

# **L'annonce d'une maladie génétique au reste de la famille**

**Pr Yves Gruel**

**Centre de traitement de l'Hémophilie  
de la Région Centre (Hôpital Trousseau, Tours)**

**Pr Annick Toutain**

**Service de génétique  
(Hôpital Trousseau, Tours)**

**Juliette Hassenboehler**

**Chargé de mission Filière MHEMO**

***Le 28 juin 2019***

# Contexte : l'annonce d'une maladie chronique (1)

- L'annonce diagnostique est **importante** pour la suite de la prise en charge
- Elle doit permettre la **mise en place d'une alliance thérapeutique** de bonne qualité

## Contexte : l'annonce d'une maladie chronique (2)

- L'annonce doit ainsi tenter de concilier **deux objectifs** :
  - prévenir de ce qui peut arriver
  - éviter de générer une angoisse trop forte, qui perturberait la réaction et les échanges, notamment entre les parents et l'enfant

## **Contexte : l'annonce d'une maladie chronique (3)**

- **Lors de l'annonce, l'information orale est primordiale.**

# L'annonce

- **1/ Domaine d'application (à qui et comment ?)**

Il est important d'annoncer la maladie en présence des **deux parents et de l'enfant**, y compris lorsque celui-ci est trop jeune pour comprendre. L'information délivrée au patient mineur doit être adaptée à son degré de maturité et de compréhension. Il faut pouvoir **vérifier la compréhension de l'enfant** en lui posant directement des questions

# L'annonce d'hémophilie

- **2/ Contenu (quoi ?)**

Le processus commence par l'information sur :

- les **résultats des examens biologiques** ayant permis de conclure au diagnostic
- le **caractère génétique** de la maladie

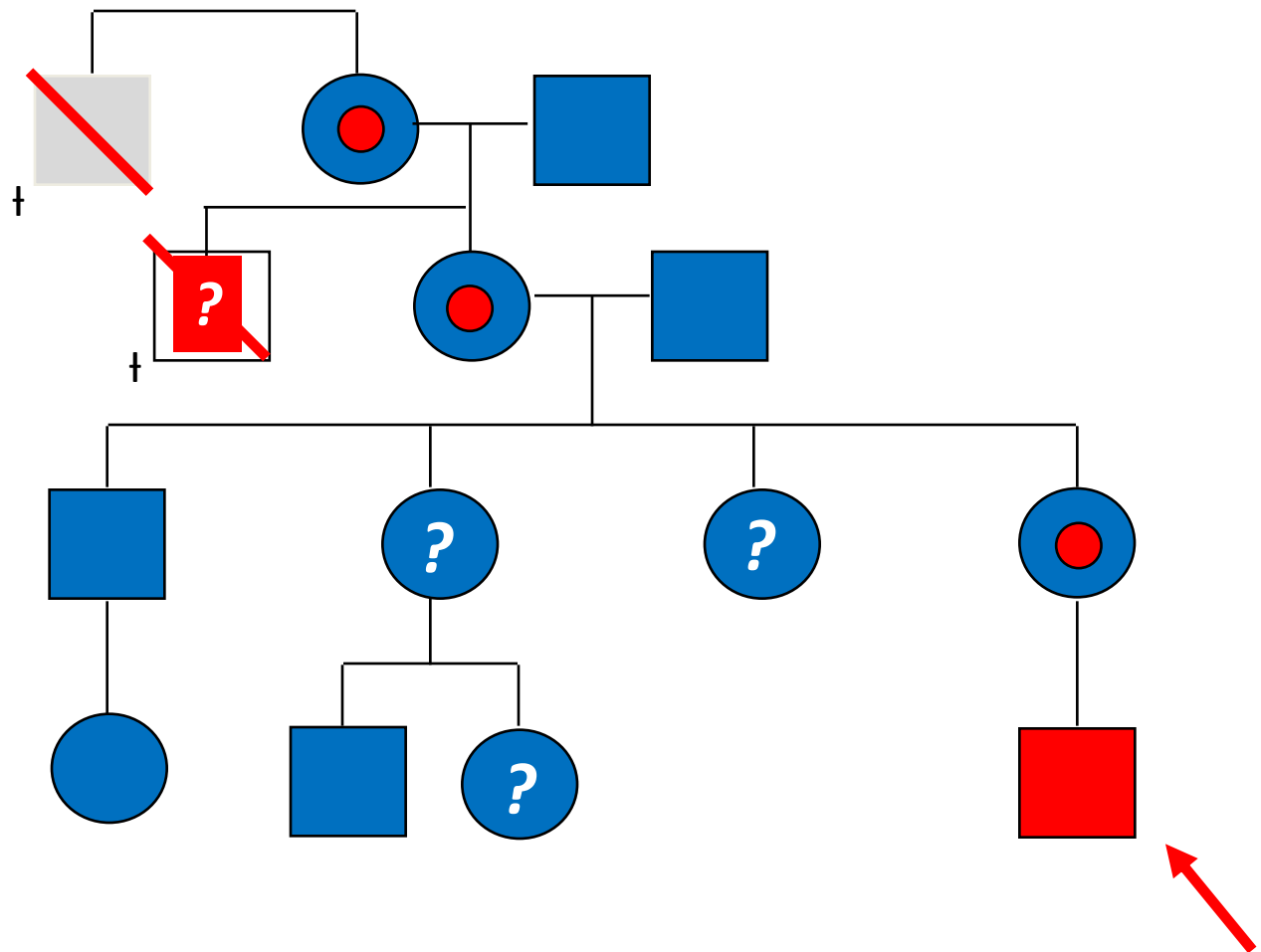
L'annonce d'hémophilie comporte :

