Impact familial du dépistage systématique et sélectif de la surdité néonatale d'origine génétique

Présentation d'un projet de recherche en SHS

Julie Lesueur et Laetitia Clabaut, Psychologues au CHRU de Lille

Introduction

Impact familial du dépistage systématique et sélectif de la surdité néonatale d'origine génétique : voici le titre de notre projet de recherche que nous allons vous présenter.

Ce projet, que nous avons soumis à la Fondation Maladies Rares, a émergé d'une réflexion de professionnels de santé à partir de leur pratique et des retours de certains de leurs patients. Il questionne l'impact psychologique du nouveau dispositif de dépistage précoces de la surdité qui est aujourd'hui systématique, généralisé dans toutes les maternités de France, au plus tard au deuxième jour de vie de l'enfant.

Jusqu'au début des années 2000, la surdité était encore diagnostiquée au-delà de la première année de vie, en moyenne à l'âge de 16 mois, au décours d'un dépistage dit sélectif (càd que ce dépistage n'était proposé qu'aux enfants chez qui on suspectait un trouble de l'audition). Ce diagnostic était posé trop tardivement, ce qui laissait souvent les parents dans une errance médicale et qui n'était pas sans conséquences pour l'enfant tant dans la sphère du langage que dans son développement psychoaffectif. C'est dans ce contexte qu'en 2004, la Caisse Nationale d'Assurance Maladie a initié un programme de recherche pour expérimenter la faisabilité d'un dépistage systématique de la surdité au deuxième jour de vie de l'enfant, en maternité. Suite à cette expérimentation, La Haute Autorité de Santé s'est prononcée en faveur de ce dépistage dit « systématique ». Il a été rendu obligatoire par l'arrêté du 23 Avril 2012,

Impact familial du dépistage systématique et sélectif de la surdité néonatale d'origine génétique

Julie Lesueur et Laetitia Clabaut, Psychologues au CHRU de Lille

pour se généraliser en France en 2014[1]. Il s'inscrit naturellement dans une démarche préventive et a pour objectif la prise en charge précoce de la surdité, dont le bénéfice médical n'est plus à démontrer en termes d'acquisition du langage. Néanmoins, pour le Comité Consultatif National d'Ethique[2] (CCNE), ce dépistage de masse (puisqu'il s'adresse à tous les nouveau-nés) en maternité est d'ordre purement pratique. Il s'agit en effet de pouvoir toucher l'ensemble des nourrissons, et d'éviter les perdus de vue, ceci dit le raccourcissement de la durée du séjour en maternité semble peu compatible avec la possibilité de proposer aux parents un accompagnement psychologique autour de cette annonce de suspicion de surdité néonatale.
Le CCNE n'est pas le seul à s'interroger : ce dépistage suscite des inquiétudes chez certains professionnels de santé et au sein de certaines associations en termes de répercussions sur la qualité de la relation parents-enfant, en cette période particulièrement sensible vis-à-vis du processus de parentalisation et du lien d'attachement.

Les inquiétudes portent sur différents points : Nous en avons relevé 5 :

1. Le contexte : l'annonce, quelle qu'elle soit (de suspicion, ou diagnostique), a un potentiel traumatisant. Différents facteurs influencent ce caractère plus ou moins traumatisant, comme justement le moment au cours duquel l'annonce intervient. Avant l'instauration du dépistage systématique, le dépistage puis le diagnostic chez l'enfant était posé suite aux observations et suspicions des parents ou de l'entourage. Dans ce contexte, quand le diagnostic était posé, il restait certes éprouvant, mais il avait pu être pré-pensé, anticipé par les parents. Avec cette systématisation, le dépistage et l'annonce de suspicion de surdité ne répondent à aucun doute. Ils s'imposent avant même que les parents ne se soient questionnés sur l'audition de leur enfant.
Les parents se retrouvent alors confrontés pour la première fois à la suspicion d'un handicap sensoriel dont ils ne connaissent rien et peuvent être traversés par des croyances ou préjugés erronés. Par ailleurs, cette annonce de suspicion arrive au cours de la période périnatale période particulière, sensible, caractérisée par une vulnérabilité psychique parentale et une grande sensibilité à tout ce qui peut être dit. Au cours de cette période se tissent les premiers liens physiques et psychoaffectifs, période clé dans la formation de l'attachement (Bowlby), et du sentiment de sécurité interne qui en découle (Ainsworth, 1979). Ainsi, une annonce de suspicion de surdité à cette période de co-construction des liens pourrait perturber ce processus d'attachement. La communication spontanée peut s'en trouver altérée, les parents pouvant devenir muets en imaginant que l'enfant ne parlera jamais. Différents travaux ont exploré l'impact du dépistage systématique sur la qualité de l'interaction mère-enfant et leurs résultats vont dans ce sens, mettant en évidence une augmentation de l'anxiété maternelle, des difficultés à apprécier les compétences réelles de l'enfant, une remise en question par les parents de leurs compétences, voire un désinvestissement parental.

