

Le temps d'annonce de la maladie dans le cas du dépistage néonatal de la drépanocytose

Doris BONNET

La découverte d'une maladie chronique représente toujours un moment d'une extrême violence pour le malade ou les parents du malade lorsqu'il s'agit d'un très jeune enfant, et en particulier quand la famille se vit « en bonne santé » avant le dépistage. L'annonce de la maladie s'accompagne d'incompréhensions, du refus d'admettre ce que le médecin révèle, de la difficulté à faire le deuil d'un « enfant parfait », plus globalement d'un réaménagement psychologique, familial et social.

Des enquêtes menées à Necker-Enfants malades auprès de familles drépanocytaires immigrées originaires d'Afrique subsaharienne font état de l'expression de cette souffrance lorsqu'on les interroge sur leur vécu de l'annonce de la drépanocytose à la suite du dépistage néonatal.

D'un point de vue méthodologique, notre enquête s'est construite à partir d'entretiens anthropologiques au domicile des familles et non sur l'analyse des structures de soins dans les centres de dépistage. En travaillant sur des discours, on recueille obligatoirement des propos empreints de subjectivité, quelquefois de l'ordre de la plainte ou de l'insatisfaction vis-à-vis d'un système de soins très hiérarchisé. Il n'est pas question de faire ici une analyse critique du protocole de dépistage¹ mais de relater la perception que les malades ont de ce système.

1. Ce type d'analyse aurait nécessité des enquêtes auprès des institutions et du personnel en charge du dépistage, notamment les maternités et les laboratoires.

L'analyse de ce vécu révèle une dimension prophétique de l'annonce, à effet anxiogène sur la famille du malade. En effet, l'annonce de la maladie – qui correspond pour les médecins au moment où ils communiquent le diagnostic aux familles – coïncide pour ces dernières à la réception d'un courrier ou d'un appel téléphonique les informant quelques semaines après la naissance de l'enfant d'une anomalie génétique. Ce contact a pour objectif de les convoquer à une consultation spécialisée, où un diagnostic leur sera communiqué et un conseil génétique prodigué. Ce courrier et/ou cet appel téléphonique sont vécus comme l'annonce d'un malheur à venir et provoquent une période d'angoisse durant laquelle le sujet est livré à lui-même jusqu'à la consultation spécialisée. La notion d'annonce n'est donc pas identique pour les patients et les médecins : pour les uns, il s'agit d'une mauvaise prophétie, pour les autres d'une préparation à la révélation du diagnostic.

On peut s'autoriser, ici, une rapide comparaison entre le généticien et le devin. Tous les deux prophétisent l'événement ; mais alors que la procédure divinatoire rend le sujet *acteur* de rituels (dont un des effets est de canaliser l'angoisse), la situation du dépistage – à cette étape de l'annonce – place les parents de l'enfant drépanocytaire dans une attente *passive* et tourmentée du diagnostic, se traduisant dans certains cas par un état de sidération qui ne se calme qu'avec le conseil génétique. Cette comparaison ne vise pas, pour autant, à déprécier le pouvoir prédictif du généticien. Elle vise uniquement à souligner les effets déstabilisants de cette parole « téléphonée », qui, avant même la véritable révélation du diagnostic, barre un destin d'enfant désiré. Par ailleurs, alors que la consultation divinatoire s'effectue à la demande du malade, le dépistage génétique *précède* la demande du patient (Feissel-Leibovici, 2001 : 17). Elle l'anticipe et implique, de fait, l'adhésion du patient à une certaine culture médicale, une culture prédictive de la santé par la biologie cellulaire à laquelle les familles drépanocytaires originaires d'Afrique subsaharienne ne sont pas accoutumées.

Avant de présenter les souffrances exprimées par les familles à l'occasion de ce « temps de l'annonce », il paraît utile de retracer, même très brièvement, l'historique, les conditions éthiques ainsi que le protocole de dépistage de cette maladie en France afin que le lecteur soit informé de son contexte sociopolitique.

Bref historique du dépistage néonatal de la drépanocytose

Le but du dépistage néonatal de la drépanocytose est de faire, chez un nouveau-né asymptomatique, le diagnostic précoce de la maladie (par électrophorèse de l'hémoglobine²) et d'orienter les parents vers une consultation spécialisée où ils seront informés de l'attitude à adopter au moment d'une crise drépanocytaire, ceci afin d'éviter tout risque d'infection.

En France, les premiers dépistages ont été réalisés par des médecins biologistes, en 1983 aux Antilles françaises, puis en 1985 à Marseille et en 1986 à Créteil. En 1990, un programme d'évaluation de ce dépistage est initié en Ile de France, à Strasbourg, à Lille et à Marseille sous la pression de l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant³.

