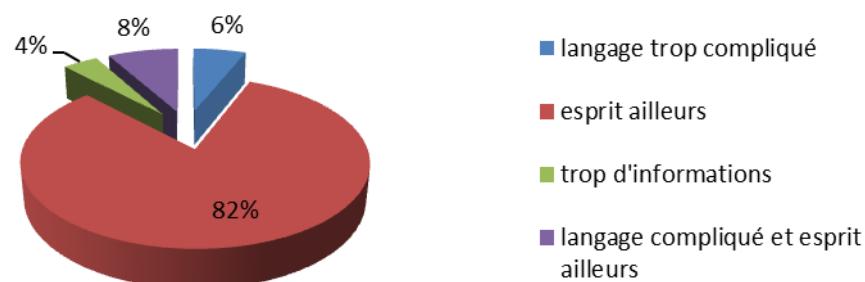
Les supports utilisés pour faire l'annonce étaient oraux dans 93% des cas, avec en plus un support écrit dans 22% des cas et dans 2% des cas, les parents disaient avoir reçu des informations par des tableaux et/ou des dessins.

Au cours de cet entretien, la majorité des parents disait avoir reçu des informations sur les thèmes proposés dans le questionnaire (Tableau 5 ; annexe 8).

Quinze pourcents des parents auraient voulu parler d'autres thèmes au cours de cet entretien, ces sujets étaient principalement la recherche génétique et l'évolution de la maladie à long terme.

Les parents disaient avoir plutôt bien compris les informations expliquées (moyenne de 63 ± 23 sur une échelle de 0 à 100). Pour ceux qui disaient n'avoir pas tout compris, la raison principale était « l'esprit ailleurs » (Figure 10).

Figure 10- Motif de la mauvaise compréhension des informations



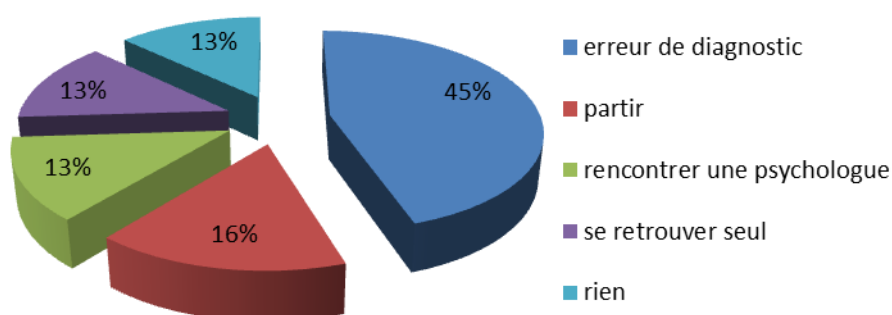
3.2.7 Le ressenti des parents

Après cet entretien, les sentiments prédominants étaient le choc de l'annonce (75%), la peur (63%) et l'angoisse (62%) (Tableau 6, annexe 9).

Pour 94% des parents, l'équipe médicale leur avait laissé exprimer leurs émotions et les avait aidés à les gérer pour 59% d'entre eux.

Quand on leur demandait ce qu'ils auraient souhaité à ce moment-là, ils répondaient majoritairement que ce soit une erreur de diagnostic (45%) (Figure 11).

Figure 11 - Souhaits au moment du diagnostic

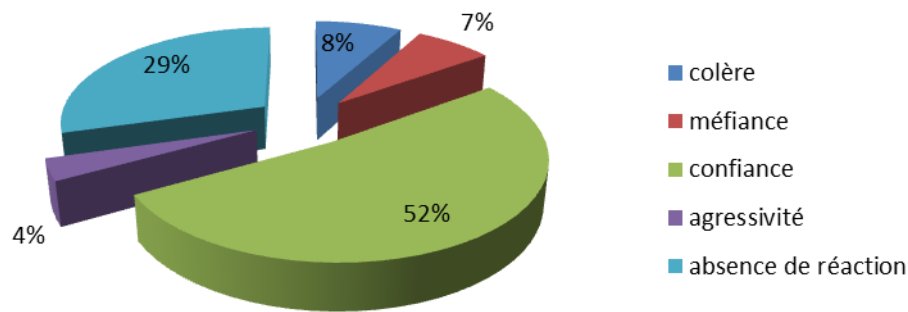


Au cours de cette annonce, 47% des parents disaient avoir été en partie ou totalement dans le déni.

Quatre-vingt-sept pourcents des parents avaient répondu que le médecin les avait incités à poser des questions mais seulement 58% disaient les avoir toutes posées. Leurs raisons étaient qu'ils étaient « sous le choc » pour 57% d'entre eux, 30% disaient avoir « besoin de recul » et 13% avaient eu peur des réponses.

Le sentiment prédominant envers le médecin qui avait fait l'annonce était la confiance dans 52% des cas (Figure 12).

Figure 12 - Sentiments des parents envers le médecin



Sept pourcents des parents disaient avoir été choqués par des paroles du médecin et 18% l'avaient été en partie.

La qualité des informations expliquées pendant cet entretien avaient été jugées « suffisantes » pour 68% des parents, pour 15% « insuffisantes » et pour 17% « trop importantes ». Quand ils les avaient jugées insuffisantes, 90% des parents avaient cherchés d'autres informations principalement par le biais d'internet (95%) ou de l'association Vaincre la Mucoviscidose (24%) (Tableau 7, annexe 10).

Les parents avaient cherché du soutien principalement auprès de leur famille et/ou de leurs amis (Figure 13, annexe 11)

3.2.8 Suggestions pour améliorer l'entretien

Quarante parents (53%) avaient répondu à cette question ouverte. Sur ces 40 réponses, 53 idées ressortaient dont 10 (19%) considérées comme hors sujet. Les principales suggestions étaient de pouvoir rencontrer une psychologue après l'annonce, d'améliorer le cadre de l'entretien en étant moins médicalisé et de se prononcer sur le diagnostic de la maladie quand les résultats des examens complémentaires étaient définitifs. Vingt-trois pourcents des parents disaient de ne rien améliorer. Toutes les suggestions sont résumées dans le tableau 8 (Annexe 12).

3.3 Facteurs pouvant influencer les réponses

3.3.1 Niveau d'étude des parents

Il n'y avait pas de différence significative entre les parents qui n'avaient pas eu leur BAC et ceux qui l'avaient eu concernant les connaissances qu'ils avaient sur la mucoviscidose avant le diagnostic ($p=0.062$) ou s'ils avaient compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose après l'appel téléphonique (41% vs 68%, $p=0.06$). Les parents ayant un niveau d'étude inférieur au BAC s'étaient sentis plus coupables après l'annonce (53% vs 24%, $p=0.017$). Par contre, ils n'avaient pas plus ressenti le besoin d'informations complémentaires (32% vs 45%, $p=0.327$) et il n'y avait pas de différence quant à la qualité des informations reçues au cours de l'annonce ($p=0.47$) comme pour la part d'informations comprise (66.47 ± 3.90 vs 61.42 ± 3.86 sur une échelle de 0 à 100, $p=0.36$).

3.3.2 Mutations $\Delta F508$

Les parents des enfants homozygotes $\Delta F508$ disaient avoir eu plus souvent un relais par une infirmière ou une psychologue après l'annonce quand le médecin était seul (64% vs 7%, $p=0.002$) et ils s'étaient sentis plus soutenus par l'équipe médicale (75 [0 ; 100] vs 50 [0 ; 100], $p=0.0039$). Par contre, ils avaient été moins nombreux à être choqués par les paroles de l'annonceur (8% vs 39%, $p=0.0024$).

3.3.3 Age actuel de l'enfant

Les parents dont les enfants ont actuellement moins de 6 ans étaient plus nombreux à avoir souhaité une erreur de diagnostic au moment de l'entretien (69% vs 20%, $p=0.011$) par contre, le sentiment de confiance envers le médecin annonceur était moins présent chez eux comparé aux parents des enfants de plus de 6 ans (46% vs 70%, $p=0.039$).

3.3.4 Score de Shwachman et hospitalisations

Les parents qui avaient déclaré être sereins au moment du diagnostic avaient un enfant dont le score actuel de Shwachman avait une médiane plus élevée que ceux qui avaient répondu être inquiet (93 (74-99) vs 89 (63-98), $p=0.007$). De même pour le sentiment de peur après l'annonce, le score actuel des enfants dont les parents avaient répondu « oui » était plus élevé (91 (63-99)) que ceux qui avaient répondu « non » (88.5 (71-96)) ($p=0.023$).

Les parents dont l'enfant avait déjà été hospitalisé avaient plus souvent répondu qu'il leur avait été proposé de rencontrer une psychologue que ceux dont l'enfant n'avait jamais été hospitalisé (56% vs 27%, $p=0.017$). De même pour la qualité des informations reçues au

cours de l'entretien, les parents du premier groupe les avaient plus souvent qualifiées d' « insuffisantes » (24%) alors que les autres les avaient jugées plutôt « trop importantes » (26%) ($p=0.011$) mais la majorité des deux groupes les avaient trouvées « suffisantes » (71% et 67%).

