

LA CONSULTATION DE GÉNÉTIQUE DES SURDITÉS : LA PLACE DU PSYCHOLOGUE

Sibylle de BERGH

Psychologue Clinicienne au Centre de Références des Maladies Rares des Surdités Génétiques
Hôpital Necker Enfants Malades, Paris

Pourquoi proposer en tout début du parcours de diagnostic génétique cet accueil par des psychologues ? A l'instar de ce qui existe dans d'autres services de l'hôpital Necker et en particulier dans le département de génétique médicale créé par le Dr Arnold Munnich, pédiatre-généticien¹, la place des psychologues est particulièrement reconnue.

Une première écoute de la famille dans cette démarche de consultation de génétique y est considérée comme indispensable pour que puissent s'exprimer les demandes des parents, leurs illusions éventuelles sur les réponses qu'ils pensent recevoir, leurs craintes, leurs sentiments de culpabilité, leurs ambiguïtés notamment face à un secret de famille qu'il y aurait à dévoiler, etc. Dans ce temps préalable une attention particulière est portée à l'enfant considéré comme un vrai interlocuteur ayant pu commencer à se forger ses propres idées sur sa surdité, à s'interroger sur ses liens de filiation et même sur le pourquoi d'une telle démarche diagnostique, etc.

À l'Hôpital Necker-Enfants Malades, la consultation de génétique des surdités a été construite avec un souhait de pluridisciplinarité, dans l'objectif d'offrir une prise en charge globale au patient et à ses proches. Chaque famille est reçue, dans un premier temps, par la psychologue de l'unité, avant d'être prise en charge par la conseillère en génétique, la pédiatre-généticienne et l'infirmière.

La consultation de génétique des surdités fait partie intégrante du protocole des équipes hospitalières d'ORL qui nous adressent les familles vues en consultation. Bien que le médecin ORL informe le patient et sa famille de l'intérêt de cette consultation de génétique, notre expérience a montré qu'un flou important perdure face aux objectifs de cette consultation et que le patient et sa famille se montre très peu informés concernant les questions de la génétique et de la transmission de la surdité.

Il apparaît que, dans la majorité des cas, les familles se rendent à cette consultation de génétique au même titre qu'à d'autres rendez-vous médicaux, mais souvent sans qu'une réflexion préalable soit faite au sujet de ce diagnostic génétique. Or, cela est dommageable, car la génétique vient convoquer l'intime et le profond, comme nous allons le voir.

La génétique est un domaine particulièrement complexe et les parents, souvent peu informés sur le lien entre génétique et surdité, transmettent peu d'éléments à leur enfant quant aux raisons de sa présence à l'hôpital. À ces notions scientifiques déjà compliquées, s'ajoute la question de la transmission qui est lourde de sens ; et communiquer à l'enfant sur ce sujet est difficile.

Un temps visant à penser la consultation de génétique à venir, à élaborer autour des questions des parents et de l'enfant ou adolescent, permet de mieux appréhender celle-ci, et c'est ce que se propose d'offrir la consultation d'accueil psychologique.

Les patients que nous recevons ont tous eu un parcours médical différent, parfois compliqué par une errance diagnostique, avec des attentes variées vis-à-vis de la génétique. Le travail d'information concernant la génétique des surdités sera donc personnalisé et adapté en fonction de la demande des patients, de leurs questions et du parcours tant médical que psychologique entamé face au diagnostic de surdité.

1. Un de ses derniers ouvrages : *Programmé mais libre*, 2016, Paris, Éd. Plon, (ISBN 2259230091)

Un premier temps est accordé à la reprise du parcours médical à travers le diagnostic initial, les différentes étapes qui en ont découlé, mais également les difficultés quotidiennes liées à la maladie.

Nous reprenons ensuite avec les familles leurs connaissances quant aux multiples origines de la surdit . Le r le du psychologue est d'entendre et de clarifier les repr sentations que les familles peuvent avoir de la surdit  et de la g n tique, et d'exposer ce qu'ils peuvent attendre de cette consultation afin d' viter certains malentendus. Les croyances familiales, se transmettant parfois depuis plusieurs g n rations, sont alors abord es, et c'est l'occasion de mettre un terme aux pr jug s et d'apporter dans certain cas un apaisement.

La question de la g n tique suscite en effet de nombreuses repr sentations inconscientes (probl matique de filiation, secrets de famille, probl matiques archa ques, etc.). Par ses explications, la psychologue limite une compr hension de l'origine de la surdit  fond e sur l'imaginaire et la fantasmatique. L'enfant peut  galement avoir des fantasmes concernant la g n tique, ou tout du moins ce qu'il en a compris. L'imagination  tant particuli rement fertile durant l'enfance, il est important de reprendre avec celui-ci ce qu'il sait de sa surdit , et ce qu'il pense de sa possible origine.

Durant la consultation, les questions du « pourquoi lui ? », « pourquoi nous ? », « qu'ai-je fait ? »  mergent tr s r guli rement, que cela soit dit de fa on explicite ou non. L'Homme  prouve un besoin imp rieux de mettre du sens sur les choses qui   ses yeux n'en ont pas, pour tenter de ma triser, d'avoir une prise sur cet  v nement inattendu.

  ces questions, sont rattach s les douloureux sentiments de culpabilit , d'injustice, de ressentiment et d'impuissance. Un temps d' laboration peut appara tre autour de la blessure parentale que repr sente la naissance d'un enfant porteur d'un handicap, venant briser leur r ve d'un enfant id alis . La surdit  est une pathologie qui ne se soigne pas, bien qu'il existe aujourd'hui de nombreuses aides

auditives. Les parents se trouvent donc confront s   l'impossibilit  de « gu rir » leur enfant, et   un sentiment d'impuissance face   quelque chose qui s'est fait   leur insu, qui est li    la fatalit  et dont ils n'ont pu le prot ger.