Bien que le dépistage néonatal ne soit pas obligatoire, il est pratiqué en France métropolitaine de façon étendue et ciblée depuis 1995. On parle de dépistage « ciblé », car il est effectué chez les bébés dont les parents sont issus d'une région ou d'un pays « à risques⁴ ». Pour donner un ordre d'idées, en 1996, quatre-vingt-dix mille tests environ ont été effectués et ont diagnostiqué un syndrome drépanocytaire majeur chez 121 bébés, soit une incidence de 1/715 naissances⁵. Ce chiffre révèle que la drépanocytose affecte, chaque année en région parisienne, un nombre plus important d'enfants que la mucoviscidose, autre maladie génétique. Cette comparaison ne doit pas pour autant nous conduire à opposer la mucoviscidose, maladie génétique des populations « blanches », à la drépanocytose, maladie génétique des populations « noires », compte tenu des nombreux pays du monde où le trait drépanocytaire perdure. En effet, la maladie ne concerne pas uniquement les départements d'outre-mer (Antilles, Guyane, Réunion), et les pays d'Afrique noire ou du Cap-Vert, mais aussi l'Amérique du Sud, l'Inde, l'océan Indien, Madagascar, l'Ile Maurice, les Comores, l'Afrique du Nord, l'Italie du Sud, la Sicile, la

2. L'électrophorèse de l'hémoglobine permet de dépister les enfants homozygotes S/S, hétérozygotes composites S/C, doubles hétérozygotes S/bthalassémiques et aussi les hétérozygotes A/S, A/C, etc.
3. Aujourd'hui, la drépanocytose a intégré la liste des trente « Affections de longue durée » donnant lieu à une exonération du ticket modérateur (soit une prise en charge à 100 %), selon les recommandations du Haut Comité médical de la Sécurité Sociale. Cette liste regroupe « des affections comportant un traitement prolongé et une thérapeutique coûteuse », en application du 3° de l'article L. 322-3.
4. Il est effectué aussi si la maman est à risque et que le père est inconnu.
5. Données communiquées par l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant et transmises par M. de Montalembert.

Grèce, la Turquie, le Moyen et le Proche-Orient. Cette assimilation aurait pour risque d'ethniciser la maladie au risque d'une stigmatisation sociale déjà observée en Amérique du Nord où la maladie est considérée comme « une maladie de Noirs » (D. Fullwiley, 1998). Le dépistage ciblé, en fondant le facteur de risque sur l'origine géographique et non pas sur des antécédents médicaux, – même s'il permet une prise en charge précoce de la maladie – expose néanmoins ces populations à ce danger⁶. Son absence des émissions télévisées relatives aux maladies orphelines en témoigne. Appréhendée uniquement comme étant une maladie africaine, elle est assimilée par les médias français soit à une maladie « exotique » soit à une maladie d'immigrés. Elle concerne pourtant aussi l'ensemble des populations françaises des Antilles.

Questions d'éthique sur le dépistage néonatal

La généralisation du dépistage de la drépanocytose en France métropolitaine en 1995 a été l'occasion de poser deux problèmes d'ordre éthique (Marie-Louise Briard, 2001 : 403). Le premier concerne la question de la discrimination entre enfants dépistés. En effet, alors que le dépistage est fait de manière systématique dans les DOM-TOM, il est réalisé, en France métropole comme on l'a dit plus haut, de manière ciblée. Il fallait donc choisir les enfants à dépister.

« Refuser de faire ce choix, explique M.-L. Briard, c'était décider de ne pas mettre en place ce dépistage en métropole, faute de moyens financiers suffisants et priver ainsi les enfants nés en métropole d'une prise en charge, tout en introduisant une différence d'accès aux soins selon que l'enfant naissait en métropole ou dans les DOM-TOM » (p. 403).

6. Notons que ce danger peut être aussi véhiculé par l'enquête anthropologique. Ma propre « sélection » des malades selon leur origine géographique était motivée, à l'origine, par ma qualité d'africaniste selon une tradition sectorielle de la recherche scientifique en sciences sociales, et par ma connaissance du milieu d'origine qui m'accordait – outre une compréhension rapide des organisations sociales d'origine des personnes enquêtées – une relation de proximité et même de familiarité avec les familles. Cette observation me conduit, aujourd'hui, à penser qu'une recherche anthropologique auprès des populations immigrées en France nécessite une nouvelle formulation méthodologique de la part de l'ethnologue.

La question de la discrimination entre Français de métropole et Français des territoires d'outre-mer a permis ainsi aux enfants migrants originaires d'Afrique de bénéficier de ce dépistage néonatal.

Le deuxième point éthique concerne le consentement par écrit des parents au moment du dépistage. Or, selon M.-L. Briard, le décret d'application (n° 2000-570 du 23 juin 2000) de la loi de bioéthique du 29 juillet 1994 n'a pas jugé nécessaire de recueillir par écrit le consentement des parents pour le dépistage de la drépanocytose. Cette décision s'appuie sur le fait que l'électrophorèse de l'hémoglobine n'entre pas dans la liste des « analyses ayant pour objet de détecter les anomalies génétiques impliquées dans l'apparition éventuelle de la maladie recherchée⁷ ». Seule, une étude d'ADN requiert une demande de consentement écrit. On peut aussi s'interroger sur les effets de l'écrit par rapport à la compréhension du test par les parturientes. Certes, les auteurs qui se sont penchés sur le recueil du consentement et l'importance de l'écrit dans le cas des tests du sida à l'accouchement – notamment auprès de populations qui ne sont pas toutes alphabétisées – stipulent qu'un accord écrit « n'est pas un gage de compréhension et d'adhésion au test subi » (L. Vidal, 1994 : 163). Ceci dit, des études approfondies sur cette étape du processus, dans le contexte français, permettraient certainement d'avoir un meilleur éclairage sur la perception du consentement éclairé par les femmes subissant le test et sur la manière dont il leur est expliqué par le personnel de santé à l'accouchement. D'autre part, l'absence de signature ne conforte-t-il pas le fait que les familles sont dans une position où elles ne sont pas demandeuses du dépistage ?