Il n'y avait pas de différence significative entre les deux groupes pour les messages d'espoir transmis (82% vs 85%, $p=0.76$), l'explication des traitements ultérieurs (59% vs 60%, $p=1$) ou encore s'ils auraient voulu aborder d'autres thèmes au cours de l'entretien (15% vs 17%, $p=1$).

3.3.5 Formes classiques-digestives et formes frontières

Les parents dont les enfants avaient une forme frontière avaient trouvé le médecin qui faisait l'annonce moins compétent et moins à l'écoute que les autres parents et étaient moins nombreux à dire qu'une relation de confiance s'était installée entre eux. De plus, certains thèmes avaient été moins abordés que dans les autres formes (Tableau 9, annexe 13). Par contre, l'enfant était beaucoup moins présent à l'entretien dans les formes digestives car ils étaient presque tous hospitalisés au moment de l'annonce (20% vs 95%, $p<0.0001$). La rencontre avec une psychologue avait été plus souvent proposée aux formes classiques et digestives qu'aux formes frontières mais sans différence significative (42% vs 14%, $p=0.23$). Par contre, une assistante sociale avait été plus souvent proposée pour les formes digestives que pour les formes classiques (40% vs 8%, $p=0.017$).

3.3.6 Lieu d'annonce

Il y avait de nombreuses différences significatives entre les parents dont l'annonce s'était faite au CHRU de Tours et ceux dont l'annonce s'était faite dans un autre centre. Ces différences concernaient autant le médecin qui annonçait le diagnostic que les informations expliquées pendant l'entretien ou la qualité de ces informations (Tableau 10, annexe 14).

4. DISCUSSION

Notre étude portait sur le vécu du diagnostic néonatal de la mucoviscidose en région Centre depuis la généralisation du dépistage néonatal. Nos analyses ont été menées sur 48 enfants.

Les caractéristiques de notre population étaient proches de celles décrites dans le registre de l'année 2012 [17]. En effet, 50% de nos enfants étaient homozygotes pour la mutation $\Delta F508$ comme 42.3% à l'échelle nationale, le sexe ratio était proche de 1 dans les deux cas et l'âge médian du diagnostic était de 1 mois comme on retrouve dans une autre étude [16]. Les moyennes des Z-scores des IMC par tranche d'âge étaient également semblables. Par contre, environ deux tiers des enfants étaient symptomatiques au moment de l'annonce, chiffre un peu plus élevé que ce qui est retrouvé habituellement (environ 50%) [3,4].

Notre première partie du questionnaire concernait les informations reçues sur le dépistage néonatal. Même si 64% des parents les avaient trouvées « bonnes », 23% les jugeaient mauvaises et seulement 48% savaient quelles maladies étaient dépistées. Or, une bonne information sur le dépistage néonatal diminuerait l'anxiété parentale au moment de l'annonce du résultat positif [18–20]. Les recommandations préconisent de remettre à chaque parent au moment de la réalisation du dépistage, le document intitulé « 3 jours, l'âge du dépistage » établi par l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) [21]. Pour améliorer ces résultats, une information orale devrait être associée à la remise de cette brochure et les explications devraient être données au cours de la grossesse et après l'accouchement, à des moments appropriés où les parents sont à l'écoute. Dans une étude où un questionnaire de satisfaction avait été envoyé aux mères 10 semaines après l'accouchement, les informations données semblaient plus efficaces ; en effet 96.1% d'entre elles disaient avoir reçu des informations sur ce dépistage et 96.8% les avaient jugées bonnes [22]. Nos résultats sont probablement à nuancer en raison du délai parfois important entre la naissance de l'enfant et la réponse au questionnaire. De plus, il s'agissait de réponses déclaratives des parents, sans moyen de vérifier la véracité de leurs dires.

Concernant l'appel téléphonique, comme les recommandations le préconisent [15], un médecin avait appelé dans 92% des cas selon les parents, et dans seulement 8% des cas il s'agissait d'une infirmière. Ces résultats sont similaires à une enquête faite auprès de différents CRCM de France [23] où il n'y avait qu'un centre sur 34 qui confiait cette tâche

aux infirmières coordinatrices. Pour 78% des parents, il s'agissait du même médecin qui avait appelé les parents et ensuite fait l'annonce du diagnostic, comme c'est recommandé [15]. En effet, cette personne doit bien connaître la maladie et le dépistage pour pouvoir répondre aux éventuelles questions des parents [24] dont les connaissances sur la mucoviscidose avant le diagnostic sont plutôt limitées voire inexistantes. Le médecin spécialiste de la maladie est le plus à même de donner des informations claires, précises et actualisées [15], conférant ainsi toute la valeur accordée à l'enfant et à sa famille [25]. Même si le médecin est compétent dans la maladie, annoncer une maladie grave est toujours une chose difficile et malheureusement, peu de médecins ont eu une formation. Pour cela, la Haute Autorité de Santé (HAS) a publié en 2008 une plaquette destinée aux professionnels pour les préparer à faire cette annonce en faisant la liste des questions qu'ils doivent se poser avant cet entretien [26].

Certains préconisent que pour l'annonce du dépistage, le premier contact soit pris par le médecin traitant même si ça ne répond pas au critère de « compétence dans la maladie » [15]. Notre habitude est de joindre le médecin traitant avant d'appeler les parents pour savoir s'il les connaît et s'ils ont déjà consulté pour d'éventuels symptômes du nouveau-né. Ceci permet également de l'informer du dépistage et de lui donner des informations sur la maladie et ses traitements. En effet, les parents appellent souvent leur médecin traitant après cette annonce.

De façon non attendue, 55 % des parents rapportent qu'ils avaient compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose après l'appel téléphonique. Alors que les recommandations préconisent de ne pas donner le nom de la maladie ou de ne dire des mots pouvant l'évoquer [15], 22% des parents rapportaient que le médecin appelant avait employé des termes médicaux concernant la mucoviscidose et 33% avaient répondu qu'il avait finalement dit qu'il s'agissait de cette maladie après insistance des parents. Ce résultat rejoint celui de deux études [23,27] où les médecins déclaraient évoquer la mucoviscidose dans 70% des cas, 58% le test de la sueur et 35% le CRCM. Ce résultat est aussi corrélé à une autre étude où 71% des parents connaissaient le motif de leur convocation [16]. Or, l'attitude entraînant le plus de détresse et d'incertitude pour les parents est d'annoncer le diagnostic par téléphone sans avoir le temps pour plus d'explications [19]. La limite principale de notre travail étant le délai variable entre l'appel et la réponse au questionnaire (de 1 à 12 ans), il existe un biais de mémorisation inévitable. A noter toutefois que parmi les suggestions concernant l'appel téléphonique, 17% des parents demandaient à ce qu'on dise le nom de la maladie au téléphone alors que 10% répondaient qu'ils auraient préféré ne pas le savoir.

Concernant le délai de convocation après l'appel téléphonique, 63% des parents rapportaient que la consultation avait eu lieu le lendemain ; résultat similaire à ceux de Mme Guéganton [23]. Nos données sont probablement à prendre avec précautions étant donné le manque de concordance observé pour les patients dont nous disposons des données médicales. Par contre, aucun des parents n'avait dit que l'appel avait été fait la veille d'un weekend ou d'un jour férié comme il est recommandé [3,15,24]. En effet, une attente trop longue entre l'appel et l'entretien pourrait laisser l'angoisse des parents s'accroître, d'autant que l'enfant n'est pas forcément atteint [18,27,28]. De plus, si les parents ont compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose, ils peuvent aller chercher des informations par leur propre moyen notamment par internet sans explications médicales concomitantes, ce qui ne ferait qu'augmenter leur peur et leur angoisse [19,27]. Même s'il serait préférable de faire l'annonce le même jour que l'appel [15], il est souvent difficile de convoquer les deux parents ensemble dans un délai si court notamment en raison de l'étendue géographique de notre région et des difficultés organisationnelles qui en découlent.