1 https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000029754753
2 https://www.ccne-ethique.fr/sites/default/files/publications/avis103.pdf

Impact familial du dépistage systématique et sélectif de la surdité néonatale d'origine génétique

Julie Lesueur et Laetitia Clabaut, Psychologues au CHRU de Lille

Autre critique contextuelle : ce dépistage a lieu en même temps que le test de Guttrie (dépistage de la phénylcétonurie, de l'hypothyroïdie congénitale, de la drépanocytose, de la mucoviscidose, et de l'hyperplasie des surrénales). Or, contrairement aux maladies précitées pour lesquelles un dépistage précoce répond à une urgence quant à la mise en place d'une thérapeutique, la surdité n'est ni une maladie, ni une urgence. (La prise en charge médicale ne débute qu'à partir de 5 ou 6 mois concernant la surdité).

2. L'accompagnement des parents : nous venons de parler du risque d'altérations relationnelles parents-enfant. Ce risque est d'autant plus important si le dépistage néonatal n'est pas accompagné par un suivi psychologique adapté » (CCNE). En effet, lorsque le dépistage précoce à J+2 s'avère suspicieux, les parents sont amenés à consulter un centre O.R.L. spécialisé, le C.D.O.S (Centre Diagnostic et d'Orientation de la Surdité), afin de réaliser des examens pour confirmer – ou infirmer – le diagnostic de surdité. Ces examens de confirmation « ne sont pas réalisés avant la fin du troisième mois au mieux ». Dans cet entre-deux, les parents actuellement se retrouvent souvent seuls.

3. Le manque de fiabilité du test : les examens de dépistage sont sensibles à une atteinte de transmission liée à la persistance de liquide amniotique dans la caisse tympanique, et peuvent conduire à tort à une suspicion de déficience auditive. C'est ainsi que, sur 10 enfants suspectés, au final un seul recevra un diagnostic de surdité confirmé. Le point d'inquiétude porte sur le fait que ces résultats dits « faux-positifs » peuvent inquiéter à tort les parents et altérer l'accordage affectif. Une étude menée en 2012 a montré que les parents dont le bébé avait eu un dépistage faussement positif, reconnaissaient continuer de vérifier souvent l'audition de leur enfant.

4. Le risque de surmédicalisation : le CCNE[3] redoute une médicalisation excessive de la surdité, en la réduisant à une dimension fonctionnelle, organique, et en sous-estimant des dimensions psychologique et relationnelle.

5. Le risque de stigmatisation de la communauté sourde : Certaines personnes sourdes défendent l'idée d'être capables de mener une vie autonome grâce à la Langue des signes, reconnue « langue à part entière » dans le code de l'éducation (décret de loi no 2005-102 du 11 février 2005). La surdité peut être ainsi vécue par certains comme une identité à part entière avec une culture commune et une Langue. Ces personnes s'inquiètent d'un risque de stigmatisation et de discrimination, et craignent que les autres parents n'aient pas d'autre choix que de « consentir à l'offre médicale », même si le dépistage en maternité peut être refusé.

Nous constatons donc bien les divergences d'opinions : Il peut être donc difficile de dégager un consensus quant au moment le plus optimal de la réalisation du dépistage. Ce qui peut par

3 https://www.ccne-ethique.fr/sites/default/files/publications/avis103.pdf

contre faire consensus est la nécessité d'accompagner chaque famille au décours de ce dépistage.

