

PRECONISATIONS EN MATIERE D'ANNONCE DU DIAGNOSTIC DE NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1

L'annonce d'un diagnostic de neurofibromatose de type 1 que ce soit dans le cas d'une forme sporadique ou familiale est un temps essentiel de la prise en charge tant il peut marquer profondément les patients et leur famille mais aussi l'alliance thérapeutique à construire entre patients et médecins référents.

C'est un moment essentiel de la vie du patient car les représentations psychiques qu'il avait de lui-même, de son état de santé, de son futur sont bouleversées et vont nécessiter dans le temps des remaniements psychiques profonds qui peuvent s'accompagner de souffrance psychique plus ou moins intense.

L'impact du diagnostic dépend de la personnalité du patient, de son histoire, du moment où il se produit et des modalités de l'annonce.

Les modalités de l'annonce

Le contexte de l'entretien d'annonce ne doit pas être négligé.

Afin que le patient puisse se sentir humainement reconnu il est recommandé qu'il n'y ait pas plus de 2 professionnels pour le recevoir. S'il y a un autre professionnel avec le médecin, celui-ci doit se présenter et justifier sa présence et demander au patient s'il accepte sa présence (psychologue, infirmière, interne) ou s'il préfère être seul avec le médecin. Il est conseillé qu'à ce moment-là cette personne supplémentaire soit debout et pas déjà installée derrière le bureau.

Ceci permet de mettre le patient dans une situation personnalisante ; il est reçu par des personnes qui sont aussi des professionnels, en outre il lui est signifié qu'il peut choisir donc rester acteur, un tant soit peu, de la situation.

Se donner du temps, en prévoyant une consultation longue (l'HAS préconise 45 minutes) pour les nouveaux consultants.

Le local de consultation doit permettre une intimité respectueuse de l'importance que ce moment d'annonce revêt pour le patient et sa famille. Pas d'interruption (personne qui entre dans le local, coups de téléphone, etc...).

Chacun doit avoir une place : prévoir des sièges en nombre suffisant pour le patient et les membres de sa famille qui l'accompagnent.

La notion de temps et l'annonce

L'annonce du diagnostic est un processus, aussi inscrire cette consultation dans l'histoire médicale du patient, et en indiquer le déroulement temporel permet de minimiser l'effet de rupture de cet instant « *où tout bascule* ».

S'informer du savoir du patient pour y adapter son discours : prendre connaissance de son histoire de la maladie, ses symptômes mais aussi son parcours médical, de ce qui lui a été dit précédemment, des informations auxquelles il a eu accès via Internet par exemple.

S'il s'agit d'une forme familiale, prendre le temps d'entendre ce qu'il en est de la forme et de la sévérité de la NF1 des personnes atteintes et leur proximité avec le patient.

Cela permet au patient de réunir tout ce qui est relié à son vécu des symptômes, ses craintes et de pouvoir l'adresser à une personne qui l'écoute.

Cela permet au médecin de se faire une idée des représentations que le patient a de la maladie et de son avenir, d'évaluer son niveau de compréhension, son mode d'expression et son état émotionnel et ainsi de s'y adapter.

En reprenant ce qui amène à consulter dans un centre spécialisé du réseau NF France (centre de compétence, centre de référence), et par quel intermédiaire : médecin traitant, spécialiste, Internet ou autre, le médecin témoigne de son inscription dans le parcours de soin du patient, y donne une cohérence et par-là initie une articulation entre « l'avant » et « l'après » de l'annonce du diagnostic : par exemple, « *les TCL sur votre peau ont fait penser à votre médecin que ce pourrait être le signe d'une maladie génétique dont je suis spécialiste, c'est pourquoi il vous a adressé ici.* ».

Enoncer au patient le déroulement de la consultation, permet aussi de donner un cadre contenant à ce qui va suivre. Par exemple : « *Je vais vous examiner, et confirmer ou infirmer le diagnostic, ensuite si le diagnostic est confirmé, je vous parlerai de la maladie, de ce qu'on peut faire pour vous et vous pourrez poser toutes les questions que vous voulez* ».

Séparer l'examen clinique de l'annonce proprement dite, qui a lieu lorsque chacun est assis et vêtu.