Protocole de dépistage

Trois jours après la naissance d'un enfant « ciblé », un prélèvement de sang, par une piqûre au talon du bébé, est effectué à la maternité et expédié aux centres de dépistage de l'hôpital Debré ou de l'hôpital de Créteil selon le lieu de naissance de l'enfant. D'un point de vue médical, cette première étape vise à identifier un tracé d'électrophorèse anormal. La maternité signale à la mère qu'elle obtiendra une réponse dans un délai de 15 jours. Si les résultats de ce diagnostic de présomption s'avèrent anormaux, la famille est informée par courrier ou par

7. Pourtant, la découverte du trait drépanocytaire à la naissance d'un enfant hétérozygote permet de déterminer *ipso facto* une hétérozygotie chez des parents non dépistés.

téléphone⁸, puis est convoquée à la maternité ou à l'hôpital pour un test de confirmation (deuxième étape). D'après les familles, les résultats leur parviennent généralement lorsque le bébé a environ 2 mois⁹. Selon le lieu de résidence de la famille, les résultats sont adressés à l'hôpital Robert Debré, à l'hôpital de Créteil, à Trousseau ou à Necker-Enfants malades dans les services spécialisés pour la prise en charge de la drépanocytose. A cette deuxième étape, l'enfant et sa famille sont orientés vers le centre spécialisé. En effet, il revient aux médecins pédiatres de ces hôpitaux, après réception des résultats d'examen faits à la maternité, de contacter la famille concernée. Ils téléphonent ou adressent un courrier, à partir des informations communiquées par la maternité, afin que la famille prenne un rendez-vous de consultation spécialisée. Pour les médecins, il s'agit d'un véritable travail de « repérage¹⁰ » où, sur les 250 à 300 nouveaux cas annuels de drépanocytose en France, (dont 80 % sont dépistés en Ile-de-France¹¹), très peu sont perdus de vue.

Les médecins reconnaissent la difficulté que représente une annonce en plusieurs temps (maternité – téléphone /courrier – consultation spécialisée) mais il n'est pas envisageable, selon eux, de révéler la nature exacte du diagnostic par courrier ou par téléphone. Le terme d'anémie semble le plus souvent utilisé au téléphone. Par ailleurs, le fait de réaliser une annonce en plusieurs temps vise, sans doute, à effectuer une révélation progressive du diagnostic de façon à préparer psychologiquement la famille. Néanmoins, ne pas prononcer le mot drépanocytose, autrement dit le nom de la maladie au téléphone, conduit certains malades à penser aussitôt au sida. Du reste, des médecins confirment que le diagnostic de drépanocytose rassure les familles par rapport au sida.

A cette étape, les médecins ne peuvent pas encore évaluer les niveaux de savoir et d'acceptation du patient par rapport à la maladie. En effet, certains parents d'enfants dépistés positifs se savent déjà drépanocytaires, d'autres n'ont jamais entendu parler de cette maladie, d'autres la

-
8. D'après les médecins, ceux-ci essaient de téléphoner en premier, puis écrivent s'ils ne parviennent pas à joindre les parents par téléphone.
 9. Précisons que d'un point de vue strictement médical (même si l'on considère que les effets anxiogènes de l'annonce relèvent aussi du médical), l'enfant ne subit pas de préjudice, par rapport à la durée de la restitution des résultats des tests génétiques, puisqu'il est protégé, à cette période de la vie, par l'hémoglobine fœtale de la mère. Notre enquête ne nous permet pas d'évaluer l'incidence psychologique de l'annonce dans la relation mère / enfant et père / enfant. Elle révèle, néanmoins, des répercussions conflictuelles dans les relations conjugales.
 10. Le Dr M. de Montalembert signale l'inquiétude de certaines familles immigrées clandestines lorsqu'elles sont contactées par les médecins en charge de la maladie (com. pers.).
 11. Ces chiffres nous ont été communiqués par le Dr M. de Montalembert.

connaissent mais ne savent pas que leur famille est atteinte, d'autres encore ne veulent pas en entendre parler.

Lorsque l'enfant est dépisté, il est mis au cœur d'un réseau de prise en charge : médecin référent, centre hospitalier le plus proche, centre hospitalier de référence, médecin de crèche et/ou de PMI, médecin de ville. Les familles doivent assimiler et intégrer le modèle de soins d'une maladie chronique avec toutes les complexités d'un système de soins hiérarchisé. Nombre d'entre elles viennent de pays où l'État n'a pas les moyens d'assurer une sécurité sociale à ses concitoyens. La gestion des risques y est encore très souvent une affaire individuelle ou familiale et non pas collective. L'incompréhension d'un système de santé, ou la volonté de ne pas confier son corps et son intimité à l'institution sanitaire peuvent conduire des familles à ne pas suivre certaines recommandations. Et quand des malades ne comprennent pas le fonctionnement d'une institution, ne sont pas demandeurs par rapport à l'offre de santé publique ou encore n'adhèrent pas aux valeurs de ce système sanitaire, ils s'adressent là où ils sont acteurs de leurs interrogations ou encore se replient sur eux-mêmes¹². Pour ces raisons, et malgré ces obstacles, on peut dire que l'accès aux soins représente, pour ces familles, un facteur d'intégration sociale (Bonnet, 2000).

Les souffrances exprimées par les familles

Toutes les familles interrogées font état de la brutalité de l'annonce. Pourtant, d'après les médecins, le protocole a été pensé pour amoindrir cette brutalité. Même s'il s'agit d'un état subjectif, il mérite d'être pris au sérieux, si l'on considère que tout protocole peut être amélioré et que la souffrance morale doit être considérée comme un fait à traiter au niveau du système de soins ou de l'individu (autrement dit socialement, psychologiquement ou médicalement).