Comparativement aux autres CRCM, notre habitude est toujours d'essayer d'organiser une consultation avec les deux parents présents comme il est préférable [15]. Cette donnée est relativement confirmée par notre enquête. En effet 97% des parents disaient être présents ensemble pour l'annonce. Il y avait 2 pères absents, 1 en déplacement à l'étranger et seulement 1 dont la femme n'avait pas compris l'importance du rendez-vous. Dans une autre étude [23], seulement 16% des centres fixaient la consultation uniquement lorsque les deux parents pouvaient venir. La plus grande partie des centres (43%) disait rencontrer le parent disponible et arrangeait un autre rendez-vous ultérieurement pour les deux parents. Pourtant les recommandations préconisent de faire l'annonce aux deux parents et en présence de l'enfant afin d'inscrire immédiatement la triangulaire et pour qu'ils soient engagés ensemble immédiatement dans le projet thérapeutique [15,29]. Il en est de même pour l'enfant qui doit être présent pour favoriser le contact physique, pour éviter qu'il ne devienne une source d'angoisse et en quelque sorte le restituer à ses parents [15]. Une maman nous a écrit «ce que je trouve dommage et ce qui me choque aujourd'hui encore, c'est qu'un enfant atteint par la mucoviscidose n'appartient plus à ses parents mais à la maladie... »

Les recommandations préconisent que l'annonce soit effectuée par le médecin spécialiste qui suivra l'enfant. Mais d'autres argumentent pour que ce soit un généticien ou un autre médecin du CRCM car l'annonceur est perçu comme un « oiseau de malheur » [15]. Dans notre étude,

la majorité des enfants (72%) ont été suivis par le même médecin après l'annonce, résultat comparable à l'étude de Mme Guéganton [23] et cette façon de faire semble convenir aux parents. En effet, aucun parent n'avait suggéré vouloir changer de médecin après l'annonce et une maman avait même écrit « la seule grosse frustration est venue du fait que l'on nous annonce à la fin de l'entretien que ce ne serait pas le médecin annonceur qui prendrait en charge notre enfant mais un autre qui n'était pas là lors de l'annonce. Relation de confiance plus longue à construire ». Paradoxalement, nous retrouvions de nombreuses différences en comparant les réponses des parents dont l'annonce s'était faite dans notre CRCM et ceux dont l'annonce avait été faite dans un autre centre, et ce de manière négative comme si dans ce cas là l'annonceur devenait un « mauvais » professionnel et que le deuxième médecin prenant le relais devenait le « bon », celui avec lequel la relation de confiance pouvait s'installer. Toutefois, les effectifs différents entre ces 2 groupes de patients incitent à nuancer ces résultats.

Seulement 67% des parents rapportaient que le médecin faisant l'annonce était accompagné (majoritairement par une IDE) alors que c'est fortement recommandé [15]. Mais notre résultat est semblable à celui de l'étude des CRCM [23] où 67% des centres font l'annonce en duo avec une tendance majoritaire pour une association médecin-IDE coordinatrice. L'accompagnement du médecin par une autre personne, que ce soit une IDE ou une psychologue, permet d'assurer la cohérence du discours, la diversité de l'écoute et la continuité dans le soutien [25]. Quand elles ne peuvent pas assister à l'entretien, un relais peut être fait juste après, comme dans 31% des cas dans notre étude. Cet accompagnement est d'autant plus important que ce sont souvent vers les IDE que les parents se tournent après l'annonce ; elles recevront alors tous leurs affects et les accompagneront dans leur découverte de la maladie. Il est donc important qu'elles assistent à l'entretien pour pouvoir répondre aux attentes et questions des parents. Quant à la psychologue, il est recommandé qu'elle intervienne plutôt après l'entretien et une consultation devrait être systématiquement programmée, avec libre-court aux parents de poursuivre ou non les séances [15]. Cette rencontre avec la psychologue n'est donc pas assez proposée (37% dans notre étude versus 67% dans une autre étude réalisée en 2004 [16]) et des travaux rapportent que les parents sont demandeurs de cet entretien considéré comme un support émotionnel (étude citée dans les recommandations [15], [28]). De plus, une publication récente montre une prévalence plus importante de la dépression chez les mères au cours de l'adolescence de leur enfant dépisté et

ce probablement secondaire à cette annonce précoce [30] justifiant donc un encadrement psychologique dès le diagnostic.

Le cadre de l'annonce paraissait le plus souvent adapté même si 9% des parents suggéraient de l'améliorer en faisant une annonce dans un endroit moins médicalisé. Cette suggestion est bien prise en compte par les médecins de différents CRCM [23] qui essaient de délocaliser la consultation d'annonce dans un « cadre moins médical » : bureau du médecin ou un autre bureau (75%) plutôt que dans une chambre d'hôpital. Cependant, ces mêmes professionnels déplorent souvent un manque d'équipement dans ces salles où les parents attendent parfois longtemps [23]. Dans notre étude, un parent rapportait qu'ils avaient attendu le médecin dans une salle où il y avait de nombreuses affiches sur la mucoviscidose et qu'ils avaient ainsi compris le motif de la convocation.

La quantité et la qualité des informations dispensées lors de l'annonce sont rapportées comme suffisantes et plutôt bien comprises par les parents, sans différence significative suivant le niveau d'étude. Cette donnée rejoint le point de vue des médecins qui estiment majoritairement (62%) délivrer la quantité d'information adaptée [23]. Dans notre étude, les parents expliquent leur mauvaise compréhension des informations principalement par « le choc de l'annonce », « l'esprit ailleurs » et non le langage trop compliqué des médecins [16]. En effet, malgré la relation de confiance qui s'était souvent installée entre eux et l'annonceur, ils disaient être sous le choc de l'annonce, apeurés et angoissés, sentiments retrouvés dans d'autres études [16,31,32]. Même s'il est recommandé d'inciter les parents à poser leurs questions [15,24], ce qui était le cas pour 87% des parents de notre étude, seulement 58% y arrivaient pour des raisons similaires : choc de l'annonce, besoin de recul et peur des réponses. Ce constat est retrouvé dans une autre étude où seulement 59% des parents avaient réussi à poser leurs questions [32].

Comparés aux autres CRCM, notre délai pour la seconde consultation après l'annonce est plus long. En effet, la majorité des autres centres (66%) fixent un rendez-vous dans la semaine qui suit pour répondre aux questions des parents, donner des informations sur les associations ou sur les parents référents [23], leur volonté étant d'en rester à une approche globale au cours de l'annonce en laissant tous les détails pour les rendez-vous ultérieurs afin de « laisser du temps à la métabolisation psychique » [15]. De plus, pour la plupart des parents, les questions arrivent de façon décalée, après avoir assimilé l'annonce [29,32]. Cependant, les parents de notre étude n'avaient pas perçu ce délai trop long et aucun d'entre eux n'avait suggéré de le

raccourcir. Néanmoins, 53% des parents disaient avoir cherché d'autres informations après l'annonce et ce essentiellement par le biais d'internet ; les exposant aux risques de trouver des informations erronées et non adaptées. Faire une deuxième consultation dans la semaine suivant l'annonce pourrait permettre aux parents d'avoir ces réponses mais nous heurterait aussi à la problématique géographique de notre région en imposant aux parents des trajets longs et coûteux.

Après l'entretien d'annonce, les parents devront informer le reste de la famille, ce qui n'est pas toujours facile, et seulement 90% des parents disaient avoir reçu une aide pour cette nouvelle épreuve qui leur était imposée. En effet, en plus d'annoncer que leur enfant est malade, il faut expliquer qu'il s'agit d'une maladie génétique avec tout ce qui en découle notamment parfois une recherche génétique pour savoir s'ils sont porteurs d'une mutation. Une détérioration des relations familiales après cette annonce est rapportée par 77% des mères interrogées [15]. Il serait donc important d'aider les parents à faire cette annonce en proposant par exemple de rencontrer les grands parents pour leur expliquer la génétique, sujet compliqué pour ceux n'en ont aucune notion [33]. En effet, la culpabilité semble plus importante chez les parents qui n'avaient pas eu leur bac ce qui peut être expliqué par le fait qu'ils avaient moins de connaissances sur la génétique.

De façon assez nette, l'installation d'une relation entre l'annonceur et les parents des enfants ayant une forme frontière est apparue comme plus difficile comparée aux formes classiques et digestives. Ces formes ayant une évolution moins grave, l'annonce pourrait être plus facile à accepter. Au contraire, les parents rapportaient une moindre confiance en l'annonceur, qu'ils avaient trouvé moins compétent et moins à l'écoute. De même pour la qualité de l'information qu'ils avaient trouvée globalement insuffisante. Ceci peut être expliqué par le fait que dans ces formes, le diagnostic est parfois incertain au départ en raison d'un test de la sueur intermédiaire et/ou de la présence d'une seule mutation. De plus, la méconnaissance de l'évolution au long cours de ces formes frontières ne permet pas au médecin annonceur de tenir un discours très précis, ce qui est responsable d'une anxiété accrue et d'une incompréhension chez les parents [4,12]. Une étude récente discutait d'ailleurs de quelle façon considérer ces enfants, comme atteints ou comme seulement porteur du gène, traduisant les difficultés des médecins face à ces formes [34]. L'amélioration des connaissances sur le devenir de ces formes devient donc depuis un enjeu important pour les équipes médicales [4].

Cependant nos résultats sont à nuancer en raison du nombre peu important de formes frontières (N=7) dans notre population.

Notre travail comporte des limites par le fait qu'il s'agisse d'une étude rétrospective. En effet, certains parents devaient répondre au questionnaire alors que l'annonce avait été faite plus de 10 ans auparavant. Certains disaient ne plus se souvenir de certaines questions posées et pour d'autre il pouvait y avoir un biais de mémorisation comme pour la question « aviez-vous compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose ? ».