L'annonce

Concernant l'annonce proprement dite, il est recommandé de conserver un contact visuel avec le patient, d'être dans une attitude empathique, d'ajuster son discours au patient en utilisant un niveau de langage adapté et des phrases courtes, d'éviter un vocabulaire trop technique, d'explicitier les termes médicaux utilisés, de ne pas hésiter à faire des dessins pour étayer l'explication de la transmission génétique ou celle d'un neurofibrome par exemple et de s'assurer régulièrement de la compréhension du patient.

La dénomination « *tumeur* » même assortie du qualificatif « *bénigne* » convoque souvent des représentations morbides liées au cancer et mérite d'être clairement explicitée, d'autant que la question d'une évolution cancéreuse est présente chez les patients même s'ils ne la formulent pas d'emblée.

Annoncer un diagnostic c'est nommer la maladie. Autrefois dénommée maladie de Recklinghausen, difficile à mémoriser, sa consonance allemande était susceptible de renforcer le sentiment d'étrangeté induit par le diagnostic. Les guerres avec l'Allemagne, ennemie de la France durant plusieurs générations qui ont laissé des traces douloureuses dans nombre de familles françaises y ajoutaient peut-être un impact supplémentaire.

Aujourd'hui, neurofibromatose de type 1, reste encore difficile à dire. Elle est très peu connue du grand public, ce qui vient en renforcer l'aspect rare et peut accentuer le sentiment d'isolement lié à l'absence de repères concernant cette maladie et par suite amplifier la difficulté à en parler avec autrui.

Lors de l'annonce du diagnostic, quelques mots sur l'évolution historique de la prise en charge de la NF1, les recherches en cours et à venir permettent de donner quelques repères aux patients. Les informer de l'existence d'associations de malades permet de signifier que malgré la rareté de la NF1, ils ne sont pas seuls.

Concernant l'évocation de la dimension génétique, l'utilisation des expressions « *anomalie génétique* » ou « *variante de la normalité* » qui peut être entendue comme « *variante de l'anormalité* » présentent le risque d'un impact disqualifiant.

On peut envisager le terme de « *disposition génétique* » plus neutre vis-à-vis de la norme et qui exprime à la fois l'arrangement spatial du gène et la notion de tendance qui ouvre à des devenir possibles non figés.

Les retentissements psychologiques de l'annonce du diagnostic de NF1

Des réactions émotionnelles très diverses peuvent se produire à l'énoncé du diagnostic. Elles sont l'expression de mécanismes de défense vis-à-vis de l'angoisse liée au choc de l'annonce mais aussi des tentatives d'adaptation psychiques.

Les expériences émotionnelles passées du patient conditionnent sa réaction à l'annonce du diagnostic ainsi que sa représentation symbolique de la maladie. Celle-ci peut être très éloignée de la réalité objective et ainsi créer un décalage entre la parole du médecin et ce que peut en entendre le patient.

Les ressources psychiques dont dispose le patient peuvent être débordées par le choc de l'annonce et se traduire par un état de sidération qui empêche l'intégration des informations données. Dans ce cas il peut être opportun de programmer une autre consultation dans un délai court et envisager de proposer un entretien avec un(e) psychologue.

Il arrive aussi que l'annonce du diagnostic soit vécue comme un soulagement, comme dans le cas de l'errance diagnostique.

Plus le médecin est au fait des retentissements psychologiques de l'annonce mieux il pourra s'y adapter.

Avoir une maladie génétique vient désorganiser les représentations psychiques que le patient a de son inscription dans une lignée, de son appartenance à la famille et entraîne un remaniement identitaire.

Lorsqu'elle est déjà présente dans la famille et en fonction de sa sévérité, cette inscription dans une lignée peut être vécue douloureusement.

Parfois cela renforce le sentiment d'appartenance au clan « *c'est la marque de fabrique* ».

La NF1 questionne la transmission familiale. Pour nombre de patients notamment ceux qui ont une mutation de novo, la distinction entre génétique et hérédité semble parfois difficile à intégrer. Les médecins sont parfois surpris d'être amenés à répéter régulièrement « *que ça ne saute pas une génération* ».