On peut penser que cet état de fait n'est pas propre à la drépanocytose. Quelle que soit la maladie annoncée à la naissance d'un enfant et quelle que soit l'origine sociale de la population concernée, les parents supportent avec difficulté l'annonce d'une maladie génétique. Non

12. On peut mettre en parallèle les attitudes d'incompréhension ou de méfiance vis-à-vis du système de santé avec celles qu'on observe dans le milieu scolaire d'une manière générale. Des familles acceptent avec difficulté ou inquiétude l'intrusion du public sur le privé (elles redoutent, par exemple, la crainte d'un signalement pour clandestinité, excision, maltraitance, etc.).

seulement ils appréhendent le devenir de leur enfant, mais ils vivent un bouleversement au niveau de leurs représentations de l'hérédité et sont conduits à un réaménagement de leurs projets familiaux.

La spécificité de la drépanocytose réside dans son histoire culturelle. Pour les familles c'est un diagnostic de décès. Les parents qui ont entendu parler de cette maladie au pays d'origine supposent que leur enfant n'atteindra pas l'adolescence car c'est en ces termes que la maladie est souvent évoquée en Afrique subsaharienne (Bonnet, 2001).

Une première annonce coupée d'une relation de soins

Les familles acceptent difficilement le fait que l'information relative à une anomalie génétique soit communiquée par téléphone au retour de la maternité, ou par un courrier lapidaire adressé par un laboratoire sans véritable explication et surtout coupée d'une relation de soins.

L'AFDPHE recommande que l'information soit communiquée « de vive voix ». Elle fait ici référence à la consultation spécialisée. Mais pour que l'information soit communiquée de vive voix au moment de cette consultation, il faut bien que la famille soit convoquée. La convocation reste donc très problématique. Elle est anonyme et, en même temps, elle annonce : elle est anonyme parce que la prescription du test n'est pas engagée dans une relation de soins ; et pourtant, elle annonce un malheur à venir sans en révéler sa nature.

Mais laissons parler les intéressés.

En 1985¹³, Madame D., deuxième épouse d'un couple polygame, apprend à la maternité que son enfant « a une maladie du sang ». « J'ai reçu un courrier me demandant d'aller consulter à l'hôpital Hérold. Ils m'ont dit que l'enfant était malade, qu'ils ne savaient pas quelle maladie il avait et qu'ils allaient faire les tests. Puis, ils m'ont dit que c'était une maladie africaine, que c'était le sang qui est bouché et qu'il fallait donner beaucoup à boire¹⁴. Ensuite, ils m'ont dit de l'amener à Necker. Mon fils avait huit mois¹⁵. Là on m'a parlé de la drépanocytose pour la première fois » (Madame D.).

-
13. Soit dix ans avant que le dépistage soit généralisé au niveau national.
 14. Le fait de parler de « maladie africaine » laisse présumer que le personnel de santé avait fait le diagnostic de la maladie mais qu'il n'a pas jugé opportun de le communiquer au travers d'un discours médical à la mère du patient.
 15. L'exemple révèle qu'en 1985, il a fallu 8 mois entre le test et la consultation spécialisée. Actuellement, les médecins déclarent que cette étape a une durée moyenne de deux mois et qu'il est difficile qu'elle soit inférieure.

« Un mois après l'accouchement, j'ai su. On m'avait dit qu'après 10 jours, si les résultats ne viennent pas, c'est que l'enfant n'est pas malade¹⁶. Mais un mois après sa naissance, l'hôpital m'a téléphoné pour me dire que mon fils était malade. J'ai pleuré pendant une semaine. Je n'ai pas reçu les résultats par écrit. On nous a recommandé de nous adresser à Necker. Mon mari est venu avec moi. C'est là qu'on a compris » (Madame M.).

« A l'accouchement, ils ont fait le dépistage. Trois semaines après, ils m'ont appelée et ont donné la réponse par téléphone. Ils ont dit qu'ils enverraient les résultats par la poste. J'ai tout de suite pensé "il ne va pas résister"¹⁷. Comme ma sœur a perdu trois enfants, je me suis dit que c'était la fin du monde pour moi. La maternité m'a envoyée dans un autre hôpital où ils ont fait un test pour toute la famille. Après, j'ai été orientée à Necker. Après l'explication on a été rassuré. L'annonce est dure, mais l'information est bonne » (Madame P.).

Les trois exemples montrent bien que les parents ont été soulagés d'entendre parler de drépanocytose, autrement dit qu'un nom de maladie soit prononcé, lorsqu'ils sont arrivés à la consultation spécialisée. Cette information confirme la nécessité d'adopter un discours de vérité par rapport au diagnostic même si ceci va à l'encontre, comme le signale l'anthropologue L. Vidal à propos du sida, de certaines idées reçues selon lesquelles les Africains ne souhaitent pas apprendre la vérité sur la maladie (L. Vidal, 1994 : 165).

La mère du deuxième exemple différencie, au niveau du discours, le « j'ai su » (10 jours après la naissance) du « j'ai compris » (à la consultation spécialisée), celle du troisième exemple distingue les deux étapes : elle parle d'annonce au moment du premier appel et d'information pour la première consultation. Elle sépare bien l'annonce du *counselling*.