De plus, nous avons retrouvé quelques différences significatives qui pourraient être biaisées par la gravité actuelle de la maladie et non pas refléter le vécu des parents au moment de l'annonce. En effet, les parents d'enfants qui avaient déjà été hospitalisés répondaient qu'on leur avait proposés plus souvent de rencontrer une psychologue. De même, pour les enfants homozygotes pour la mutation $\Delta F508$, les parents s'étaient sentis plus soutenus par l'équipe médicale après l'entretien comparé aux autres parents.

Nous retrouvons une autre différence intéressante par rapport au délai depuis l'annonce : les parents dont les enfants ont actuellement moins de 6 ans avaient plutôt souhaité une erreur de diagnostic au moment de l'annonce et ils avaient eu moins confiance en l'annonceur, comparé aux parents dont l'enfant a plus de 6 ans. Ceci traduit probablement l'évolution psychologique des parents, où en premier lieu ils sont dans une phase déni et n'acceptent pas la maladie ce qui rend la confiance envers le médecin difficile, puis avec le temps, la maladie est plus acceptée et la relation avec l'équipe médicale et principalement le médecin se crée.

Un autre problème soulevé par cette étude est la difficulté pour retrouver les informations sur les différents temps du dépistage (appel, entretien, annonce) dans nos dossiers médicaux. Il pourrait être intéressant d'établir dans le dossier médical de chaque enfant dépisté un document type reprenant les temps forts du dépistage (Annexe 15). Ce document pourrait permettre à l'équipe médicale de garder une trace précise sur ce temps fort de la prise en charge et faciliter le relais des IDE et psychologue avec les parents en leur faisant un état des lieux précis de la situation.

5. CONCLUSION

Notre étude avait pour but d'évaluer notre façon d'annoncer le diagnostic de mucoviscidose depuis la généralisation de son dépistage néonatal, à travers le regard des parents.

Comme c'est recommandé, nous nous efforçons de ne pas parler de mucoviscidose au cours de l'appel téléphonique et de convoquer les parents ensemble le lendemain afin d'éviter l'aggravation de l'anxiété parentale. Mais une amélioration des explications transmises aux parents sur le dépistage néonatal doit être prise en compte, en donnant plus d'informations au cours de la grossesse ou après l'accouchement et en choisissant des moments appropriés où les parents sont à l'écoute.

Concernant l'entretien, nous ne retrouvons pas de différence notable par rapport aux recommandations. Les informations données sur la maladie et les traitements au cours de l'annonce par le médecin étaient plutôt adaptées et bien comprises par les parents sans différence suivant leur niveau d'étude. Par contre, les parents suggèrent d'avoir plus souvent un soutien émotionnel après cette annonce. En effet, une rencontre avec une psychologue juste après l'entretien ou au cours de la consultation suivante n'est pas toujours organisée. Il faudrait donc la proposer systématiquement aux parents, voire l'inclure d'emblée dans notre organisation de l'annonce. De plus, l'amélioration du cadre de l'entretien en le rendant plus chaleureux et moins médicalisé pourrait diminuer la détresse parentale.

Contrairement aux recommandations, nous programmons la consultation suivante dans un délai d'un mois et non pas dans la semaine suivante en raison de l'étendue géographique de notre région. Cette consultation rapprochée permet de répondre aux questions des parents qui n'arrivent pas à les poser au moment de l'annonce car ils sont sous le choc. Même si cette façon de faire semble intéressante, aucun de nos parents n'avait suggérer de raccourcir ce délai.

De façon globale, les parents interrogés étaient plutôt satisfaits de la manière dont l'annonce avait été faite. En effet, ils étaient nombreux à dire que rien n'avait été à améliorer car pour eux, quelque soit la façon de faire cette annonce, rien ne pouvait enlever le choc du diagnostic de la maladie.

Au vu des divergences d'opinion des parents sur leur vécu de cette annonce diagnostique il n'y a probablement pas de façon idéale pour faire cette annonce, et même si les

recommandations peuvent nous guider dans cette étape, le praticien devra s'adapter à chaque situation familiale afin de favoriser le lien thérapeutique ultérieur.

6. ANNEXES

Annexe 1

QUESTIONNAIRE SUR L'ANNONCE DU DIAGNOSTIC DE MUCOVISCIDOSE

Pour les enfants dont le diagnostic a été fait au cours d'une hospitalisation suite à une complication digestive, ne pas répondre aux chapitres II et III

I. Données sociodémographiques

- Etes-vous : le père ☐ ou la mère ☐ ?
- Quel est votre niveau d'étude (diplôme ou dernière classe fréquentée) :
- Avez-vous d'autres personnes dans votre famille atteintes de mucoviscidose ? oui ☐ non ☐
 - Si oui : qui ?.....

II. Avant l'appel téléphonique

- 1) Votre grossesse et l'accouchement s'étaient-ils bien passés ? oui ☐ non ☐
Si non, pourquoi :
.....
.....
- 2) Saviez-vous que votre enfant avait bénéficié du dépistage néonatal à la maternité ?
oui ☐ non ☐
- 3) Vous avait-on expliqué oralement quelles maladies étaient recherchées ? oui ☐ non ☐
- 4) Vous avait-on remis un document écrit lors de la réalisation de ce dépistage ? oui ☐ non ☐
- 5) Diriez-vous que la qualité des informations antérieures reçues sur le dépistage était :
 - Très bonne ☐
 - Bonne ☐
 - Mauvaise ☐
 - Très mauvaise ☐
- 6) Diriez-vous que vos connaissances concernant la mucoviscidose avant le diagnostic chez votre enfant étaient :
 - Inexistantes ☐
 - Limitées ☐
 - Moyennes ☐
 - Avancées ☐
- 7) Avant cet appel téléphonique, diriez-vous que vous étiez :
 - Fatigué(e) ☐
 - Serein(e) ☐
 - Inquiet(e) ☐ Si oui, pourquoi :
 - Etait-ce en lien avec l'état de santé ou le comportement de votre enfant ? oui ☐ non ☐
 - Pour une autre raison, précisez si vous le souhaitez :
.....

III. Concernant l'appel téléphonique

- 8) Aviez-vous répondu **vous-même** au téléphone ? oui ☐ non ☐
- 9) Qui étai(en)t présent(s) lors de cet appel?
- Vous ☐
 - Votre conjoint(e) ☐
 - Autres personnes (famille, amis...) ☐
- 10) Vous attendiez-vous à recevoir cet appel ? oui ☐ non ☐
- Si oui, pourquoi :
- 11) Si vous avez-**vous-même répondu à cet appel** :
- Comment aviez-vous ressenti cet appel ? (placer une croix sur la ligne au niveau qui correspond à votre sentiment)
- | | |
|-----------|------------------------------------|
| Anxiogène | Rassurant ☐ |
| _____ | |
| Distant | Chaleureux |
| _____ | |
| Expéditif | Disponible |
| _____ | |
- Le ton employé vous avait-il paru adapté ? oui ☐ non ☐
 - La personne appelant s'était-elle présentée clairement ? oui ☐ non ☐ ne sait plus ☐
 - Etait-ce :
 - Le médecin qui vous a fait l'annonce lors de l'entretien ☐
 - Un autre médecin ☐
 - Une infirmière du centre ☐
 - Une personne de la maternité ☐
 - Le médecin traitant ☐
 - Autre :
 - Après avoir raccroché :
 - Qu'aviez-vous fait ?
 - Quel(s) sentiments aviez-vous ressenti(s) ? (plusieurs choix possibles)
 - Interrogation ☐
 - Solitude ☐
 - Angoisse ☐
 - Peur ☐
 - Soulagement d'une inquiétude ☐
 - Aviez-vous : pleuré ? ☐ crié ? ☐
- 12) Aviez-vous compris que le motif de convocation pouvait concerner la mucoviscidose ? oui ☐ non ☐
- Si Oui, pourquoi (mots employés, antécédents familiaux...) :
-
- 13) Cet appel avait-il eu lieu la veille d'un weekend ou d'un jour férié ? oui ☐ non ☐
- 14) Dans quel délai le rendez-vous pour le test et l'entretien a-t-il eu lieu après l'appel téléphonique ?
- Le jour même ☐ Au cours de la même semaine ☐
 - Le lendemain ☐ Après un weekend ou un jour férié ☐
- 15) Que suggéreriez-vous pour améliorer cet appel téléphonique ?
-