- **l'explication du diagnostic**
- la description des **signes de la maladie** et des **complications** qui doivent être reconnus pour une prise en charge en urgence

# L'annonce d'hémophilie

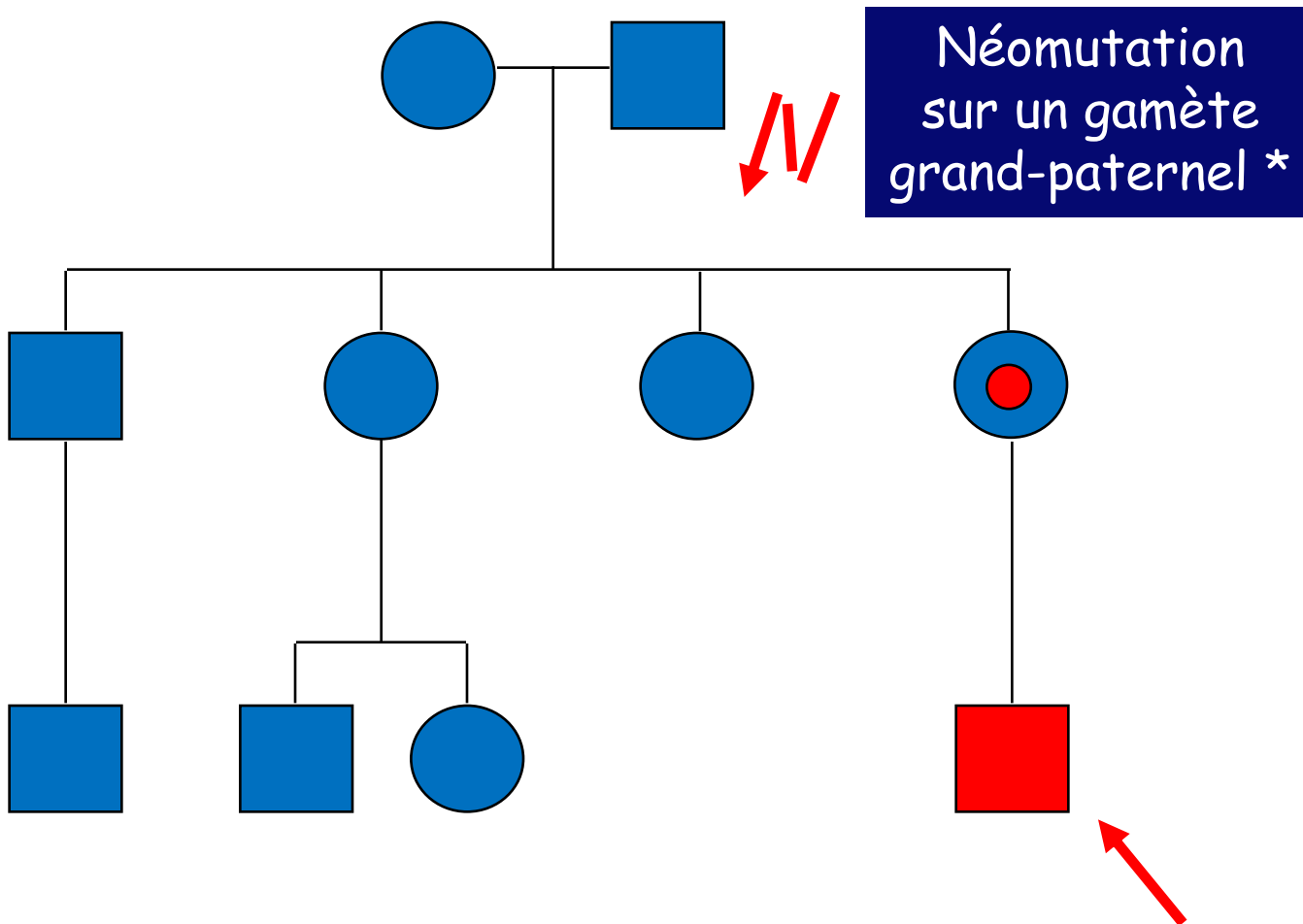
- **2/ Contenu (quoi ?)**
- **la mise en garde sur les situations à risque**
- **l'explication des principes du traitement**
- **les notions de base sur l'hérédité** en s'appuyant si besoin sur des schémas ou autres documents écrits aux fins de conseil génétique ultérieur