L'élaboration d'une étiologie profane de la transmission est un mécanisme de défense fréquent vis-à-vis du sentiment d'arbitraire mais aussi vis-à-vis de la menace d'exclusion familiale fantasmée ou non que représente la survenue d'une maladie génétique.

Ces théories personnelles, éloignées de la logique médicale, sont importantes pour le patient et doivent être entendues comme des tentatives d'appropriation de la maladie quand bien même elles prennent la forme de l'attribution de la responsabilité à autrui, ou à l'histoire familiale.

Lorsque les patients ne connaissent pas leurs parents biologiques, la présence d'une maladie génétique peut réinterroger douloureusement l'absence de savoir sur leurs origines et accroître leur difficulté à vivre avec la NF1.

Il est assez fréquent d'entendre l'expression d'une culpabilité notamment chez les parents d'un enfant atteint. Le sentiment de culpabilité, aussi douloureux soit-il, permet de lutter contre une angoissante impuissance et manifeste une tentative pour s'approprier une histoire qui s'impose à soi. Dans cette optique tenter de déculpabiliser d'emblée les parents est une attitude inappropriée.

La NF1 est évolutive, le médecin tenu d'informer doit évoquer les complications possibles sans banaliser, ni rassurer indûment, ni dramatiser. Il est important de s'appuyer sur les symptômes présents lors de la consultation et les actions à mener en conséquence s'il y a lieu. Le diagnostic n'est pas un pronostic. Certains patients ont eu l'impression qu'on scellait leur destin lorsqu'ils étaient enfants, aussi les phrases prédictives sur l'avenir de l'enfant sont-elles à proscrire.

L'annonce d'un diagnostic peut avoir des retentissements psychologiques chez le médecin dont il n'est pas forcément conscient en lien avec son histoire professionnelle ou personnelle (accumulation de stress, difficulté à faire face aux réactions émotionnelles des patients, sentiment d'impuissance...) et donner lieu à des propos ou attitudes qui peuvent heurter le patient.

Il y a donc plusieurs annonces dans une telle consultation qui concerne l'état de santé du patient actuel et futur, et la question de la transmission qui concerne toute la famille. Le patient va être amené à informer ses proches ; si le médecin perçoit que cela peut être problématique, il peut proposer une consultation pour évoquer la situation en présence de la famille.

Clore la consultation

En fin d'entretien, après avoir indiqué le suivi à envisager (examens complémentaires, rythme des consultations), inviter à nouveau le patient à poser toutes les questions qu'il désire. L'état émotionnel induit par l'annonce du diagnostic d'une maladie génétique ne permet pas de retenir toutes les informations délivrées.

La compréhension de l'information donnée par le médecin ne correspond pas à l'interprétation et à l'appropriation de cette information par le patient qui nécessite du temps.

Afin d'éviter que le patient se sente « lâché », seul avec son fardeau au sortir d'une telle consultation, il est important que celui-ci puisse disposer d'un relais pour toute information complémentaire dont il pourrait avoir besoin par la suite ou pour être en contact avec son médecin référent (coordonnées du centre - mail – téléphone du secrétariat ; site internet). L'envoi au patient d'un compte-rendu écrit de la consultation en lui permettant de s'y référer à distance est une aide à l'intégration des informations données lors de la consultation d'annonce. Un compte-rendu est également envoyé au médecin traitant. L'annonce du diagnostic de neurofibromatose de type 1 est une annonce fondatrice tant pour le patient que pour le climat thérapeutique qui s'instaure avec le médecin. Il est possible que par la suite d'autres annonces aient lieu.

La qualité de l'annonce du diagnostic conditionne le vécu ultérieur de la maladie. Plus le patient se sera senti reconnu comme un sujet à part entière dans sa singularité, respecté dans sa temporalité dans les temps autour de l'annonce, plus il se sentira soutenu lors des annonces ultérieures.

Références Bibliographiques

GARGIULO, M. (2009). *Vivre avec une maladie génétique*. Paris : Albin Michel

ROMANO, H. *L'annonce d'un diagnostic grave*, La revue de médecine interne, 31 : 626-630, 2010

Rapport Haute Autorité de Santé sur l'annonce d'une mauvaise nouvelle, février 2008.
www.has-sante.fr.