IV. Concernant l'entretien

- 16) Dans quel hôpital a-t-il eu lieu ?
○ Clocheville ☐ ○ Autre :
- 17) Qui vous a accueilli le jour de l'entretien ?
○ Une infirmière coordinatrice du CRCM ☐
○ Le médecin ☐
○ Autre :
- 18) Le test de la sueur a-t-il eu lieu le même jour que l'entretien ? oui ☐ non ☐
- 19) Lors du test de la sueur, vous a-t-on :
○ Expliqué la technique ? oui ☐ non ☐
○ Donné les résultats avant de débiter l'entretien ? oui ☐ non ☐
- 20) Qui vous a annoncé le diagnostic de mucoviscidose ?
○ Un médecin du CRCM ☐ ○ Un autre médecin de l'hôpital ☐
○ Un généticien ☐ ○ Autre :
- 21) Lors de cet entretien, l'annonceur était-il :
○ Seul ? ☐ Si oui, est-ce qu'une infirmière ou psychologue a pris le relais après l'entretien pour discuter avec vous ? oui ☐ non ☐
○ Accompagné ? ☐ Si oui, par qui ?
▪ Une infirmière coordinatrice ☐ ▪ Un(e) psychologue ☐
▪ Autre :
○ Nombre de personnes présentes lors de l'annonce (sans vous compter) :
- 22) Lors de l'entretien, étiez-vous les deux parents présents ? oui ☐ non ☐
○ Si non,
▪ Pour quelle(s) raison(s) l'autre parent n'était-il pas présent ?.....
.....
▪ Une autre personne accompagnait le parent présent ? oui ☐ non ☐
Si oui, qui (fratrie, grands-parents...) ?.....
- 23) Votre enfant était-il présent lors de l'entretien ? oui ☐ non ☐
○ Si non, pourquoi ?
.....
- 24) Vous a-t-on proposé de l'aide pour l'annoncer au reste de la famille ? oui ☐ non ☐
- 25) Diriez-vous que le cadre lors de l'entretien (calme, intimité...) était adapté ? oui ☐ non ☐
- 26) Diriez-vous que l'entretien était :
○ Organisé/préparé ? ☐ ○ Improvisé ? ☐
- 27) Combien de temps a duré :
○ L'entretien ?
▪ 5-15 minutes ☐ ▪ 1 à 2 heures ☐
▪ 15-30 minutes ☐ ▪ >2 heures ☐
▪ 30-60 minutes ☐
○ Le temps total (de votre arrivée à votre départ) ?
▪ moins d' ½ journée ☐ ▪ 1 journée ☐
▪ ½ journée ☐

- Avez-vous trouvé ça : trop court ☐ adapté ☐ trop long ☐
- 28) Avant de partir, vous a-t-on donné :
- Un support écrit sur la mucoviscidose ? oui ☐ non ☐
- Les coordonnées du médecin ? oui ☐ non ☐
- Les coordonnées des associations de parents ? oui ☐ non ☐
- Un autre RDV ? oui ☐ non ☐
- Si oui, l'avez-vous demandé ☐ ou on vous l'a proposé ☐ ?
- Dans quel délai ?.....
- 29) Vous a-t-on proposé de rencontrer un(e): (si présent lors de l'entretien, écrire un « P »)
- Généticien ? ☐ ○ Diététicienne ? ☐
- Kinésithérapeute ? ☐ ○ Infirmière coordinatrice ? ☐
- Psychologue ? ☐ ○ Assistante sociale ? ☐
- 30) Vous êtes-vous senti soutenu par l'équipe en repartant après l'entretien ?
- Pas du tout _____ Complètement _____

V. Concernant l'annonceur

- 31) Diriez-vous de l'annonceur qu'il :
- Etait compétent dans la maladie : oui ☐ non ☐
- Etait à l'écoute : oui ☐ non ☐
- Avait une attitude empathique : oui ☐ non ☐
- 32) Avez-vous trouvé qu'une relation de confiance s'installait entre vous au cours de l'entretien ? oui ☐ non ☐
- 33) Est-ce le même médecin qui a assuré le suivi de votre enfant ? oui ☐ non ☐

VI. Concernant les informations reçues lors de l'entretien

- 34) Quel(s) supports a (ont) été utilisé(s) pour vous faire l'annonce ? (plusieurs choix possibles)
- Verbale ☐ Brochure ☐ Autre : _____
- 35) Vous a-t-on expliqué :
- Les différentes atteintes suivant les organes ? oui ☐ non ☐
- Les différents traitements :
- Instaurés immédiatement ? oui ☐ non ☐
- Pouvant être instaurés ultérieurement ? oui ☐ non ☐
- 36) Vous a-t-on transmis des messages d'espoir en vous parlant de l'amélioration de la qualité de vie, les avancées dans la recherche... ? oui ☐ non ☐
- 37) Avez-vous abordé la question de l'espérance de vie ? oui ☐ non ☐
- 38) Souvenez-vous des thèmes abordés ? (plusieurs choix possibles)

- Définition de la maladie ☐
- Symptômes digestifs ☐
- Kinésithérapie ☐
- Génétique ☐
- Symptômes respiratoires ☐
- Médicaments ☐
- Examens ☐
- Régime ☐
- Ne se souvient pas

39) Auriez-vous souhaité parler de thèmes non abordés ? non ☐ oui ☐ , précisez :

.....

.....

.....

40) Quelle part d'information aviez-vous compris pendant l'entretien ?

- Aucune Tout

41) Pour quelles raisons n'avez-vous pas tout compris ?

- Votre esprit était ailleurs ☐
- Langage trop compliqué ☐
- Autre :

VII. Concernant votre ressenti

42) Quel(s) sentiment(s) avez-vous eu lors de l'annonce du diagnostic de mucoviscidose ?

(plusieurs choix possibles)

- Désir de s'informer ☐
- Désespoir ☐
- Angoisse ☐
- Peur ☐
- Culpabilité ☐
- Choc ☐
- Colère ☐
- Résignation ☐
- Soulagement ☐
- Aviez-vous pleuré ? ☐ crié ? ☐

43) Vous a-t-on laissé exprimer vos émotions ? oui ☐ non ☐

44) Vous a-t-on aidé à les gérer ? oui ☐ non ☐

45) Qu'auriez-vous souhaité à ce moment-là ?

.....

.....

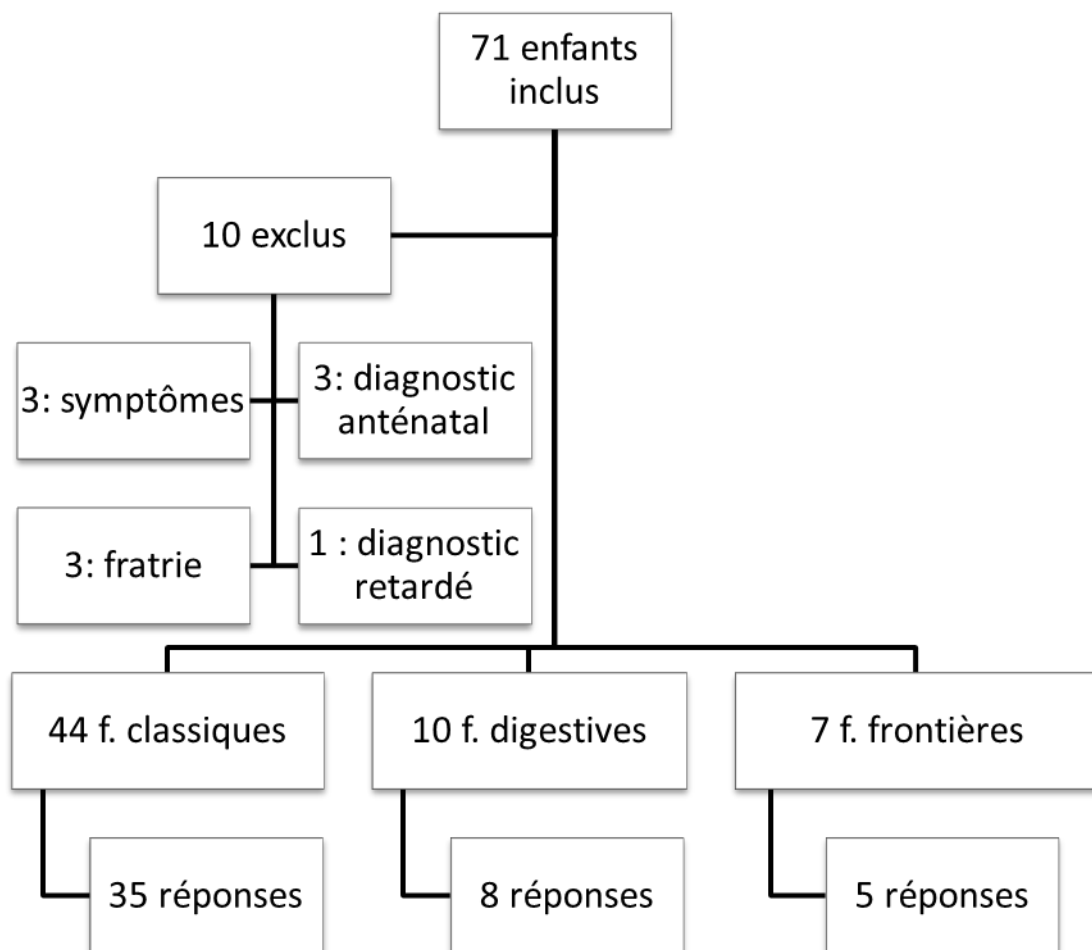
.....