# Histoire familiale « méconnue »





# Forme de novo (néomutation)



# L'annonce d'hémophilie

- **2/ Contenu (quoi ?)**
- Le processus se termine par :
  - la remise des ***documents d'information*** - la remise d'un protocole d'urgence
  - la planification du ***suivi spécialisé***
  - l'assurance que le diagnostic et ses implications seront communiqués au ***médecin référent*** du patient
- La présentation des associations de patients est faite à cette occasion (Association Française des Hémophiles, ***AFH***).

# L'annonce d'hémophilie

## Intervenants (où et par qui ?)

- Le diagnostic d'hémophilie doit faire l'objet d'une **consultation d'annonce dédiée** en centre spécialisé (centre de traitement pour hémophiles / centre de maladies hémorragiques)
- **La consultation d'annonce doit être faite par un médecin** habitué à la prise en charge des patients hémophiles, qu'il soit spécialiste en hématologie, pédiatrie, médecine interne, ou autre spécialité au sein de l'équipe d'un centre d'hémophilie.

# L'annonce d'hémophilie

## Intervenants (où et par qui ?)

- La consultation d'annonce associe si possible les différents membres de **l'équipe multidisciplinaire**, infirmier(ère) et psychologue, de manière conjointe ou dissociée.
- Il est souhaitable qu'un **temps non médical d'écoute et de reformulation** soit proposé par le médecin, (avec un psychologue, avec l'infirmière coordinatrice ...) Ceci peut permettre au patient de reprendre l'information à son compte, de poser d'autres questions et d'accéder à une information reformulée.

# Les documents d'information

## 1/ Carte de soins et d'urgence

<p><b>Personnes à prévenir en priorité</b></p> <p>Mme/M. _____ Tél : _____ Mme/M. _____ Tél : _____</p> <p><b>Contacts médicaux</b></p> <p>Suivi(e) par le centre : _____ Tél : _____ Spécialiste référent : _____</p> <p><b>Téléphone médical en cas d'urgence:</b></p> <p>Jour : _____ / _____ / _____ Nuit : _____ / _____ / _____</p> <p> <b>Plus d'informations</b> sur le site <a href="http://www.mhemo.fr">www.mhemo.fr</a> (situation d'urgence) et <a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a> (rubrique hémophilie/urgence)</p> <p>    Association française des hémophiles</p>	<p> LIBERTÉ • ÉGALITÉ • FRATERNITÉ REPUBLIQUE FRANÇAISE</p> <p>MINISTÈRE CHARGÉ DE LA SANTÉ</p> <p> <b>maladies rares</b></p> <p><b>CARTE D'URGENCE</b> Emergency card <b>HEMOPHILIE</b></p> <p>Photo</p> <p>Nom : _____ Prénom : _____ Date de naissance : _____</p> <p> <b>Risque hémorragique, prise en charge prioritaire : administrer un traitement spécifique en cas d'hémorragie ou d'intervention chirurgicale</b></p>
--	--