Par la r alisation de l'arbre g n alogique, le g n ticien cherche    tablir le mode de transmission de la surdit . Cet arbre permet  galement de repositionner la maladie dans une filiation large et de d focaliser sur la transmission parent-enfant.

La charge de la culpabilit  am ne r guli rement les parents   utiliser de fa on d fensive l'humour pour  voquer cette question de la transmission : « Comme  a on saura si  a vient de toi ou de moi ! » M me si l'anomalie g n tique dont l'enfant est porteur est d crite comme *de novo* (anomalie qui survient de fa on accidentelle, non h rit e), les parents portent en eux la culpabilit  d'avoir mis au monde un enfant malade et s'interroge sur leurs erreurs pouvant expliquer cet handicap.

Rappelons que le v cu d'une maladie n'est en rien corr l  ni   sa gravit  ni au degr  du handicap ; et que donc pour certains parents, une surdit  m me d crite comme l g re, viendra mettre   mal l'hom ostasie familiale et la relation avec leur enfant.

La consultation de psychologie est  galement l'occasion de faire un point global sur la sant  tant physiologique que psychique de l'enfant. Lors de la consultation avec le g n ticien, celui-ci va tenter d'associer, ou de distinguer les divers sympt mes de l'enfant, afin d' claircir les nombreux questionnements des praticiens et des parents.

Alors que le suivi m dical de l'enfant est morcel  entre divers sp cialistes, nous tentons dans la consultation de redonner une unit  propre au patient, en nous int ressant   l'enfant dans sa globalit . On  voque avec lui les aspects de sa scolarit  et de sa vie familiale, afin de se forger une id e du v cu de son handicap dans les diverses sph res de sa vie.

Refaire ce bilan global permet de percevoir s'il s'agit d'un enfant qui se développe correctement et qui dispose des prises en charge nécessaires. Pour certaines familles, cette consultation est l'occasion de rencontrer pour la première fois une psychologue, ce qui leur permet d'évoquer également des problématiques sans lien avec la génétique. Par exemple, la scolarité est un des thèmes particulièrement évoqué par les parents et cette rencontre peut être l'occasion de proposer la réalisation de bilans complémentaires.

La consultation de génétique est relativement différente des rendez-vous avec les autres praticiens dans le sens où l'enfant sera davantage passif, la consultation étant longue, et les questions s'adressant particulièrement à ses parents.

Cette consultation a pour vocation de parler de la famille. Parler de la famille, c'est aborder ses conflits et ses secrets et amener l'enfant à faire certaines découvertes durant la consultation.

Pendant celle-ci, on aborde les thématiques de la maladie, de la mort, des naissances, mais aussi de tous les conflits présents dans une famille. L'enfant peut se demander quel est le lien entre tout ce qui est dit et ses oreilles.

Lors de l'entretien préalable avec la psychologue, celle-ci expose à l'enfant les raisons de sa présence en génétique, lui explique ce qu'est la génétique et les liens entre l'histoire de sa famille et sa surdité.

Le discours sera simple et adapté en fonction de l'âge de l'enfant et de l'intérêt qu'il porte à cette question. Afin de rendre plus compréhensible ces investigations je compare par exemple la consultation de génétique à une enquête pour laquelle on est à la recherche d'un maximum d'indices nous permettant de comprendre pourquoi il entend pas bien ! Je lui explique que c'est pour cette raison qu'on pose tout un tas de questions à ses parents sur lui, ses oreilles mais aussi sa famille !

Un livret est en cours de réalisation au sein du CRMR² Surdités Génétiques afin d'apporter un support visuel à l'enfant lors de ce temps d'explications. En voici un extrait :

« Imagine que ton corps est un très grand immeuble. Alors, les grandes pièces, les grandes salles, sont tes cellules. Le corps est constitué de milliards de cellules. Elles sont tellement petites qu'on ne peut pas les voir à l'œil nu. Ces salles sont remplies de 46 très grandes bibliothèques : ce sont les chromosomes. Et dans ces bibliothèques, il y a des millions de livres : ce sont les gènes. Et dans ces livres, dans les gènes, il y a toute l'information qui décrit ton corps. Par exemple, il existe un gène qui dit la couleur de tes yeux. C'est un peu comme un mode d'emploi, et il existe depuis que tu es toute petite, quand tu étais encore dans le ventre de ta maman. Tu as reçu des gènes, de ton papa et de ta maman. C'est pour ça que tu ressembles un peu à chacun de tes deux parents ! »

L'enfant est très tôt apte à comprendre les explications concernant sa maladie. Il nous semble essentiel de l'impliquer dès le début de la consultation de génétique afin de le repositionner en tant qu'acteur dans ce temps particulier dont il est régulièrement mis à l'écart. En plus de ce travail sur le sens de ce rendez-vous, nous lui expliquons l'organisation de cette demi-journée durant laquelle il va être amené à rencontrer plusieurs professionnels, et qui va se terminer par un prélèvement sanguin qui peut être très anxiogène pour certains.

Lors de cet entretien psychologique, une autre forme d'écoute que celle pratiquée par le corps médical est développée, un autre regard est porté sur le patient et la maladie, d'autres types de questionnements s'y jouent. Dans la grande majorité des cas, cette consultation sera unique, sans suite, mais elle offre la possibilité aux familles de revenir nous voir lors du temps du diagnostic génétique, ou à chaque étape de la vie de l'enfant, afin de reprendre avec lui ses interrogations.



2 - Centre de Références des Maladies Rares.