46) Diriez-vous que vous étiez dans le déni lors de l'annonce ? oui ☐ non ☐ en partie ☐

47) Avez-vous été incité à poser des questions ? oui ☐ non ☐

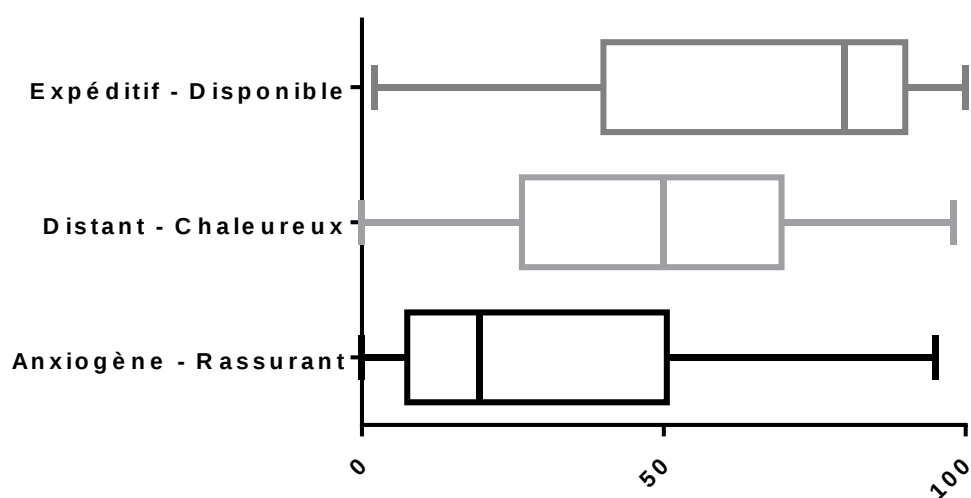
Annexe 2

Figure 1- Répartition des patients inclus



Annexe 3

Figure 5 - Ressenti de l'appel téléphonique par les parents



La figure 5 représente l'ensemble des réponses des parents à la question : « Comment aviez-vous ressenti cet appel ? ». Pour chaque critère, les parents répondaient en plaçant une croix sur une ligne de 10cm. Le rectangle représente 90% des réponses, la barre centrale la médiane et les deux barres extrêmes le minimum et le maximum.

Annexe 4

Tableau 1 : Sentiments des parents après l'appel téléphonique

<i>Sentiments ressentis après l'appel téléphonique</i>	<i>N (%)</i>
Angoisse	34 (79%)
Peur	31 (72%)
Interrogations	23 (53%)
Solitude	9 (21%)
Soulagement	2 (5%)

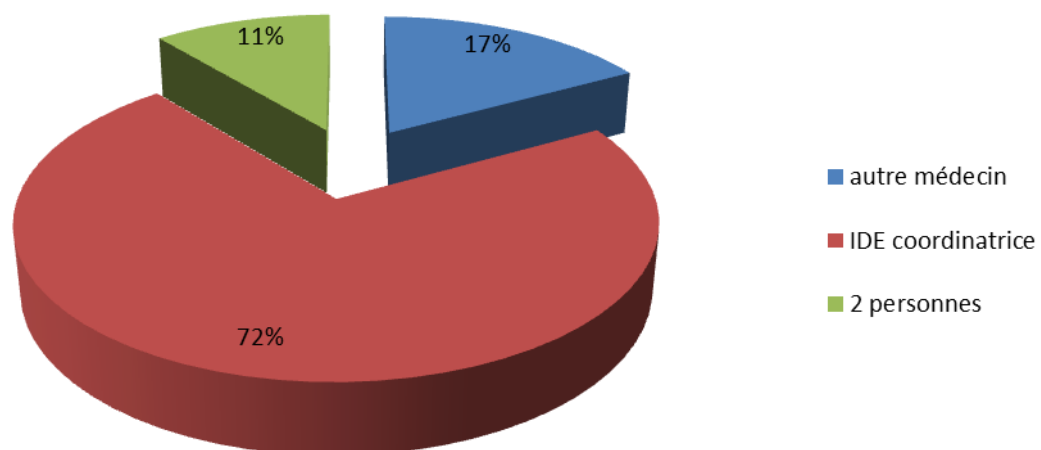
Annexe 5

Tableau 2 : Suggestions des parents pour améliorer l'appel téléphonique

<i>Suggestions pour améliorer l'appel téléphonique</i>	<i>N (%)</i>
Rien	6 (20%)
Dire que ça concerne la mucoviscidose	5 (17%)
Avoir le RDV le jour même	6 (20%)
Ne pas dire le diagnostic au téléphone	3 (10%)
Préciser l'importance du RDV	2 (7%)
Demander aux parents s'ils connaissent la mucoviscidose	2 (7%)
Réponse hors sujet	2 (7%)
Impliquer le médecin traitant	2 (7%)
Ne pas faire ça par téléphone mais convocation par la maternité	1 (3%)
Stipuler que l'appel est en rapport avec le dépistage néonatal	1 (3%)

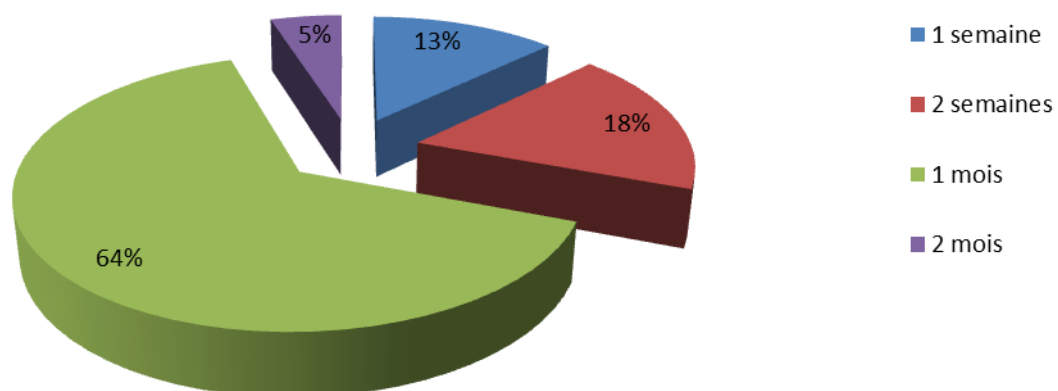
Annexe 6

Figure 7- Personne accompagnant l'annonceur lors de l'entretien



Annexe 7

Figure 9 - Délai entre l'annonce et la consultation suivante d'après les parents



Annexe 8

Tableau 5 : Informations et thèmes abordés au cours de l'entretien

<i>Informations reçues et thèmes abordés</i>	<i>N (%)</i>
Différentes atteintes	63 (88%)
Définition de la maladie	63 (88%)
Kinésithérapie respiratoire	63 (88%)
Espoir	60 (83%)
Génétique	59 (82%)
Traitements instaurés immédiatement	57 (81%)
Symptômes digestifs	56 (78%)
Symptômes respiratoires	56 (78%)
Espérance de vie	53 (72%)
Médicaments	47 (65%)
Traitements instaurés ultérieurement	39 (60%)
Examens	36 (50%)
Régime	15 (21%)
Ne se souviennent plus	4 (5%)

Annexe 9

Tableau 6 : Sentiments et réactions des parents après l'annonce.

<u>Sentiments après l'annonce</u>	<u>N (%)</u>
Choc	57 (75%)
Peur	48 (63%)
Angoisse	47 (62%)
Désespoir	33 (43%)
Culpabilité	30 (39%)
Désir d'information	27 (36%)
Colère	24 (32%)
Résignation	5 (7%)
Soulagement	5 (7%)
<u>Réactions</u>	<u>N (%)</u>
Pleuré	56 (74%)
Crié	3 (4%)

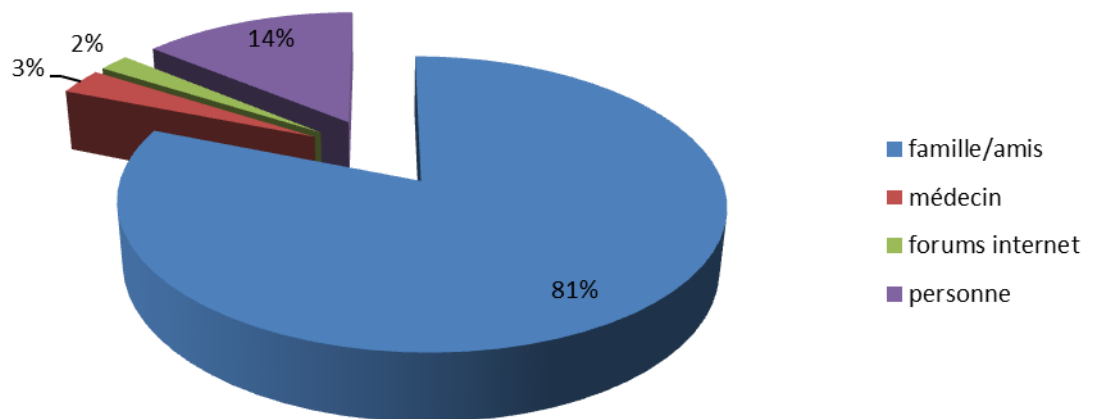
Annexe 10

Tableau 7 : Moyens de recherche d'informations supplémentaires par les parents après l'annonce.