Un temps d'annonce « en chaîne »

L'enquête révèle donc l'existence d'un laps de temps très important entre le moment du dépistage et celui de la prise en charge spécialisée (plusieurs semaines, voire plusieurs mois) ; c'est-à-dire entre le moment

16. Les dates de délai sont prises « à la lettre ». Si le délai du résultat n'est pas conforme à ce qui a été annoncé, ce « contretemps » est générateur d'angoisse.

17. L'enfant va mourir.

où la mère est informée du dépistage à la maternité et celui où elle est orientée dans un centre de référence de la drépanocytose dans le cas où le résultat du dépistage néonatal s'est avéré anormal. Pourtant, le dépistage devrait être impérativement associé, pour le patient, au conseil génétique (appelé *counselling* dans les pays anglo-saxons). Or, une certaine « administration » de la prévention en vient à dissocier abusivement pour les patients les deux procédures (dépistage et conseil génétique). L'une est administrative et sans relations de soins, l'autre est spécialisée, informative, rassurante mais trop éloignée dans le temps de la première. Cette situation tend à provoquer une forte anxiété dans les familles et à retentir sur leur perception du risque. Le risque, dans ce contexte, reste une représentation abstraite que la population peut difficilement s'approprier.

Des familles perdues de vue

Des études plus spécifiques sur le dépistage néonatal permettraient de savoir si ce temps d'annonce n'est pas responsable de certains « perdus de vue » même s'ils ne sont pas nombreux.

Faute d'avoir compris l'intérêt de la prise en charge spécialisée de cette maladie ou d'en avoir véritablement compris les enjeux au moment du test et du consentement éclairé, certaines familles « échappent » probablement au système de soins. D'ailleurs, le décès, en 2001, de deux enfants drépanocytaires dépistés en période néonatale en région parisienne est probablement attribuable à des difficultés liées à ce « temps d'annonce ». Dans les deux cas, les parents ont amené trop tardivement l'enfant à l'hôpital¹⁸.

Les familles « perdues de vue » représentent un grand facteur d'incompréhension de la part des médecins. En effet, ces derniers attribuent quelquefois à la culture des patients cette arrivée tardive à l'hôpital en cas de crise et de fièvre. Des études menées par des anthropologues en Afrique subsaharienne témoignent aussi de ces incompréhensions du corps médical dans les pays du Sud. Il y est fréquent d'entendre les médecins déclarer « ils arrivent quand c'est trop tard ». S'il n'est pas question de dénier, ici, l'histoire culturelle des malades, il importe aussi

18. Les parents, dont le domicile était éloigné de l'hôpital, avaient des problèmes de transport et ne savaient pas qu'ils avaient la possibilité d'avoir recours aux pompiers (M. de Montalembert, com. pers.).

de ne pas imputer à la culture ce qui peut être induit par un système de soins.

De fait, les familles perdues de vue prennent souvent connaissance de la maladie de leur enfant à l'occasion d'un épisode aigu. Elles sont alors confrontées à un personnel de santé non spécialisé au discours marqué d'une induction d'urgence, génératrice de vives réactions émotionnelles et d'anxiété. Pourtant, là encore, l'AFDPHE recommande que les informations ne soient pas transmises avec un pessimisme exagéré.

« A un retour de vacances, mon fils âgé de quatre ans était tout le temps enrhumé. Le pédiatre (de ville) a fait un bilan sanguin. Le laboratoire nous a appelés et nous a dit "c'est urgent, vous devez rejoindre tout de suite le pédiatre". De son côté, le pédiatre a contacté mon mari et nous a dit de venir d'urgence avec l'enfant. Il nous a demandé d'aller à Necker où ils ont fait un bilan ».

D'autre part, les enfants nés avant 1995 n'ont pas été systématiquement dépistés à la naissance. C'est aussi à l'occasion d'un épisode aigu qu'ils sont généralement dépistés.

« Quand j'ai accouché de A. en 1992, je n'ai pas eu de dépistage (l'enfant est SC). C'est à l'occasion d'un bilan de santé quand ma fille avait un an qu'on nous a dit d'aller à Necker » (Mme G.).

Une méconnaissance de la maladie par le personnel de santé non spécialisé

Quand Madame D. demande, à la maternité, la raison pour laquelle on lui fait cet examen, on lui répond « qu'on recherche une maladie qui fait mourir les enfants ». Madame D. s'affole car elle a une fille aînée et se demande si, elle aussi, risque de mourir. La sage-femme, poursuit Madame D., m'a demandé pourquoi je voulais faire d'autres enfants (elle vient d'accoucher de son deuxième enfant)¹⁹.

« Elle parlait fort, elle m'a angoissée. Après, elle a changé et elle m'a dit que la maladie de mon fils ne faisait pas partie des cas les plus graves

19. Notons une immixtion négative du personnel de santé dans le désir d'enfant de la parturiente au moment même où elle vient de donner la vie.

(l'enfant est AS, soit asymptomatique). Je n'avais jamais entendu parler de cette maladie. Je n'arrive même pas encore à prononcer son nom correctement ».

Madame D. est arrivée en larmes dans le service à Necker-Enfants malades. Le dépistage du bébé asymptomatique a conduit à l'identification de la forme SC de la fille aînée.

Bien que les enfants soient dépistés à la naissance, c'est quelquefois, comme on l'a vu plus haut, à l'occasion d'un épisode pathologique aigu ou d'un bilan de santé chez un pédiatre de ville ou encore à la PMI que les parents apprennent que leur enfant a cette maladie. Dans certains cas, le pédiatre consulté n'est pas au fait de cette pathologie.