<p><b>Informations individuelles sur la maladie</b></p> <p><b>Type d'hémophilie :</b> <input type="checkbox"/> A (FVIII)    <input type="checkbox"/> B (FIX)</p> <p>Taux de facteur : VIII : _____ % IX : _____ %</p> <p><b>Inhibiteur :</b> <input type="checkbox"/> OUI    <input type="checkbox"/> NON</p> <p>Si oui    <input type="checkbox"/> Inhibiteur persistant    <input type="checkbox"/> Inhibiteur disparu</p> <p>Titre actuel : _____ UB/ml    Titre maximum atteint : _____ UB/ml</p> <p><b>Hémophilie A mineure : résultat de l'épreuve DDAVP</b></p> <p>Taux de facteur VIII 1h après : _____ %    4h après : _____ %</p> <p><b>Médicament habituel de la maladie</b> (traitement substitutif du déficit en facteur de la coagulation et dose préconisée en UI/kg de poids corporel)</p> <p>_____</p> <p><b>Autres informations médicales utiles</b></p> <p>_____</p>	<p><b>RECOMMANDATIONS EN CAS D'URGENCE</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Corriger la coagulation avant toute exploration complémentaire, toute intervention chirurgicale ou geste invasif (ponctions, suture...). Contre-indiquer les injections intramusculaires</li><li>2. Corriger la coagulation en urgence en cas d'hémorragie ou de traumatisme important par injection de 50 UI/kg de concentré de facteur VIII (ou DDAVP si bon répondeur) en cas d'hémophilie A ou par injection de 70 à 100 UI/kg de concentré de FIX en cas d'hémophilie B.</li><li>3. Utiliser, si possible, le médicament habituellement prescrit ou apporté par le patient sinon, un produit analogue disponible à la pharmacie hospitalière.</li><li>4. En cas d'inhibiteur actuel ou d'antécédent, ou pour toute question relative à la prise en charge, contacter impérativement le centre de suivi habituel du porteur de cette carte (voir la page des coordonnées).</li><li>5. La prise en charge de la douleur est indispensable. La prise d'aspirine ou d'anti-inflammatoire non-stéroïdien (AINS) est contre-indiquée.</li><li>6. Ecouter le patient, il connaît sa maladie, son traitement et son centre de suivi.</li></ol>
---	---

# Les documents d'information

## 2/ **Carnet de traitement**

Un carnet de carnet de traitement (modèle élaboré et diffusé par l'AFH) est remis au patient et/ou à sa famille le cas échéant. La remise de ce carnet peut être différée en l'absence d'urgence thérapeutique)

## 3/ **Brochures et autres sources d'information**

Selon le niveau d'information préalable, de compréhension et selon la demande, différentes brochures rédigées à l'intention des patients et familles peuvent être remises comme supports, en complément de la carte de soins et du carnet de traitement.

# Les pièges à éviter / Le poids des mots

- **Éviter de définir le patient à partir de sa maladie :** « *Il est hémophile !* », « *Vous êtes hémophile !* » mais préférer une explication de la pathologie.
- **Le médecin informe, anticipe, en évitant toutefois de majorer l'angoisse et de poser des interdictions excessifs.** L'objectif est d'aider à « *faire avec* » la maladie mais sans « *barrer l'avenir* », le condamner, favoriser une identité de futur handicapé.

# Un parcours d'annonces

Hospitalisation

Hémorragie grave

Complication

Protocole

Transfusion

Cathéter

Séquelle

Inhibiteur



## **Les points clés de l'annonce d'une hémophilie**

- **Une double annonce** : une maladie du sang chronique et une maladie génétique.
- Elle concerne le jeune patient et ses parents.
- Une annonce qui engage l'avenir de l'enfant, les relations familiales.
- L'impact de l'annonce est différent si la famille connaît déjà la maladie ou si elle la découvre.
- Nécessité d'une information et d'explications claires, adaptées, répétées, qui se construisent au cours du temps et des interrogations du patient, des parents, des frères et sœurs aussi.

## **L'information est essentielle au travail d'autonomisation du patient.**

- Le choix du traitement est aussi un temps essentiel : information pour lever l'anxiété liée au passé du « sang contaminé » (transmission du VIH et de l'hépatite C).
- L'annonce d'un inhibiteur est aussi un moment difficile dans l'histoire de la maladie que les médecins peuvent préparer, anticiper sans angoisser.
- **Importance du partenariat patient-parents-équipe médicale et de soins.**