<i>Moyens de recherche d'informations</i>	<i>N(%)</i>
Internet	18 (95%)
Association	4 (24%)
Médecin traitant	1 (6%)
Famille	1 (6%)
Pédiatre	0
Amis	0

Annexe 11

Figure 13 - Personnes vers qui les parents sont allés chercher du soutien après l'annonce



Annexe 12

Tableau 8 : Suggestions des parents pour améliorer l'entretien.

<i>Suggestions</i>	<i>N (%)</i>
Rien à améliorer	12 (23%)
Rencontrer une psychologue	5 (9%)
Améliorer le cadre de l'entretien	5 (9%)
Se prononcer sur le diagnostic quand les résultats sont définitifs	4 (7%)
Rencontrer un médecin compétent	3 (6%)
Rencontrer une assistante sociale	3 (6%)
Donner toutes les explications même si elles sont difficiles à entendre	2 (4%)
Plus d'empathie envers le médecin	2 (4%)
Donner plus de messages d'espoir	2 (4%)
Simplifier les explications données	2 (4%)
Faire l'annonce dans un hôpital de proximité	1 (2%)
Que le médecin qui fait l'annonce suive l'enfant après	1 (2%)
Utiliser des supports écrits pour faire l'annonce	1 (2%)
Donner de l'aide pour annoncer au reste de la famille	1 (2%)
Réponses hors sujet	10 (19%)

Annexe 13

Tableau 9 : Différences entre les formes classique-digestives et les formes frontières

<i>Sentiments envers l'annonceur</i>	<i>Classique-digestive N(%)</i>	<i>Frontière N (%)</i>	<i>p</i>
Compétent	65 (97%)	6 (67%)	0.0105
Ecoute	62 (97%)	6 (67%)	0.0118
Confiance	52 (79%)	5 (17%)	<0.000
<i>Informations lors entretien</i>			
Différentes atteintes	60 (91%)	3 (50%)	0.023
Traitements instaurés	56 (88%)	1 (17%)	0.0006
Traitements instaurés	36 (61%)	3 (50%)	0.6764
Définition	60 (91%)	3 (50%)	0.023
Symptômes digestifs	55 (83%)	1 (17%)	0.0016
Kinésithérapie	59 (89%)	4 (67%)	0.1602
Génétique	56 (85%)	3 (50%)	0.068
Symptômes respiratoires	52 (79%)	4 (67%)	0.61
Médicaments	46 (70%)	1 (17%)	0.017
Examens	33 (50%)	3 (50%)	1
Régime	14 (21%)	1 (17%)	1
<i>Ressenti sur les informations</i>			
Désir de plus d'informations	27 (39%)	0 (0%)	0.046
Informations suffisantes	49 (72%)	2 (29%)	0.0309
Peur	43 (62%)	5 (71%)	1

Annexe 14

Tableau 10 : Différences concernant l'entretien et l'annonceur entre les parents dont l'annonce a été faite au CHU de Tours et ceux dont l'annonce s'est faite dans un autre centre.

<i>Déroulement de la journée</i>	<i>CHRU de Tours N(%)</i>	<i>Autre centre N(%)</i>	<i>p</i>
Test de la sueur le même jour	48 (84%)	9 (53%)	0.0176
<i>Entretien</i>			
Cadre adapté	54 (96%)	13 (76%)	0.0236
Médecin du CRCM faisant l'annonce	55 (93%)	7 (44%)	<0.0001
Médecin seul pour l'annonce	13 (23%)	14 (82%)	<0.0001
Relais quand le médecin était seul	6 (50%)	2 (14%)	0.0895
Entretien organisé	52 (91%)	9 (53%)	0.0011
Durée de l'entretien adaptée	43 (86%)	7 (54%)	0.0193
Support écrit remis	39 (75%)	7 (44%)	0.0313
Coordonnées du médecin remises	50 (96%)	12 (71%)	0.0082
Aide reçue pour gérer les émotions	31 (65%)	4 (27%)	0.0162
Incitation à poser des questions	51 (94%)	9 (60%)	0.0024
<i>Annonneur</i>			
Compétent dans la maladie	58 (100%)	10 (67%)	0.0002
A l'écoute	55 (96%)	10 (77%)	0.0412
Attitude empathique	38 (79%)	6 (38%)	0.0039
Relation de confiance	48 (87%)	5 (29%)	<0.0001
Même médecin qui a fait le suivi	45 (79%)	7 (41%)	0.0054

<i>Thèmes expliqués pendant l'entretien</i>			
Différentes atteintes de la maladie	52 (93%)	16 (59%)	0.0004
Traitements instaurés	35 (70%)	4 (27%)	0.011
Traitements instaurés ultérieurement	35 (70%)	4 (27%)	0.0055
Messages d'espoir	49 (89%)	11 (65%)	0.0283
Définition maladie	52 (90%)	11 (79%)	0.3632
Symptômes digestifs	48 (83%)	8 (57%)	0.0679
Kinésithérapie	20 (36%)	0 (0%)	0.0019
Génétique	49 (84%)	10 (71%)	0.2639
Symptômes respiratoires	48 (83%)	8 (57%)	0.0679
Médicaments	40 (69%)	7 (50%)	0.2181
Examens	32 (55%)	4 (29%)	0.1348
Régime	15 (26%)	0 (0%)	0.0323
<i>Après l'annonce</i>			
Parents choqués par les paroles	9 (16%)	9 (56%)	0.0019
Informations suffisantes	46 (79%)	5 (29%)	0.0002
Informations insuffisantes	2 (3%)	9 (53%)	<0.0001
Informations trop importantes	10 (17%)	3 (18%)	1

Annexe 15

Proposition de « fiche type » sur la prise en charge du dépistage néonatal de la mucoviscidose.

FICHE DÉPISTAGE MUCOVISCIDOSE

Dépistage :

- Date de réception du dépistage positif :
- Trypsine ($\mu\text{g/L}$) :
- Mutations :

Appel téléphonique :

- Date :
- Nom du médecin :
- Personne répondant :
- Durée approximative :
- Remarques :
- Conclusion :

Médecin traitant joint : ☐ oui ☐ non Nom :
Informations recueillies :

Consultation de dépistage :

- Date :
- Médecin :
- Accompagnant :
- Test de la sueur :
- Annonce faite :
 - Mucoviscidose certaine ☐
 - Contrôle nécessaire ☐
 - Absence de maladie ☐
- Remarques sur l'annonce :
- Durée totale de l'entretien :
- Prochaine consultation :

BIBLIOGRAPHIE

1. Démographie - Nombre de naissances vivantes - France métropolitaine [Internet]. Available from: <http://www.insee.fr/fr/bases-de-donnees/bsweb/serie.asp?idbank=000436391>
2. Grosskopf C, Farriaux J-P, Vidailhet, et al. Le programme national de dépistage neonatal de la mucoviscidose mise en place et organisation. *Arch Pédiatrie*. 2003 Sep;10, Supplement 2:S364–S369.
3. Roussey M, Deneuve E, Munck A. Le dépistage néonatal de la mucoviscidose en France et dans le monde. Organisation, bénéfices, difficultés. État des lieux en 2007. *J Pédiatrie Puériculture*. 2007 Sep;20(5):185–94.
4. Munck A, Roussey M. Dépistage néonatal de la mucoviscidose : les enjeux de la prise en charge. *Arch Pédiatrie*. 2012 May;19, Supplement 1:S30–S32.
5. Siret D, Branger B, Storni V, et al. Le dépistage néonatal systématique améliore-t-il le pronostic de la mucoviscidose ? Étude comparative de deux cohortes en Bretagne et en Loire-Atlantique avec un recul de dix ans. *Arch Pédiatrie*. 2000 Nov;7(11):1154–62.
6. Farrell PM, Kosorok MR, Rock MJ, et al. Early Diagnosis of Cystic Fibrosis Through Neonatal Screening Prevents Severe Malnutrition and Improves Long-Term Growth. *Pediatrics*. 2001 Jan 1;107(1):1–13.
7. Dankert-Roelse JE, Mérelle ME. Review of outcomes of neonatal screening for cystic fibrosis versus non-screening in Europe. *J Pediatr*. 2005 Sep;147(3 Suppl):S15–20.
8. Farrell PM, Kosorok MR, Laxova A, et al. Nutritional benefits of neonatal screening for cystic fibrosis. Wisconsin Cystic Fibrosis Neonatal Screening Study Group. *N Engl J Med*. 1997 Oct 2;337(14):963–9.
9. Dankert-Roelse JE, te Meerman GJ. Long term prognosis of patients with cystic fibrosis in relation to early detection by neonatal screening and treatment in a cystic fibrosis centre. *Thorax*. 1995 Jul;50(7):712–8.
10. Accurso FJ, Sontag MK, Wagener JS. Complications associated with symptomatic diagnosis in infants with cystic fibrosis. *J Pediatr*. 2005 Sep;147(3 Suppl):S37–41.
11. Grosse SD, Rosenfeld M, Devine OJ, et al. Potential impact of newborn screening for cystic fibrosis on child survival: a systematic review and analysis. *J Pediatr*. 2006 Sep;149(3):362–6.
12. Roussey M, Le Bihannic A, Audrezet MP, et al. Dépistage néonatal de la mucoviscidose : problèmes diagnostiques et aspects éthiques des formes frontalières. *Arch Pédiatrie*. 2005 Jun;12(6):650–3.
13. Boland C, Thompson NL. Effects of newborn screening of cystic fibrosis on reported maternal behaviour. *Arch Dis Child*. 1990 Nov;65(11):1240–4.