Mme E. explique : « A la naissance de mon fils, on m'a dit qu'il avait une anomalie pas grave, mais ils n'ont pas prononcé le nom de la maladie. Plus tard à la PMI, ils m'ont dit que mon fils ne devra pas se marier avec une fille comme lui. Un jour, on a demandé au pédiatre (de ville) pourquoi il faisait si souvent des fièvres. Il a dit qu'avec les enfants c'est comme ça, c'est normal. A trois ans et demi, il a eu une très forte fièvre et on l'a conduit aux urgences la nuit. Ils ont dit qu'il n'avait rien. De retour à la maison, il continuait à crier, à pleurer ». Le père prend la parole : « J'ai téléphoné à un autre pédiatre en ville. Elle a posé des questions, a appelé l'autre pédiatre et lui a dit que c'était une drépanocytose. Puis elle nous a dit d'aller à Necker. On nous a expliqué, on a été rassuré, on a lu le livre, on a compris ».

Certaines familles s'adressent, à l'occasion d'une crise nocturne, aux urgences qui ne connaissent pas non plus, dans certains cas, cette pathologie.

Mme M. vient en France quand sa fille à 4 ans. Celle-ci a très souvent les pieds et les mains gonflés. « Une nuit on l'a emmenée aux urgences de l'hôpital où ils ont fait des examens. Elle a été transférée à La Pitié où ils ont refait les examens. C'est à ce moment-là qu'on a compris que notre fille était SS. Ils ont dit que c'était normal qu'on soit SS puisqu'on était AS tous les deux. On ne comprenait pas puisqu'on avait fait les examens au Zaïre avant de se marier et qu'on avait dit à mon mari qu'il était AA. On a eu un choc. On a vécu cela très mal. Je ne savais plus quoi faire. J'étais très touchée. Après quelques mois, on s'est habitué.

Dans un cas, le pédiatre nomme la maladie mais effectue un dépistage partiel de la famille.

Le fils de Mme W. a des douleurs et des enflures. Hospitalisé, le pédiatre révèle aux parents que l'enfant est drépanocytaire et nécessite d'être surveillé « de près ».

« Du fait que ma fille aînée avait aussi les bras enflés, le pédiatre a demandé qu'elle fasse aussi les tests. Les résultats étaient positifs pour elle aussi ».

Les deux autres enfants de Mme W. ne se plaignant d'aucune douleur, ceux-ci ne sont pas dépistés. Ce n'est qu'à la consultation spécialisée que l'ensemble de la famille est dépistée.

La première consultation

Faisons d'abord lecture d'un dialogue entre le médecin et une famille malienne qui consulte pour la première fois.

Le médecin s'adresse au père de famille :

- Est-ce que vous connaissez le nom de la maladie de votre fille ?
- Non. On a entendu le nom mais on ne sait pas ce que c'est.
- Qui vous a dit de venir ?
- C'est la lettre qui nous a dit de venir.

Même si la première consultation dans le service spécialisé est, en fait, une convocation du milieu médical, elle représente le moment où la famille va passer d'une relation de soins anonyme à une relation personnalisée.

Le médecin commence, alors, une explication de la maladie qui va durer en moyenne une demi-heure. Les parents qui n'ont pas d'autres enfants homozygotes ont une perception informelle du diagnostic. En effet, le pédiatre généticien ne dispose d'aucune imagerie médicale pour commenter la maladie. Pour les parents, aucun signe visible de la maladie ne se manifeste à la naissance tant au niveau visuel (absence de malformation) que d'un point de vue clinique (absence de symptôme). Ils doivent se fier au discours prédictif du médecin. Une mère de famille demande d'ailleurs : « comment cela va se voir, docteur, la crise ? ».

L'objectif de la première consultation est donc essentiellement pédagogique (explication de la maladie, premier accès à une certaine

terminologie médicale, etc.). Les médecins cherchent surtout à répondre aux questions des parents même si la plupart sont encore en état de sidération ou d'abattement. Dans ce contexte, les larmes viennent plus facilement que les questions. Une mère demande même au médecin « un médicament pour aider à comprendre ».

Citons pour exemple le cas d'une mère de famille guinéenne qui consulte pour la première fois. Le médecin engage le dialogue :

- Qu'est-ce-que vous savez de cette maladie ?
- Que c'est une maladie de chez nous, une maladie africaine.
- Vous lisez le français²⁰ ?
- Non, mais il y a quelqu'un qui lit.

Le médecin explique un long moment la maladie et demande :

- Est-ce-que c'est plus clair maintenant ?
- Non, parce que j'ai peur.
- Vous avez des questions ?
- Après... (la femme pleure)

Comme dans la plupart des maladies chroniques, la prise en charge de la drépanocytose va engager une relation très affective entre le médecin et le malade. Les familles vont se lier d'une manière très personnelle à leur médecin : il sera régulièrement informé de tous les événements de leur vie privée et de leurs activités sociales. Elles seront aussi réticentes, dans ce contexte relationnel, à suivre une autre consultation en cas d'absence du médecin référent.