Objectifs et Méthode

Il ne s'agit plus aujourd'hui de remettre en question l'intérêt du dépistage précoce qui a été démontré d'un point de vue médical, mais d'étudier son impact sur la relation parent-enfant et plus largement sur les interactions familiales.
Pour pouvoir étudier cela, la méthodologie de notre étude consisterait à constituer deux groupes de familles ayant reçu un diagnostic de surdité, l'un ayant bénéficié d'un dépistage très précoce (J2) et l'autre plus tardif. Nous recueillerons des données à l'aide d'entretiens familiaux menés par les psychologues et de questionnaires parentaux en lignes. Cette étude sera menée en collaboration avec des associations comme l'Unapeda, une équipe de chercheurs en psychologie (université de Lille) et le CHU de Lille.

Cette étape (étudier l'impact…) est nécessaire pour appréhender la manière dont les deux parents et la fratrie s'ajustent à ce diagnostic précoce de surdité et proposer un accompagnement adapté en amont et en aval du dépistage, qui soutienne la rencontre avec l'enfant.

Enquête de terrain

Pour bien comprendre comment cela se passe aujourd'hui sur le terrain nous avons rencontré différents professionnels du CHU de Lille (psychologues de maternité, du service ORL, médecins) et nous avons pu faire le constat suivant : le dépistage systématique est réalisé à J+2 voire à J+1 pendant le séjour en maternité, qui est souvent très court, ce qui ne permet pas aux parents d'être accompagnés par la psychologue de la maternité lorsque le dépistage s'avère positif (cette dernière nous a même clairement expliqué qu'elle ne rencontrait pas ces parents). Il s'écoule alors un long laps de temps entre la sortie de maternité et le premier RDV en service d'ORL afin d'effectuer des tests pour confirmer ou infirmer la suspicion de surdité. Comme on le disait toute à l'heure, cette prise en charge médicale intervient au plus tôt 3 mois après. Le psychologue d'ORL quant à lui n'intervient en moyenne que vers les 9 mois de l'enfant, après la décision de l'implantation cochléaire. Il n'y a donc pas à ce jour d'accompagnement au cours de cet entre-deux (dépistage suspicieux/confirmation diagnostique), au cours de cette attente fortement anxiogène, chargée d'incertitudes et de questionnements. L'accompagnement arrive « après la bataille ».

Notre recherche a pour but de déboucher sur la mise en place d'un accompagnement spécifique par des professionnels des soins psychiques compétents dans le domaine de la petite enfance (pédopsychiatres, psychologues cliniciens) ainsi que de créer des formations

homogénéisées au sein des équipes médicales et paramédicales qui interviennent dans le processus diagnostique, et ce aussi bien en amont qu'en aval.

Cet accompagnement tel qu'on l'a imaginé serait personnalisé et souple allant de l'annonce de la suspicion en maternité jusqu'au moment où l'enfant est pris en charge dans une structure médico-sociale adaptée s'adaptera à chaque situation en proposant aux parents des interventions « à la carte » :

- Accompagnement psychologique des parents et/ou de la famille élargie ;
- Un soutien à la parentalité avec l'étayage des interactions avec le bébé auprès de puéricultrices et sages-femmes en début de parcours () ;
- Et enfin, la mise en contact des parents avec le milieu associatif et plus particulièrement avec d'autres parents d'enfants sourds proches géographiquement, ce qui pourrait permettre de contrebalancer les représentations angoissantes des parents novices et de lutter contre l'isolement.

Ouverture

Pour conclure, on peut dire aussi que : Si les progrès techniques et scientifiques rendent possibles de plus en plus de diagnostics, de repérages de syndromes d'origine génétique, permettant une meilleure prise en charge médicale, cela n'est pas sans poser de nouveaux questionnements d'un point de vue psychosocial et éthiques, qui méritent d'être pris en considération afin d'accompagner les individus concernés. Notre étude permettrait en ce sens d'enrichir une réflexion de santé publique plus vaste autour de ces nouvelles pratiques de dépistage précoce qui ne font que s'accroître parallèlement aux progrès techniques et aux tendances médicales actuelles (détection des d'un nombre croissant de maladies héréditaires).