14. Mérelle ME, Huisman J, Vecht AA der, et al. Early Versus Late Diagnosis: Psychological Impact on Parents of Children With Cystic Fibrosis. *Pediatrics*. 2003 Feb 1;111(2):346–50.
15. vaincre la mucoviscidose. Recommandations pour l’annonce du diagnostic de mucoviscidose après dépistage néonatal [Internet]. Available from: http://www.vaincrelamuco.org/e_upload/pdf/reco_diagnostic.pdf
16. Guéganton L, Rault G, De Braekeleer M. Evaluation des procédures d’annonce du diagnostic de la mucoviscidose, de l’impact psychologique et de l’adaptation parentale. 2004.
17. Vaincre la Mucoviscidose et Institut national d’études démographiques. Registre français de la mucoviscidose. Bilan des données 2012. 2014.
18. Vernooij-van Langen AMM, van der Pal SM, Reijntjens AJT, et al. Parental knowledge reduces long term anxiety induced by false-positive test results after newborn screening for cystic fibrosis. *Mol Genet Metab Reports*. 2014;1:334–44.
19. Tluczek A, Kosciak RL, Farrell PM, et al. Psychosocial Risk Associated With Newborn Screening for Cystic Fibrosis: Parents’ Experience While Awaiting the Sweat-Test Appointment. *Pediatrics*. 2005 Jun 1;115(6):1692–703.
20. Tluczek A, Orland KM, Nick SW, et al. Newborn screening: an appeal for improved parent education. *J Perinat Neonatal Nurs*. 2009 Dec;23(4):326–34.
21. Roussey M. Les principes et l’organisation du dépistage néonatal en France. *Arch Pédiatrie*. 2008 Jun;15(5):734–7.
22. Branger B, Le Coz F, Gillard P, et al. Satisfaction de 424 usagers pendant la grossesse et à l’accouchement dans le Réseau de santé en périnatalité « Sécurité Naissance » des Pays-de-la-Loire. *J Gynécologie Obstétrique Biol Reprod*. 2014 May;43(5):361–70.
23. Guéganton L, Minguet G, Langeard C, et al. Facteurs favorisant ou limitant la mise en œuvre des recommandations d’annonce du diagnostic de la mucoviscidose suite à un dépistage néonatal. 2008.
24. Salm N, Yetter E, Tluczek A. Informing Parents about Positive Newborn Screen Results: Parents’ Recommendations. *J Child Heal Care Prof Work Child Hosp Community*. 2012 Dec;16(4):367–81.
25. Circulaire cabinet santé, cabinet famille et enfance DHOS/DGS/ DGAS n° 2002/239, du 18 avril 2002 relative à l’accompagnement des parents et à l’accueil de l’enfant lors de l’annonce pré- et postnatale d’une maladie ou d’une malformation [Internet]. [cited 2014 Aug 18]. Available from: <http://www.sante.gouv.fr/fichiers/bo/2002/02-18/a0181730.htm>
26. HAS. Annoncer une mauvaise nouvelle [Internet]. évaluation et amélioration des pratiques; Available from: http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2008-10/fiche_methode_annoncer_une_mauvaise_nouvelle_v1.pdf

27. Dillard JP, Tluczek A. Information flow after a positive newborn screening for cystic fibrosis. *J Pediatr*. 2005 Sep;147(3 Suppl):S94–97.
28. Tluczek A, Kosciak RL, Modaff P, et al. Newborn screening for cystic fibrosis: parents' preferences regarding counseling at the time of infants' sweat test. *J Genet Couns*. 2006 Aug;15(4):277–91.
29. Leroy A. La révélation du diagnostic de maladie génétique rare et ses conséquences du point de vue des personnes concernées. *J Pédiatrie Puériculture*. 2002 May;15(3):145–52.
30. Tluczek A, Laxova A, Grieve A, et al. Long-term follow-up of cystic fibrosis newborn screening: Psychosocial functioning of adolescents and young adults. *J Cyst Fibros*. 2014 Mar;13(2):227–34.
31. Li-Thiao-Te V, Doise N, Boulfroy E, et al. Vécu parental de l'annonce du diagnostic d'hémophilie chez l'enfant. *Arch Pédiatrie*. 2011 Jun;18(6):636–42.
32. Jedlicka-Köhler I, Götz M, Eichler I. Parents' Recollection of the Initial Communication of the Diagnosis of Cystic Fibrosis. *Pediatrics*. 1996 Feb 1;97(2):204–9.
33. Ciske DJ, Haavisto A, Laxova A, et al. Genetic Counseling and Neonatal Screening for Cystic Fibrosis: An Assessment of the Communication Process. *Pediatrics*. 2001 Apr 1;107(4):699–705.
34. Massie J, Gillam L. Uncertain diagnosis after newborn screening for cystic fibrosis: An ethics-based approach to a clinical dilemma. *Pediatr Pulmonol*. 2014 Jan 1;49(1):1–7.

Faculté de Médecine de TOURS

LIVROZET Clotilde

Thèse n°

65 pages – 10 tableaux – 13 figures – 2 documents

Résumé :

INTRODUCTION : Le dépistage néonatal de la mucoviscidose a été généralisé en France à partir de 2002, date à laquelle des recommandations de bonnes pratiques concernant la réalisation de ce dépistage ont été publiées. L'objectif principal de notre travail était de réaliser une évaluation de nos pratiques d'annonce ; l'objectif secondaire était d'en évaluer le vécu parental.

POPULATION ET METHODE : Un questionnaire concernant l'appel téléphonique et l'entretien d'annonce diagnostique avait été envoyé à chaque parent d'enfant né depuis 2002 dont le diagnostic avait été fait suite au dépistage et suivi au CRCM (Centre de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose) de Tours en 2014.

RÉSULTATS : Soixante-seize parents correspondant à 48 enfants avaient répondu au questionnaire. L'appel téléphonique avait été effectué par un médecin dans 92% des cas et 55% des parents avaient compris qu'il s'agissait de la mucoviscidose. Soixante-trois pourcents disaient avoir été convoqués le lendemain et 97% d'entre eux étaient présents en couple à cet entretien qui avait eu lieu en moyenne à l'âge d'un mois de l'enfant. Dans 63% des cas le médecin était accompagné, majoritairement par une infirmière. La rencontre avec une psychologue n'avait été proposée que pour 37% des parents. Les informations délivrées étaient suffisantes pour 68% des parents qui les avaient plutôt bien comprises. Les sentiments prédominants après l'annonce étaient le choc (75%), la peur (63%) et l'angoisse (62%). Le délai moyen pour la nouvelle consultation au CRCM était d'1 mois. Les formes frontalières et ceux dont l'annonce s'était faite dans un autre centre avaient eu moins confiance en l'annonceur ($p < 0.0001$).

CONCLUSION : L'analyse de nos pratiques ne retrouve pas de différence notable par rapport aux recommandations. Cependant, notre travail nous donne diverses suggestions pour contribuer à améliorer nos pratiques. L'intervention d'une psychologue et l'amélioration du cadre de l'entretien pourraient être à envisager. De même, le délai pour la prochaine consultation après l'annonce pourrait être modulé en fonction de la demande et des possibilités parentales.

Mots clés : mucoviscidose, dépistage néonatal, vécu parental

Jury :

Président de Jury : Monsieur le Professeur Alain CHANTEPIE

Membres du jury : Monsieur le Professeur Régis HANKARD
Monsieur le Professeur François LABARTHE
Madame le Docteur Laure COSSON
Madame le Docteur Sophie MARCHAND

Date de la soutenance : 23 septembre 2014