Généralement, les médecins n'établissent pas, dès la première consultation, l'arbre généalogique de la famille de l'enfant. La psychanalyste Anna Feissel-Leibovici, qui a travaillé sur la génétique du cancer, parle des consultations stéréotypées du conseil génétique, notamment au moment de la constitution de l'arbre généalogique qui correspond, d'après cet auteur, à un « échange de paroles inanimées » avec ses dates de naissance et de décès, etc. Notons que les anthropologues ont souvent fait l'expérience de cette exploration de la mémoire avec ses effets psychiques quelquefois bouleversants²¹. La référence à des dates anniversaires, à des décès enfouis ou cachés, à des alliances brisées, à des

20. Des livrets pédagogiques sont communiqués aux familles.

21. Des enquêtes personnelles menées au Burkina Faso dans les années 70 avec une équipe du CNRS, qui comprenaient la reconstitution de l'histoire génésique des femmes, m'ont conduite à interroger une femme d'une quarantaine d'années sur le nombre de ses grossesses. Elle me demanda alors « pourquoi je voulais déterrer tous ses enfants enterrés ? » (elle faisait allusion à ses nombreux avortements spontanés et enfants morts).

adultères, trouble les parents interrogés – ensemble ou séparément – sans qu'il leur soit possible de commenter ce qui peut être vécu comme une véritable autopsie verbale. Dans le même ordre d'idées, le médecin déclare ne pas faire de conseil génétique lorsque les résultats biologiques révèlent que l'enfant n'est pas du père consultant. Pour toutes ces raisons, les médecins ne se précipitent donc pas dans l'établissement de l'arbre généalogique dès la première consultation.

La construction généalogique risque aussi d'appeler trop de questionnements sur la dimension supposée maudite de l'hérédité de cette maladie, et sur les suspicions de responsabilités dans la transmission du gène (Bonnet, 2000). Il est fréquent, d'ailleurs, d'entendre aux consultations suivantes des paroles défensives du type « je ne comprends pas car dans ma famille personne n'a cette maladie ». Le parent signifie, par cette formule, que la maladie ne peut provenir que du côté du conjoint. A cette étape, les parents comprennent encore avec difficulté, ou n'acceptent pas, le principe récessif de la maladie expliqué par le médecin. Ils ont aussi une grande difficulté à comprendre ou à admettre la notion de porteur-sain, en particulier lorsqu'ils sont tous les deux AS, soit asymptomatiques. Ainsi, un père de famille de l'enquête en vient à remettre en cause sa paternité selon le raisonnement suivant : « Ma fille est malade mais moi je ne suis pas malade, donc je ne suis pas le père ». Quant à l'épouse de cet homme, elle refuse toute relation sexuelle depuis l'annonce de la maladie. L'établissement de l'arbre généalogique déclenche donc de nombreuses interrogations que le médecin devra reprendre avec la famille tout au long des consultations suivantes²².

On a vu dans la partie consacrée au protocole du dépistage que le malade dépisté est mis au cœur d'un réseau de surveillance. Le médecin référent assure non seulement une consultation clinique minutieuse de l'enfant, mais aussi le suivi des vaccinations et du carnet de santé, l'éducation thérapeutique des parents et des enfants, les demandes de soins ou d'examen complémentaires, les transfusions, la visite hospitalière, le suivi administratif de la situation sociale des parents (demande de logement à adresser à l'assistante sociale, vérification de l'accès à la gratuité des soins, demande de carte de séjour pour accéder aux soins, etc.), le suivi administratif de l'enfant selon sa situation sociale (enfants placés en famille d'accueil ou en foyer dans certains cas de maltraitance ou lorsque les parents sont incarcérés), etc.

22. Notons que les services de santé disposent encore rarement d'un psychologue à l'écoute des familles. Celui-ci est généralement sollicité dans les situations très pathologiques. Dans un cas, une mère a sollicité auprès du médecin l'aide d'une psychologue que le père a refusée.

Le médecin rassemble donc non seulement de nombreux savoirs médicaux mais aussi des pouvoirs administratifs très importants. Il va devenir un personnage central pour la famille et va condenser, progressivement, toutes ses attentes médico-sociales.

On peut ainsi mettre en parallèle une absence d'interlocuteurs et de relation de soins jusqu'à la première consultation, et le caractère central et unique du médecin au moment où débute la « trajectoire » de la maladie, c'est-à-dire au moment où le patient est placé dans une singularité jusque-là ignorée.

Pour les médecins, il semble que la « trajectoire » de la maladie commence, en effet, au moment de cette première consultation. Par « trajectoire » nous nous référons, ici, aux travaux du sociologue américain Anselm Strauss, qui évoque par ce terme « l'organisation du travail déployée à suivre le cours de la maladie » (1992 : 143). L'auteur fait valoir que la trajectoire est associée pour le personnel médical au diagnostic de la maladie (*ibid.* : 161). Strauss se réfère au temps médical des médecins pour définir son concept de « trajectoire » ; mais pour les patients, à quel moment commence la trajectoire de leur maladie ? à l'accouchement, quand le doute émerge ? durant l'attente des résultats ? au moment de la réception du courrier ou de l'appel téléphonique ? ou encore à la première consultation lorsque l'enfant qu'on vient de mettre au monde acquiert une identité de malade chronique et qu'une relation à long terme s'engage entre le médecin et la famille ? autrement dit, la trajectoire d'une maladie est-elle associée à une relation de soins ?

Conclusion

Le dépistage néonatal est une mesure de santé publique qui met le sujet dans un état d'attente anxiogène qui se calme uniquement au moment de la première consultation et du conseil génétique.

Il engage l'annonce d'une maladie qui a des répercussions psychologiques et sociales sur le vécu des familles concernées. Au terme de cette enquête, on peut les regrouper en quatre chapitres :

1. L'intrusion du médical (soit de la société) dans l'ordre du privé et de l'intimité familiale (la peur de révéler une clandestinité ou une situation illégale, de faire connaître à son entourage une situation socio-familiale, etc.) ;

2. La perspective d'un projet familial obstrué (l'obligation de faire le deuil d'un enfant parfait, la crainte d'une stérilité secondaire²³, la perspective d'être rejeté par le conjoint, la crainte d'un diagnostic prénatal, ou d'une interruption thérapeutique de grossesse, etc.) ;
3. La nécessité de reconsidérer la question de l'hérédité (repenser les représentations controversées de la transmission de la maladie, opérer un renversement de perspective en envisageant l'avenir en fonction des enfants et non plus en référence aux anciens et aux ancêtres) pour retrouver selon l'expression de Strauss « le sens de la continuité » (*ibid.* : 20) ;
4. L'obligation pour les familles d'accéder au discours médical (retenir le nom de la maladie, comprendre le rôle de l'oxygène dans les globules rouges, le principe récessif dans la transmission du gène, la notion de « porteur sain ») et acquérir des gestes médicaux (surveiller la température de l'enfant, repérer la dimension de la rate, assurer l'observance des médicaments, « avoir le geste qui faut » comme dit une maman).

Ces remarques sont probablement observables pour l'ensemble des familles dont un enfant est atteint d'une maladie chronique, quelle que soit la culture d'origine. La spécificité de la population étudiée réside dans le rapport du privé au public, avec une culture du secret, qu'on peut attribuer non seulement à une place particulière de la sorcellerie dans les interprétations religieuses de la maladie mais aussi à la place de l'État en Afrique subsaharienne. La faible participation de l'État au niveau de la prise en charge de la maladie et au niveau de la protection sociale des enfants et des familles (dysfonctionnement des systèmes de santé, stigmatisation des enfants et des mères d'enfants atteints d'une maladie chronique, non-application de la juridiction en faveur des droits de la femme, etc.) conduit les individus à un repli sur eux-mêmes et à une méfiance à l'égard du secteur public. On peut sans doute en conclure que la socialisation des familles en France dépend aussi, dans une certaine mesure, de l'expérience qu'elles ont eue du secteur public en Afrique. Néanmoins, on a constaté, dans l'enquête, que la prise en charge globale

23. La notion de stérilité dans de nombreuses sociétés d'Afrique subsaharienne correspond à la situation de la descendance. Une femme qui ne fait que des avortements spontanés et/ou dont les enfants meurent tous à la naissance ou encore dans les semaines qui suivent l'accouchement est considérée comme étant une femme stérile. C'est le résultat final qui compte : elle est une femme sans enfants. La drépanocytose ayant la réputation, en Afrique, de provoquer la mort dans la petite enfance ou avant l'adolescence, les femmes peuvent craindre une stérilité à venir.

du médecin référent favorise la participation des familles aux soins de leurs enfants et même leur intégration dans la société.

Si la drépanocytose bénéficiait, dans le milieu africain, de groupes de paroles, de mères-relais, ou d'autres formes associatives de solidarité – il semble que ce processus émerge depuis peu – les familles seraient en mesure d'avoir d'autres interlocuteurs que les médecins, ce qui permettrait à la maladie de se faire connaître en dehors du milieu médical (par exemple, par le personnel de l'Éducation nationale) comme le souhaitent, d'ailleurs, les médecins en charge de cette pathologie.

Bibliographie

- BONNET D., 2000 (mai-juin), « Au-delà du gène et de la culture », in *Hommes et migrations*, numéro spécial « Santé. Le traitement de la différence », n° 1225 : 23-38.
- 2001, « Rupture d'alliance contre rupture de filiation. Le cas de la drépanocytose en Côte d'Ivoire », in J.-P. Dozon, D. Fassin (éds), *La culture selon la santé publique*, Balland, coll. « Voix et regards ».
- BRIARD M.-L., 2001, « Dépistage néonatal de masse : lois et bonnes pratiques », in *Médecine, thérapeutique, pédiatrie*, John Libbey-Eurotext : 401-418.
- FEISSEL-LEIBOVICI A., 2001, *Le gène et son génie. Patient, médecin, psychanalyste face à l'hérédité et au cancer*, Paris, Erès, 118 p.
- FULLWILEY D., 1998, « Race, biologie et maladie : la difficile organisation des associations des patients atteints de drépanocytose aux États-Unis », *Sciences sociales et santé*, 16, 3 : 129-158.
- STRAUSS A., 1992, *La trame de la négociation. Sociologie qualitative et interactionnisme*, Paris, L'Harmattan, 311 p.
- VIDAL L., 1994, « L'annonce et le conseil. Éléments pour une revue de la littérature autour d'expériences africaines », in *Psychopathologie africaine*, vol. XXVI, n° 2 : 155-188.

SOUS LA DIRECTION DE
Agnès Lainé

La drépanocytose

Regards croisés sur une maladie orpheline

Éditions KARTHALA
22-24, boulevard Arago
75013 Paris

Collection « Hommes et Sociétés »

Conseil scientifique : Jean-François BAYART (CERI-CNRS)

Jean-Pierre CHRÉTIEN (CRA-CNRS)

Jean COPANS (Université Paris-V)

Georges COURADE (IRD)

Alain DUBRESSON (Université Paris-X)

Henry TOURNEUX (CNRS)

Directeur : Jean COPANS

Publié avec le concours
du Centre national du Livre

KARTHALA sur Internet : <http://www.karthala.com>

Paiement sécurisé

© Éditions KARTHALA, 2004

ISBN : 2-84586-481-7